

**DGSGB**

Deutsche Gesellschaft für seelische Gesundheit  
bei Menschen mit geistiger Behinderung e.V.

---

Michael Seidel  
(Hrsg.)

## **Das Konzept der Verhaltensphänotypen**

**Ein klinisch-genetischer Beitrag zur  
Erklärung bestimmter  
Verhaltensauffälligkeiten bei Menschen mit  
geistiger Behinderung ?**

**Dokumentation der Arbeitstagung der DGSGB am  
14.04.2000 in Kassel**

**Materialien der DGSGB  
Band 3**

**Berlin 2002**

# **Das Konzept der Verhaltensphänotypen**

Dokumentation der Arbeitstagung der DGSGB am 14.04.2000 in Kassel

## **Inhaltsverzeichnis**

	<b>Seite</b>
<b>Michael Seidel</b>	<b>3</b>
Das Konzept der Verhaltensphänotypen Eine Einführung aus psychiatrischer Sicht	
<b>Klaus Sarimski</b>	<b>9</b>
Entwicklungspsychologische Aspekte der Verhaltensphänotypen Theoretische Grundlagen und praktische Erfahrungen	
<b>Gerhard Neuhäuser</b>	<b>19</b>
Das Konzept des Verhaltensphänotyps aus neuropädiatrischer Sicht	
<b>Autoren</b>	<b>32</b>

## Das Konzept der Verhaltensphänotypen Eine Einführung aus psychiatrischer Sicht

Michael Seidel

Auf dieser Arbeitstagung wollen wir uns mit dem Konzept der sogenannten Verhaltensphänotypen befassen. Damit wählen wir ein Thema, das einerseits in der wissenschaftlichen Diskussion relativ neu ist und sich deshalb noch in Entwicklung befindet, andererseits zugleich neue Einsichten in das Bedingungsgefüge von Verhaltensauffälligkeiten und besonderen Risiken für psychische Störungen bei Menschen mit geistiger Behinderung auf genetischer Grundlage gibt.

### Genetisch (mit)bedingte Formen von geistiger Behinderung

Es ist allgemein bekannt, dass neben den verschiedenen Ursachen geistiger Behinderung, die den Organismus *vor* der Geburt (*pränatale* Faktoren), *unter* der Geburt (*perinatale* Faktoren) und *nach* der Geburt (*postnatale* Faktoren) schädigen können, auch *genetische Faktoren* eine wichtige Rolle spielen. Neben den Folgen auf dem Gebiet der körperlichen Funktionen und des morphologischen Erscheinungsbildes können die pränatalen, perinatalen und postnatalen Schädigungen auch die intellektuellen Leistungen des Gehirns und damit die individuelle Entwicklung auf psychosozialen Gebiet beeinträchtigen. Das gleiche trifft auch für die genetischen Faktoren zu.

Neben den beiden bekanntesten und häufigsten genetisch bedingten Syndromen, die eine geistige Behinderung beinhalten, nämlich dem *Down-Syndrom* (Trisomie 21) und dem *Syndrom des fragilen X*, gibt es eine Vielzahl weiterer solcher genetisch bedingter Syndrome, z. B. das *Prader-Willi-Syndrom*, die *Phenylketonurie*, die *Neurofibromatose*, das *Rett-Syndrom*, die *Tuberöse Sklerose*, das *Lesch-Nyhan-Syndrom*.

Für diese Syndrome ist bekannt, dass sie nicht nur durch eine unterschiedlich schwer ausgeprägte intellektuelle Beeinträchtigung (geistige Behinderung), sondern auch durch verschiedene körperlichen Besonderheiten oder Charakteristika gekennzeichnet sind. Zu diesen körperlichen Charakteristika können neben bestimmten typischen Merkmalen wie Statur, Kopf- und Gesichtsform auch Fehlbildungen äußerer und innerer Organe oder überdurchschnittliche Häufigkeiten der Entwicklung bestimmter Krankheiten gehören. Ein anschauliches Beispiel dafür sind die Merkmale im Rahmen des *Down-Syndroms* (vgl. NEUHÄUSER 1990). Jedem sind die Charakteristika im äußeren Erscheinungsbild (flaches Gesicht, glattes Haar, kleine Ohren, schrägstellende Lidachsen, Vierfingerfurche, Sandalenlücke, kurze plumpe Finger usw.) bekannt. Darüber hinaus weisen Menschen mit *Down-Syndrom* gehäuft Fehlbildungen am Herz-Kreislauf-System und am Magen-Darm-System auf. Überdies zeigen diese Menschen eine erhöhte Infektanfälligkeit und eine überdurchschnittliche

Gefährdung, an einer Leukämie zu erkranken. In psychischer Hinsicht gibt es gleichfalls Besonderheiten. In ihrem Wesen sind Menschen mit *Down-Syndrom* in der Regel freundlich, kommunikativ, meist fröhlich und ausgeglichen. Aber sie neigen auch überdurchschnittlich häufig zu frühen *Demenzprozessen vom Alzheimer-Typ* (HOLLAND et al. 1998).

Mit solchen psychischen Charakteristika und Risiken für psychische Erkrankungen sind schon die Merkmale des sog. *Verhaltensphänotyps* gegeben.

## Einige genetische Grundbegriffe

Bevor der Begriff Verhaltensphänotyp und seine Geschichte erläutert wird, ist ein kurzer Exkurs in einige Grundbegriffe der Genetik für das weitere Verständnis erforderlich: Unter dem *Phänotyp* versteht die Genetik die Strukturen, Stoffe und Funktionen einer Zelle oder eines Organismus, die sich auf der Grundlage des *Genotyps* in Wechselwirkung mit den Faktoren der Umwelt entwickeln. Dabei wird unter dem *Genotyp* die genetische Information in den einzelnen *Genen* oder im *Genom* verstanden. Unter dem *Genom* versteht die Genetik die Gesamtheit der in einer Zelle (Zellkern und Mitochondrien) enthaltenen genetischen Informationen. Die Trägersubstanzen der genetischen Information sind die Desoxyribonucleinsäuren (DNS).

Auf dem Hintergrund dieser Begriffsklärung ist folgendes festzuhalten: Eigenschaften, Merkmale oder auch krankhafte Abweichungen des Organismus bilden sich in der Wechselwirkung von Genotyp und Umweltfaktoren heraus. Sie werden also nicht unmittelbar vererbt, sondern können nur als Genotyp, als *Erbanlage*, vererbt werden. Obwohl die Eigenschaften, Merkmale oder auch krankhafte Abweichungen im wortwörtlichen Sinne nicht vererbt werden, haben sie dennoch eine genetische Grundlage, den Genotyp. Nicht alle genetisch bedingten Veränderungen werden vererbt ("Familiarität"), die Mehrzahl der genetisch bedingten Störungen tritt sporadisch auf (Mutationen) und kann oft sogar die Fortpflanzungsfähigkeit beeinträchtigen oder ausschließen.

Manche Störungsbilder sind ausschließlich genetisch determiniert; sie lassen sich durch Umweltbedingungen vor und nach der Geburt nicht beeinflussen (man nennt sie deshalb *umweltstabil*). Bei anderen Störungsbildern und Krankheiten spielen vor allem die Umweltfaktoren eine Rolle, sie sind also eher "genestabil", obwohl auch bei ihnen genetisch (mit)bedingte Faktoren im Sinne von Dispositionen eine Rolle spielen. (vgl. KÖRNER & WITKOWSKI 1992)

## Der Begriff des Verhaltensphänotyps

Der Begriff *Verhaltensphänotyp* (Behavioural phenotype) wurde im Jahre 1971 durch den Pädiater W. L. NYHAN in die Fachwelt eingeführt (FLINT & YULE 1995), als er einem Vortrag vor der Society for Pediatric Research den Titel gab: "*Behavioural phenotypes in organic genetic disease*". Er wollte am Beispiel des nach ihm benannten *Lesch-Nyhan-Syndroms* mit seinen charakteristischen

Selbstverstümmelungen zeigen, dass bestimmte Verhaltensweisen Bestandteil bestimmter genetischer Störungen sein können.

Im Jahre 1990 erklärte die *Society for the Study of Behavioural Phenotypes*, dass einige der Verhaltensweisen, die Kinder mit geistigen Behinderungen auf biologischer Grundlage zeigen, organisch determiniert sein können (O'BRIEN & YULE 1995, 2).

Die Autoren FLINT & YULE (1994) definierten einen Verhaltensphänotyp als ein charakteristisches Muster von *motorischen, kognitiven, sprachlichen und sozialen Abnormalitäten*, das regelmäßig mit einer biologischen Störung verbunden ist. Sie erläuterten, dass in manchen Fällen der Verhaltensphänotyp eine psychiatrische Störung (Krankheit) darstellt, dass in anderen Fällen jedoch solche Verhaltensweisen auftreten können, die üblicherweise nicht als Symptome einer bestimmten psychiatrischen Krankheit in Erscheinung treten (O'BRIEN & YULE 1995, 2).

Die amerikanische Psychologin E. DYKENS führte einen wichtigen statistischen Aspekt in die Definition des Verhaltensphänotyps ein. Sie wollte verdeutlichen, dass nicht in jedem Einzelfall mit einer bestimmten genetischen Störung ein solcher Verhaltensphänotyp auftreten muß und ebenso nicht jedes auffällige Verhalten bei einem bestimmten genetischen Syndrom schon zum Verhaltensphänotyp deklariert werden kann. E. DYKENS formulierte nämlich, dass es sich um einen Verhaltensphänotyp bei einer bestimmten genetischen Störung erst dann handeln könne, wenn das besondere Verhaltensmerkmal bei Menschen mit dem definierten Syndrom *deutlich häufiger* auftritt als bei jenen Menschen ohne dieses Syndrom (DYKENS 1995). Mit dieser Feststellung ist natürlich eine Reihe wichtiger methodischer Implikationen verbunden, die hier nicht näher ausgeführt werden können. Allein auf den Stellenwert der intellektuellen Beeinträchtigung und ihrer unterschiedlichen Schwere als wesentlicher Einflußfaktor für Art und Schwere von Verhaltensauffälligkeiten soll zur Veranschaulichung verwiesen werden.

## **Psychiatrische Aspekte des Konzepts der Verhaltensphänotypen**

Aus psychiatrischer Sicht ist das Konzept der Verhaltensphänotypen sehr interessant. Zum einen ist bekannt und vielfach belegt, dass bei Menschen mit geistiger Behinderung einige psychische Störungen im Sinne definierter psychischer Krankheiten deutlich häufiger als in der Durchschnittsbevölkerung auftreten. Hinweise zu der umfangreichen Literatur finden sich bei DOŠEN (1993, 6). Die Ursachen für die überdurchschnittliche Belastung von Menschen mit geistiger Behinderung mit psychischen Störungen sind vielfältig und hier nicht weiter zu erörtern.

Spezielle Probleme in diesem Zusammenhang sind zum einen, dass es sich bei dem Begriff der geistigen Behinderung um eine Sammelkategorie symptomatologisch und ätiologisch (ursächlich) sehr unterschiedlicher Phänomene handelt, dass je nach umweltbedingten Anforderungen und Hilfeangeboten jeweils sehr

unterschiedliche Belastungsmomente wirksam werden, und zum anderen, dass insbesondere bei besonders schweren intellektuellen Beeinträchtigungen einschließlich ihrer kommunikativen Beeinträchtigungen die Anwendbarkeit der üblichen Regeln der psychiatrischen Diagnostik und die Brauchbarkeit der üblichen psychiatrischen Diagnosen an ihre Grenzen stößt.

In vielen Fällen können die Auffälligkeiten des Erlebens und Verhaltens überhaupt nicht mit einer der üblichen psychiatrischen Diagnosen in Verbindung gebracht werden. Ein Beispiel dafür sind die äußerst schweren, verstümmelnden Selbstverletzungen, die sich Menschen mit dem genetisch bedingten *Lesch-Nyhan-Syndrom* (ASHKENAZI et al. 1992, RASHID & YUSUF 1997) zufügen. Ein anderes Beispiel ist die exzessive Nahrungsaufnahme von Menschen mit *Prader-Willi-Syndrom* (NEUHÄUSER 1990). In beiden Fällen kann die Spezifik der erwähnten Auffälligkeiten aber eindeutig mit den definierten genetischen Störungen in Verbindung gebracht werden. Sie sind charakteristisch für diese genetischen Syndrome.

Dabei ist darauf hinzuweisen, dass genetisch bedingte Syndrome nicht immer unmittelbar bestimmte Verhaltensauffälligkeiten bewirken, sondern oft erst über charakteristische Veränderung der Informationsverarbeitung, der Emotionalität usw. erklären, warum bestimmte Umweltreize oder Umwelтанforderungen zu mehr oder minder unspezifischen Reaktionen und Verhaltensbesonderheiten führen. Gerade hier setzt der Nutzen des Konzepts der Verhaltensphänotypen für die heilpädagogische und pädagogische Begleitung ein, wenn syndromspezifische Stärken und Schwächen identifiziert werden können, die dann eine Optimierung des Förderkonzepts ermöglichen. Als Beispiel diene wieder das *Williams-Syndrom* (NEUHÄUSER 1990, 157), bei dem einerseits deutliche Stärken im Bereich sprachlicher Kommunikation, hingegen deutliche Schwächen im Bereich der visuell-räumlichen Fähigkeiten bestehen, die offenkundig in enger Verbindung mit den Beeinträchtigung lebenspraktischer Fähigkeiten und motorischer Fertigkeiten stehen (MERVIS & KLEIN-TASMAN 2000). Die kommunikativen Stärken, verbunden mit einem fast überangepaßt freundlichen Wesen, führen leicht zur Überschätzung der intellektuellen Fähigkeiten. Diskrepanzen zwischen den Anforderungen an eine Person einerseits und ihren Fähigkeiten und Fertigkeiten andererseits können jedoch zur Ausbildung psychischer Störungen beitragen. Beispielsweise können sich Überforderungsreaktionen in verschiedener Form – von Aggressivität bis Rückzug – herausbilden. Die sinnvolle Anwendung des Konzepts der Verhaltensphänotypen kann daher auch eine ausgeprägte präventive Funktion für psychische Störungen haben, wenn die konkreten Stärken und Schwächen der Reiz- und Informationsverarbeitung bei einem individuell gegebenen genetischen Syndrom bekannt und in der Gestaltung der Förder- und Betreuungsbedingungen beachtet werden.

Wenn bei einem bestimmten Syndrom die überdurchschnittliche Häufigkeit einer bestimmten psychiatrischen Krankheit oder eines psychiatrischen Störungsbildes bekannt ist (z. B. Demenz bei *Down-Syndrom*), kann die frühe Erkennung und damit eine frühe therapeutische Intervention angestrebt werden. Andere Beispiele dafür

sind die Häufung von Angststörungen beim *William-Beuren-Syndrom* (EINFELD et al.1997, MORRIS & MERVIS 2000) oder die Häufung von Zwangsstörungen beim *Prader-Willi-Syndrom* (STATE et al. 1999). Es leuchtet ein, dass eine möglichst frühe Intervention bei solchen Störungsbildern die Chronifizierung der psychischen Störungen verhindern kann und damit zusätzliche Integrationshindernisse für die betroffenen Menschen vermieden werden können.

Bei Menschen, die vom *Syndrom des fragilen X (Marker X-Syndrom)* (NEUHÄUSER 1990, 131) betroffen sind, treten überdurchschnittlich häufig Störungen aus dem autistischen Spektrum auf (TURK & GRAHAM 1997), ebenso Störungen der Aufmerksamkeit (TURK 1998). Weitere Beispiele ließen sich anführen.

## Schlussbemerkungen

Freilich, das Konzept der Verhaltensphänotypen befindet sich noch in der Entwicklung. Es muß sich noch zeigen, welche praktischen Konsequenzen es für die (heil)pädagogische Förderung und für die psychiatrische Versorgung von Menschen mit geistiger Behinderung tatsächlich besitzt. Es wäre fatal, wenn es in seinem Verständnis resignativ verkürzt würde auf eine pauschale Zuschreibung unveränderlicher psychischer Eigenschaften der Betroffenen. Auf ein solches Mißverständnis hin ist es keinesfalls angelegt – weder von seinen theoretischen Grundlagen noch von den bisherigen wissenschaftlichen Befunden zu einzelnen genetischen Syndromen. Vielmehr kann und sollte es ein hilfreiches Element für eine umfassende Hilfeplanung für Menschen mit genetisch bedingten geistigen Behinderungen nach individuellen Gesichtspunkten sein, indem es den spezifischen Hilfebedarf klären hilft.

## Literatur

- ASHKENAZI, I., SHAHAR, E., BRAND, N., BARTOV, E., BLUMENTHAL, M. (1992): Self-inflicted ocular mutilation in the pediatric age group. *Acta Paediatr* 81, 649-51
- DOŠEN, A. (1993): Mental health and mental illness in persons with retardation: What we are talking about? In: FLETCHER; R.J., DOŠEN, A. (Eds): *Mental health aspects of mental retardation. Progress in assessment and treatment.* Lexington Books, New York, S. 3-17
- DYKENS, E. (1995): Measuring behavioural phenotypes: Provocations from the "new genetics". *Am. J. Ment. Retard.* 99, 522-532
- EINFELD, S.L. , TONGE, B.J., FLORIO, T. (1997): Behavioral and emotional disturbance in individuals with Williams syndrome. *Am. J. Ment. Retard.* 102, 45-53
- HOLLAND, A.J., HON, J., HUPPERT, F.A., STEVENS, F., WATSON, P.(1998): Population-based study of the prevalence and presentation of dementia in adults with Down's syndrome. *Br. J. Psychiatry* 172, 493-498
- KÖRNER, H., WITKOWSKI, R. (1997): *Humangenetik systematisch*, UNI-MED, Bremen und Lorch
- MERVIS, C.B., KLEIN-TASMAN, B.P.(2000): Williams syndrome: cognition, personality, and adaptive behavior. *Ment. Retard. Dev. Res. Rev.* 6, 148 –158
- MORRIS, C.A, MERVIS, C.B. (2000): Williams syndrome and related disorders. *Annu Rev Genomics Hum. Genet.*1, 461-84
- NEUHÄUSER, G. (1990): Klinische Syndrome. In: NEUHÄUSER, G und STEINHAUSEN, H.-C.(Hrsg): *Geistige Behinderung. Grundlagen, Klinische Syndrome, Behandlung und Rehabilitation.* Kohlhammer, Stuttgart, Berlin, Köln, S. 100 – 200.
- O'BRIEN, G., YULE, W.(1995): Why behavioural phenotypes? In: O'BRIEN, G.; YULE, W (Eds.), *Behavioural phenotypes.* University Press, Cambridge, S. 1-23

- RASHID, N., YUSUF, H.(1997): Oral self-mutilation by a 17-month-old child with Lesch-Nyhan syndrome. *Int J Paediatr, Dent.*7, 115-7
- STATE, M.W., DYKENS, E.M., ROSNER, B., MARTIN, A., KING, B.H.(1999): Obsessive-compulsive symptoms in Prader-Willi and "Prader-Willi-Like" patients. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry* 38, 329-34
- TURK, J. & GRAHAM, P. (1997) Fragile X Syndrome, Autism and Autistic Features. *Autism*, 1, 175-197
- TURK, J. (1998) Fragile X Syndrome and Attentional Deficits. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 11, 175-191.

# Entwicklungspsychologische Aspekte der Verhaltensphänotypen<sup>1</sup>

## Theoretische Grundlagen und praktische Erfahrungen

Klaus Sarimski

### Verhaltensphänotypen als Erklärung auffälligen Verhaltens?

Verhaltensweisen behinderter Kinder, die von der Umwelt als normabweichend, auffällig oder sozial unerwartet bzw. unerwünscht rezipiert werden, können sehr verschiedene Ursachen haben. In *traditionellem lernpsychologischem Verständnis* stellen sie das Ergebnis von Lernerfahrungen in der Interaktion mit den Eltern, anderen Kindern und Erwachsenen dar, die "maladaptive" Verhaltensformen negativ oder positiv verstärken. In *pädagogisch-systemökologischem Verständnis* werden sie als Ausdruck einer Störung der Beziehung zwischen dem Kind und seiner Umwelt angesehen. Sie sind für es sinnvoll und als Botschaft seiner Hilflosigkeit zu verstehen, im gegebenen Moment nur so und nicht anders mit einer Situation fertig werden zu können. Störungen der familiären Beziehungen, unzureichende Entwicklungsanregungen, mangelnde Möglichkeiten zur befriedigenden Verwirklichung von Kommunikations- und Handlungsbedürfnissen im Dialog und in der pädagogischen Gruppensituation werden als Umgebungsbedingungen betrachtet, die die Ausbildung sozial unerwünschter Verhaltensformen begünstigen. *Klassische psychiatrische Erklärungsansätze* schließlich betrachten sozial unerwünschte Verhaltensweisen als Ausdruck einer psychischen Störung. Diese Sichtweise ist in die aktuelle Diskussion durch den Begriff der "doppelten Diagnose" (dual diagnosis) wieder eingeführt worden (THEUNISSEN & STICHING, 1996).

Das Wissen um genetisch bedingte Verhaltensphänotypen lenkt dagegen die Aufmerksamkeit auf die biologischen Voraussetzungen für die Ausbildung sozial unerwünschter Verhaltensweisen bei Kindern mit definierten genetischen Syndromen. Unter dem Verhaltensphänotyp versteht man eine Kombination von Entwicklungs- und Verhaltensmerkmalen, die bei Kindern und Erwachsenen mit einem definierten genetischen Syndrom mit höherer Wahrscheinlichkeit auftritt als

---

<sup>1</sup> Der Verfasser dankt Frau Prof. Dr. S. STENGEL-RUTKOWSKI, Medizinische Genetik der LMU München, für die mehrjährige Zusammenarbeit bei der Entwicklung von Überlegungen zum Konzept der Verhaltensphänotypen bei genetischen Syndromen. Der Text stellt eine überarbeitete Fassung eines gemeinsamen Manuskripts dar, das unter dem Titel "Genetisch bedingte Verhaltensphänotypen als pädagogische Herausforderung" in der Zeitschrift "Geistige Behinderung" zur Veröffentlichung vorgemerkt ist.

bei Kindern und Erwachsenen mit einer Behinderung anderer Ursache (DYKENS, 1995; SARIMSKI, 1997a; FINEGAN, 1998).

Das Wissen um Verhaltensphänotypen impliziert nicht, daß syndromspezifische Entwicklungs- und Verhaltensmerkmale für jedes Kind mit dem gleichen Syndrom in gleichem Maße und in jeder Entwicklungsstufe zutreffen müssen. Es postuliert ebensowenig, daß die Verhaltensmuster genetisch festgelegt, d.h. unveränderlich und keiner pädagogisch-psychologischen Intervention zugänglich sind. Genetisch bedingt ist lediglich eine bestimmte physiologische Reaktionsbereitschaft für Reizgegebenheiten, Motivationslage und biologische Vulnerabilität (Verletzlichkeit) bei Überforderungen durch Umwelteinflüsse. Wie sich das Verhalten des Kindes entwickelt, hängt nicht nur von der genetischen Disposition ab, sondern - wie bei allen Kindern - von der Reaktion der Umwelt auf die spezifischen Bedürfnisse des jeweiligen Kindes. Eltern und Pädagogen können die Entwicklung von Fähigkeiten und positiven Interaktionen fördern mit dem Ziel, daß das Kind mit seinem veränderten Genprogramm, d.h. seinen individuellen Fähigkeiten und besonderen Bedürfnissen, so weit als möglich in soziale Beziehungen integriert wird und seinen Beitrag zur sozialen Gemeinschaft leisten kann. *Das Wissen um den "Verhaltensphänotypen" und die pädagogisch-psychologische Analyse der Auftretensbedingungen von sozial unerwünschtem Verhalten sind somit einander ergänzende Grundlagen für die Förderung von positiven Handlungs- und Kommunikationsfähigkeiten.* Sie erweitern das Verständnis problematischer Verhaltensweisen bei Kindern mit genetischen Syndromen, indem biologische Bedingungen für spezifische Motivationen, Probleme der Aufmerksamkeits- und Handlungssteuerung und Vulnerabilität für Überforderungen in das pädagogische bzw. in das therapeutische Konzept einbezogen werden.

Diese differenzierte Betrachtung entspricht modernem Verständnis von Entwicklungsprozessen. Entwicklungsmodelle sind nicht mehr reine Dispositions- oder Umweltmodelle, die einseitig einer genetisch bedingten Anlage, einer zentralnervösen Schädigung oder defizitären Erziehungsbedingungen die Verantwortung für sozial unerwünschte Entwicklungsverläufe zuschreiben. Sie betonen vielmehr die Interaktion, bei der es um die Modifikation der Umwelteinflüsse auf die besonderen Bedürfnisse des Kindes und seine Anpassungsbemühungen an die jeweiligen Anforderungen seines sozialen Umfelds geht, sowie transaktionale Sichtweisen, die Veränderungen in diesen Wechselwirkungen im zeitlichen Verlauf anstelle statischer Austauschprozesse berücksichtigen. So können auch bei genetischen Anlageveränderungen direkte und indirekte Wirkungen unterschieden werden. Wie genetische Prädispositionen verstanden werden und welches Bild Eltern und Pädagogen von der jeweiligen genetisch bedingten Besonderheit des Kindes entwickeln, hat indirekt Auswirkungen auf die sozialen Erfahrungen, die das Kind in der Interaktion mit den Eltern, anderen Kindern sowie seinen Erziehern und Lehrern macht. Die Entwicklung positiver Erwartungen und Zukunftsperspektiven, die Sensibilisierung der Wahrnehmung von Fähigkeiten, die Anpassung der Lernumwelt an die individuellen Bedürfnisse und die Förderung kompensatorischer Strategien zum

Ausgleich von Schwächen können so dazu beitragen, sozial unerwünschte Verhaltensweisen bei Kindern mit genetischen Syndromen zu verhindern bzw. abzubauen und Störungen der Eltern-Kind-Beziehung, soziale Zurückweisungen und Isolation zu vermeiden (DYKENS, 1995; HODAPP, 1997).

## **Nutzen des Wissens um Verhaltensphänotypen**

Das Wissen um den "Verhaltensphänotyp", d.h. die charakteristischen Entwicklungs- und Verhaltensmerkmale von Kindern mit genetischen Syndromen kann somit in mehrfacher Hinsicht für den Erziehungsalltag und die Entwicklungsförderung von Nutzen sein:

### **Entwicklung positiver Erwartungen und Zukunftsperspektiven bei der Diagnosemitteilung und Erstberatung**

Wenn Eltern von Kindern mit genetischen Syndromen von ihrem Schock und ihrer Verzweiflung über die Mitteilung der genetischen Diagnose und deren Folgen berichten, erzählen sie häufig, wie wenig hilfreich Ärzte und andere Fachleute in dieser ersten Phase für sie waren. Die Eltern erlebten sie als hilflos und manchmal wenig sensibel gegenüber ihrem schweren Schicksal, sowie in der Regel unfähig, wirkliche Perspektiven aufzuzeigen. Oft waren die Botschaften über Lebenserwartung, Grad der Behinderung oder Schwere der Entwicklungs- und Verhaltensstörungen beängstigend und viel negativer als die Eltern es Jahre später selbst erlebten.

### **Entlastung von Schuldgefühlen**

Häufig erleben Eltern auch, daß ihnen einzelne Verhaltensbesonderheiten ihres Kindes von Ärzten, Therapeuten oder Pädagogen als persönliches Unvermögen oder als erzieherisches Versagen ausgelegt werden, was ihre Unsicherheit und Überforderungsgefühle steigert. Erst wenn deutlich wird, daß diese Verhaltensweisen Kindern mit einem bestimmten genetischen Syndrom gemeinsam sind und somit eine biologische - wenn auch nicht immer vollständig erklärbare - Ursache haben, können sich Eltern von diesen Insuffizienzgefühlen befreien. Erst dann haben sie die Chance, ihre Initiative und Kraft auf die Möglichkeiten auszurichten, wie sie sozial störende Verhaltensweisen beeinflussen können, und sich auf das Entwicklungsprogramm und die Verhaltensbesonderheiten einzustellen, welche den Kindern als genetisches Programm mitgegeben sind.

### **Sensibilisierung für die spezifischen Bedürfnisse des Kindes**

Das Wissen um syndromspezifische Entwicklungs- und Verhaltensmerkmale sensibilisiert die Beobachtung der Eltern und Pädagogen. Es hilft ihnen, die kindlichen Fähigkeiten zur Verwirklichung eigener Handlungsziele und ihre Kommunikationsformen ebenso wie spezifische Schwierigkeiten frühzeitig zu erkennen, die ihre Versuche der Bewältigung von Umwelтанforderungen fehlschlagen lassen.

## Wahl therapeutischer Schwerpunkte

Das Wissen um syndromspezifische Entwicklungs- und Verhaltensmerkmale gibt Orientierungshilfen für die pädagogische Anpassung der (Lern-)Umwelt an die besonderen Bedürfnisse der Kinder und für die Förderung kompensatorischer Strategien zum Ausgleich von Lernschwierigkeiten. Es hilft bei der Auswahl von Zielen und Schwerpunkten der Verhaltenstherapie.

## Differenzierte Beschreibung von Verhaltensphänotypen

Wie bereits gesagt, versteht man unter einem Verhaltensphänotypen die Kombination bestimmter Entwicklungs- und Verhaltensmerkmale, die bei Kindern und Erwachsenen mit einem definierten genetischen Syndrom mit einer höheren Wahrscheinlichkeit auftreten als bei Kindern und Erwachsenen mit einer Behinderung anderer Ursache (DYKENS, 1995). Diese Definition trägt der Erfahrung Rechnung, daß Individuen mit einem genetischen Syndrom bestimmte Gemeinsamkeiten in ihrer Entwicklung und ihrem Verhalten zeigen, obgleich nicht alle betroffenen Kinder und Jugendlichen diese Entwicklungs- und Verhaltensmerkmale aufweisen und nicht alle in gleicher Ausprägung.

Dabei ist zu unterscheiden zwischen Verhaltensweisen, die als relativ spezifisch für bestimmte Syndrome erscheinen, und solchen, die bei Kindern mit geistiger Behinderung verschiedener Ursache auftreten. So gelten z.B. Kinder mit Down-Syndrom oder Williams-Beuren-Syndrom als sozial zugewandt und freundlich. Selbstverletzende Verhaltensweisen gelten als charakteristisch für Kinder mit Cornelia-de-Lange- oder Lesch-Nyhan-Syndrom; Eine fehlende aktive Sprachentwicklung ist für Kinder mit Angelman- und Rett-Syndrom charakteristisch. Andererseits werden aggressives Verhalten, zornige und impulsive Verhaltensweisen, Stereotypien und Selbstverletzungen von Betreuern geistig behinderter Menschen häufig berichtet. Von partieller Spezifität spricht man bei solchen Merkmalen, die nicht nur für ein Syndrom charakteristisch sind, aber bei Kindern und Erwachsenen mit einem definierten Syndrom häufiger auftreten.

In der älteren Literatur waren Beschreibungen von Verhaltensmerkmalen in der Regel anekdotischer Art und gaben den globalen Eindruck von Untersuchern wider, ohne daß sie systematisch erfaßt und in ihrer Merkmalsausprägung exakt definiert worden wären. Erst in den letzten Jahren wird zunehmend häufiger versucht, Merkmale des Verhaltensphänotyps mit wissenschaftlichen Methoden zu dokumentieren. Dazu dienen psychopathologische Beschreibungsmethoden aus der Kinder- und Jugendpsychiatrie, psychometrische Testverfahren aus der Entwicklungspsychologie und klinischen Psychologie sowie qualitative Verhaltensbeobachtungen.

Das *psychopathologische Vorgehen* definiert Auffälligkeiten des Erlebens und Verhaltens als Abweichungen von einer impliziten Norm. Die Anwendung psychopathologischer Kategoriensysteme auf die Beschreibung von Erleben und Verhalten lern- und geistigbehinderter Menschen ist allerdings fragwürdig. So umfassen viele kinderpsychiatrische Störungsbilder diagnostische Kriterien, wie

beeinträchtigte Urteilsfähigkeit oder Impulskontrolle bzw. die Beurteilung interner Befindlichkeit, die bei nicht-sprechenden Menschen schwer zu verifizieren sind (EINFELD & AMAN, 1995). Zudem stellt sich die Frage, ob es gerechtfertigt ist, Menschen mit einer anderen genetischen Konstitution als die sogenannte Normalpopulation nach den Maßstäben eben dieser Normalität zu beurteilen.

Für die *psychometrische Beschreibung* von Verhaltensbesonderheiten werden in der Regel Fragebögen benutzt, bei denen die Eltern und/oder Erzieher und Lehrer anhand vorformulierter Items einschätzen sollen, ob und in welchem Ausmaß ein beschriebenes Verhaltensmerkmal für ein bestimmtes Kind zutrifft. Diese Fragebögen sind *standardisiert und an einer repräsentativen Stichprobe nicht-behinderter Kinder einer bestimmten Altersgruppe normiert*, so daß sie eine valide Aussage über den Grad von Verhaltensauffälligkeit eines bestimmten Kindes im Vergleich zu dieser Bezugsgruppe erlauben. Dies gilt z.B. für die Child Behavior Checklist, eines der weltweit am häufigsten verwendeten Verfahren zur Beurteilung verhaltensauffälliger Kinder zwischen 4 und 16 Jahren.

Solche Skalen können zur Beschreibung des Verhaltensphänotyps bei einem bestimmten genetischen Syndrom beitragen, wenn sie nicht zum Vergleich mit der sogenannten Normalpopulation, sondern zum Vergleich der Häufigkeit und Ausprägung von Verhaltensmerkmalen bei einer Gruppe von Kindern/Erwachsenen mit einem bestimmten Syndrom im Vergleich zur Häufigkeit und Ausprägung bei Kindern/Erwachsenen mit anderen Behinderungsursachen verwendet werden. Auf diese Weise ließen sich z.B. spezifische Verhaltensmerkmale bei Kindern mit Fragilem-X-, Prader-Willi- und Williams-Beuren-Syndrom herausarbeiten (SARIMSKI 1997a,b).

Folgende Kriterien müssen erfüllt sein, um die psychometrische Beschreibung von Verhaltensphänotypen anhand von Fragebögen für Kinder, Jugendliche oder Erwachsene mit genetischen Syndromen zu verwenden (EINFELD & HALL, 1994):

- Kontrolle des Fähigkeitsniveaus, Alters und Geschlechts als mögliche konfundierende Variable;
- adäquate statistische Prüfung der Gruppenunterschiede auf Signifikanz, um Zufallseffekte zu minimieren;
- Kontrolle möglicher Selektionseffekte ("ascertainment") durch Sicherstellung, daß die Zusammensetzung der Gruppen von ursächlich spezifisch, bzw. unspezifisch behinderten Kindern keinem Auswahlkriterium unterliegt, das die Ergebnisse beeinflussen könnte;
- Reduzierung von möglichen Fehlerquellen durch Offenlegung der Diagnosekriterien für die Syndromzuordnung

Bei der Interpretation so gewonnener Beobachtungen treten aber wiederum neue Fragen auf. Einerseits treffen manche Aussagen, die bedeutsame Indikatoren für Verhaltensauffälligkeit bei nicht-behinderten Kindern sein mögen, generell auf Kinder mit Behinderungen stärker zu (z.B. "verhält sich zu jung für sein Alter", "orientiert sich sehr stark am Erwachsenen"). Andererseits enthalten sie kaum

Verhaltensbeschreibungen, die in der allgemeinen Population selten sind, aber bei Kindern mit geistiger Behinderung oder spezifischen Syndromen eine hohe Bedeutung haben und ausgeprägte Probleme für ihre soziale Integration darstellen können, z.B. zwanghafte Suche nach Essen beim Prader-Willi-Syndrom oder bestimmte "waschende" stereotype Handbewegungen beim Rett-Syndrom. Die Beschreibung von Verhaltensphänotypen mit Hilfe standardisierter, in der Normalpopulation entwickelter Fragebögen kann somit sehr unvollständig sein.

*Qualitative Verhaltensbeobachtungen* sind erforderlich, um intraindividuelle Unterschiede und funktionale Zusammenhänge zu analysieren, d.h. die Frage zu klären, unter welchen äußeren und sozialen Bedingungen bestimmte problematische Verhaltensweisen bei einem Kind mit definiertem genetischem Syndrom auftreten und unter welchen Bedingungen sie nicht auftreten. Diese Frage fokussiert die Aufmerksamkeit auf den Zusammenhang zwischen kindlichem Verhalten und Umgebungsbedingungen und trägt der Erfahrung Rechnung, daß Kinder mit bestimmten genetisch bedingten Verhaltensdispositionen bestimmte Interaktionsformen ihrer sozialen Bezugspersonen evozieren. So werden sozial zugewandte, sprachgewandte Kinder weitgehend andere Sozialisationserfahrungen machen als überaktive, impulsive Kinder oder solche, die nicht sprechen können oder über eine sehr geringe sozial-kommunikative Initiative verfügen. Im Folgenden soll das Wissen um Verhaltensphänotypen an drei Beispielen verdeutlicht werden.

### **Beispiel: Prader-Willi-Syndrom**

Beim Prader-Willi-Syndrom handelt es sich um eine genetisch bedingte Entwicklungsbesonderheit, die als Folge eines Verlusts väterlicher Gensequenzen im Chromosom 15 mit einer Prävalenz von etwa 1:10000 auftritt. Säuglinge und Kleinkinder mit PWS sind hypoton, haben charakteristische Gesichtszüge und Probleme bei der Nahrungsaufnahme.

Mit 2-6 Jahren entwickeln die meisten von ihnen dann ein zwanghaftes Eßverhalten und massives, langfristig lebensbedrohliches Übergewicht, wenn der Zugang zu Nahrung nicht durch Eltern und Erzieher strikt kontrolliert wird. Die kognitive Entwicklung ist variabel und liegt meist im Bereich der Lernbehinderung oder leichten geistigen Behinderung mit besonderen Stärken bei visuellen Leistungen (CURFS & FRYNS, 1992). Neben dem ungewöhnlichen Drang nach Essen zeigen sie nicht selten andere zwanghaft wirkende Verhaltensweisen, die ihre soziale

**Tab. 1:**  
**Therapeutische Schwerpunkte beim Prader-Willi-Syndrom**

- Diätplanung, Kontrolle der Nahrungsmenge und Modifikation des Eßverhaltens
- Hilfen zur Überwindung von Passivität
- systematische Desensibilisierung gegen Veränderungen von Routineabläufen und Reduzierung zwanghafter Verhaltensformen durch Absprachen und visuell unterstützte Ankündigungen
- Förderung von Selbstkontrolle (Ärgermanagement) über Verträge und kognitive Selbstinstruktionen
- differentielle Verstärkung von Alternativen zu selbststimulatorischem "skin-picking"

Integration belasten. Sie bestehen auf Gewohnheiten, wirken fixiert auf bestimmte Themen, die sie im Dialog immer und immer wiederholen, sind sehr ordnungsliebend und reagieren zornig, wenn ihnen die Verwirklichung eigener Wünsche oder Routinen verwehrt wird (DYKENS und CASSIDY, 1995; SARIMSKI, 1995; DYKENS & ROSNER, 1999). Insbesondere im späteren Schulalter können sie in diesen Situationen völlig außer sich geraten und aggressiv oder selbstverletzend reagieren. Schließlich zeigen sich bei vielen Kindern und Jugendlichen spezifische Formen selbststimulatorischen Kneifens und Kratzens ("skin-picking").

Bei der pädagogischen Förderung gilt es, das Entwicklungspotential der Kinder für kognitive und praktische Lernprozesse auszuschöpfen. Sie brauchen erzieherische Hilfen zum Erwerb von Selbstkontrolle über ihr Eßverhalten und ihre zwanghaften und impulsiven Verhaltensweisen (Tab. 1).

### **Beispiel: Williams-Beuren-Syndrom**

Das Williams-Beuren-Syndrom tritt mit einer Häufigkeit von etwa 1:20000 als Folge einer submikroskopisch kleinen interstitiellen Deletion am Chromosom 7 auf. Menschen mit dieser Genveränderung weisen einige charakteristische Merkmale der Gesichtszüge, kardiovaskuläre Probleme und eine besondere Empfindlichkeit für Geräusche auf. In ihrem sozialen Verhalten sind sie besonders sensibel, freundlich und offen gegenüber fremden Personen, was zur Distanzlosigkeit führen kann. Obgleich sie damit gute Voraussetzungen für eine soziale Integration mitbringen, sind die Beziehungen zu Gleichaltrigen und den Eltern oft belastet durch Überaktivität, Aufmerksamkeitsprobleme und Ängstlichkeit (EINFELD, TONGE und FLORIO, 1997; DYKENS & ROSNER, 1999). Im Erwachsenenalter bestehen die Probleme, Freundschaften zu bilden, fort. Weiterhin wird ungehemmtes Sozialverhalten, übermäßige Redefreudigkeit, Ängstlichkeit, Ablenkbarkeit, Neigung zu Selbstgesprächen, unangemessenes Fragen u.ä. sowie fixierte Vorlieben und Zwänge berichtet (DAVIES, UDWIN und HOWLIN, 1998).

In ihrem kognitiven Fähigkeitsprofil zeigen Menschen mit Williams-Beuren-Syndrom Besonderheiten, die sich von Kindern mit Fragilem-X-Syndrom oder anderen Behinderungsformen unterscheiden. Sie verfügen in vielen Fällen über ein differenziertes Vokabular und grammatische Fähigkeiten und gestalten Erzählungen oft durch lautmalerische Äußerungen und Betonungen so aus, daß sie sehr sprachgewandt wirken. Ihre Redewendungen und Äußerungen täuschen jedoch leicht über ihr wahres

**Tab. 2:**  
**Therapeutische Schwerpunkte beim Williams-Beuren-Syndrom**

- differenzierte Untersuchung des Fähigkeitsprofils
- Nutzung der guten Fähigkeiten zur sprachlichen Äußerung zum Erwerb von Selbstinstruktionen
- systematische Desensibilisierung der Geräuschempfindlichkeit und Ängstlichkeit
- Anleitung zu zielgerichtetem, geordnetem Arbeiten
- Förderung sozialer Kompetenzen im Umgang mit Gleichaltrigen und fremden Erwachsenen

Verständnis hinweg. Mit einfachen visuell-räumlichen Wahrnehmungsaufgaben sind sie schnell überfordert (BELLUGI, WANG und JERNIGAN, 1994). Der Erwerb abstrakter Konzepte, mathematischer Fähigkeiten und das Schreiben fällt ihnen oft schwer.

Um ihren Förderbedürfnissen gerecht zu werden, ist eine differenzierte Untersuchung ihres individuellen Fähigkeits-profils erforderlich. Die guten Fähigkeiten zur sprachlichen Äußerung und verbalen Speicherung können zum Erwerb kompensatorischer Techniken im Sinne von Selbstinstruktionen bei Problemlöseprozessen genutzt werden. Es bedarf jedoch intensiver ergotherapeutischer Hilfen zur Bewältigung visuell-räumlicher Aufgaben und erzieherischer Hilfen zum Erwerb sozialer Kompetenz beim Erlernen sozialer Regeln und beim Aufbau stabiler Beziehungen zu Gleichaltrigen (Tab. 2).

### **Beispiel: Fragiles-X-Syndrom**

Das Fragile-X-Syndrom gilt als die häufigste erbliche Ursache einer "geistigen Behinderung" mit einer Prävalenz von 1:2000-5000. Der Grad der Behinderung der kognitiven Entwicklung und der Verhaltensauffälligkeiten variiert beträchtlich und ist bei Jungen ausgeprägter als bei Mädchen. Die Mehrzahl der Jungen mit Fragilem-X-Syndrom weist einige charakteristische Merkmale der Gesichtszüge, eine Aufmerksamkeitsstörung und hyperaktives Verhalten auf. Die Aufmerksamkeitsstörung geht mit Problemen der sequentiellen Verarbeitungsfähigkeiten, der Speicherung akustischer, bzw. verbaler Informationen und der Handlungsplanung (eigenständigen Organisation zielgerichteter Handlungen) einher. Übererregbarkeit und Schwierigkeiten der Handlungsplanung erklären auch Besonderheiten der sozialen Entwicklung: Vermeiden von Blickkontakt, soziale Scheu, impulsive Reaktionen bei Veränderungen von gewohnten Ritualen und Neigung zur perseverierenden oder tangentiellen sprachlichen Äußerungen (BAILEY und NELSON, 1995). Diese syndromspezifischen Entwicklungs- und Verhaltensmerkmale sind relativ unabhängig vom Alter des Kindes und unterscheiden sich von denen anderer geistigbehinderter Kinder.

Diese Besonderheiten des Verhaltensphänotyps von Jungen mit Fragilem-X-Syndrom stellen eine pädagogische Herausforderung dar. Es gilt, individuelle Hilfen zur Fokussierung der Aufmerksamkeit, Organisation von Handlungsabläufen und zur Verbesserung der Toleranz für Reize und Veränderungen zu finden (Tab. 3).

<p style="text-align: center;"><b>Tab. 3:</b> <b>Therapeutische Schwerpunkte bei Kindern mit Fragilem-X-Syndrom</b></p>
---

- |   |
|---|
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Hilfen zur Organisation von Arbeitsabläufen (Ritualisierung und visuelle Strukturierungshilfen)</li><li>• Hilfen zur Focussierung der Aufmerksamkeit (Abschirmung von Ablenkungen, Reduzierung sozialer Anforderungen)</li><li>• Hilfen zur Steigerung der Reiztoleranz (Desensibilisierung, Selbstberuhigungstechniken)</li><li>• Hilfen zur Bewältigung von Übergängen und Veränderungen (Vorbereitung, Strukturierung)</li></ul> |
|---|

Bei den meisten Jungen mit Fragilem-X-Syndrom können Eltern und Pädagogen aufbauen auf einer hohen Lern-, Handlungs- und Kommunikationsbereitschaft, einer guten sprachlichen Auffassungs- und Ausdrucksfähigkeit und einer guten visuellen Auffassungsfähigkeit als positiven Voraussetzungen für Lernprozesse. In der Schule können viele Lernaufgaben bewältigt werden, wenn die Unterrichtsthemen auf ihre Interessen und die Organisation des Unterrichtsablaufs auf ihre Bedürfnisse nach klaren Strukturen sowie Wechsel zwischen Bewegungsaktivität und Arbeitsphasen, Ritualisierung von komplexen Arbeitsabläufen sowie ihre rasche Auffassungsgabe und Handlungsweise abgestimmt sind.

## **Grenzen des syndromspezifischen Ansatzes**

Am Beispiel von Kindern mit Fragilem-X-Syndrom, Williams-Beuren-Syndrom und Prader-Willi-Syndrom wird deutlich, daß sich bei einigen genetischen Syndromen spezifische Herausforderungen an die Erzieher und Lehrer in der pädagogischen Arbeit und Schwerpunkte der psychologischen Beratung/Therapie stellen. Individuelle Variabilität innerhalb eines Syndroms und Überlappungen in den Entwicklungs- und Verhaltensmerkmalen zwischen verschiedenen Syndromen machen dennoch natürlich ein auf den Einzelfall abgestimmtes Vorgehen erforderlich, das auf der sorgfältigen Analyse der Stärken und Schwächen eines Kindes und der Auslösebedingungen für problematische Verhaltensweisen beruht. Das Wissen um die charakteristischen Merkmale des Verhaltensphänotypen trägt zum Verständnis der Entwicklungs- und Verhaltensbesonderheiten bei und sensibilisiert die Beobachtung der Eltern, Pädagogen und Therapeuten für spezifische Bedürfnisse der Kinder. Dies setzt eine differenzierte Beschreibung des syndromspezifischen Spektrums von Entwicklungs- und Verhaltensmerkmalen, ihres Verlaufs über die Entwicklungsspanne und die Einbeziehung der subjektiven Sichtweisen ihrer Besonderheiten durch die Kinder und Jugendlichen selbst voraus. Eine verstärkte interdisziplinäre Zusammenarbeit bei Forschungsarbeiten mit multizentrischem Ansatz zur Erhebung von longitudinalen Verlaufsdaten und eine differenzierte Berücksichtigung sozialer Entwicklungsbedingungen und Auswirkungen genetischer Besonderheit auf Erziehungsstil und Familienbeziehungen zur Erklärung inter-individueller Variabilität innerhalb von Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit dem gleichen definierten genetischen Syndrom wären sehr wünschenswert.

## **Literatur**

- BAILEY, D., NELSON, D. (1995). The nature and consequences of fragile X syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 1, 238-244.
- BELLUGI, U., WANG, P., JERNIGAN, T. (1994). Williams syndrome: An unusual neuropsychological profile. In: BROMAN, S., GRAFMAN, T. (Eds.): *Atypical cognitive deficits in developmental disorders: Implications for brain function*. Erlbaum, Hillsdale, 23-56.
- CURFS, L., FRYNS, J. (1992). Prader-Willi syndrome: A review with special attention to the cognitive and behavioral profile. *Birth Defects*, 28, 99-104.

- DAVIES, M., UDWIN, O., HOWLIN, P. (1998). Adults with Williams syndrome. *British Journal of Psychiatry*, 172, 273-276.
- DYKENS, E. (1995). Measuring behavioral phenotypes: Provocations from the "New Genetics". *American Journal on Mental Retardation*, 99, 522-532.
- DYKENS, E., CASSIDY, S. (1995). Correlates of maladaptive behavior in children and adults with Prader-Willi syndrome. *Neuropsychiatric Genetics*, 99, 522-532.
- DYKENS, E., ROSNER, B. (1999). Refining behavioral phenotypes: Personality-motivation in Williams and Prader-Willi syndromes. *American Journal on Mental Retardation*, 104, 158-169.
- EINFELD, S., HALL, W. (1994). When is a behavioral phenotype not a phenotype? *Developmental Medicine and Child Neurology*, 36, 463-470.
- EINFELD, S., AMAN, M. (1995). Issues in the taxonomy of psychopathology in mental retardation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 25, 143-167.
- EINFELD, S., TONGE, B., FLORIO, T. (1997). Behavioural and emotional disturbance in individuals with Williams syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 102, 45-53.
- FINEGAN, J. (1998). Study of behavioral phenotypes: Goals and methodological considerations. *American Journal of Medical Genetics*, 81, 148-155.
- HODAPP, R. (1997). Direct and indirect behavioral effects of different genetic disorders of mental retardation. *American Journal on Mental Retardation*, 102, 67-79.
- SARIMSKI, K. (1995). Psychologische Aspekte des Prader-Willi-Syndroms. Ergebnisse einer Elternbefragung. *Zeitschrift für Kinder- und Jugendpsychiatrie*, 23, 267-274.
- SARIMSKI, K. (1997a). *Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome*. Hogrefe, Göttingen.
- SARIMSKI, K. (1997b). Behavioural phenotypes and family stress in three mental retardation syndromes. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 6, 26-31.
- THEUNISSEN, G., STICHING, M. (1996). Verhaltensauffälligkeiten bei geistig behinderten Schülern. *Geistige Behinderung*, 14, 25-39.
- VANLIESHOUT, C., DEMEYER, R., CURFS, L., FRYNS, J. (1998). Family contexts, parental behaviour, and personality profiles of children and adolescents with Prader-Willi-, Fragile-X, or Williams syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 39, 699-710.

## **Das Konzept des Verhaltensphänotyps aus neuropädiatrischer Sicht**

**Gerhard Neuhäuser**

Zu den wichtigen Aufgaben in der Neuropädiatrie gehört die Untersuchung von Kindern mit Entwicklungsstörungen. Durch Beobachtung, neurologischen Befund und Tests sind Abweichungen von der altersentsprechenden Norm (unter Berücksichtigung der Variabilität) zu objektivieren. Es sind dann die erforderlichen diagnostischen Maßnahmen zu planen und durchzuführen, die eine Klärung von Ätiologie und Pathogenese erreichen sollen. Derartige Informationen müssen vorliegen, um die Eltern umfassend zu beraten, notwendige Maßnahmen der Therapie und Förderung zu begründen.

Bei der Befundanalyse spielen somatische Auffälligkeiten, sogenannte große oder kleine Anomalien der äußeren Körperform, eine wichtige Rolle, ist aber auch das Verhalten des Kindes bedeutsam. Aus bestimmten Symptomen sind nicht selten Rückschlüsse auf die Ursache möglich bzw. ergeben sich Hinweise darauf, welche diagnostische Methode möglichst rasch und rationell zur Klärung führt.

Regelhaft auftretende Kombination von Symptomen bezeichnet man als Syndrome. Es liegt nahe, dann auch eine gemeinsame, evtl. einheitliche Ursache anzunehmen (kausalgenetisches Syndrom). Ist eine solche gefunden und nachweisbar, z.B. die Trisomie 21 bei Down-Syndrom, kann das "phänotypische Spektrum" genauer bestimmt werden. Vielfach wird dann eine beträchtliche Variabilität festgestellt, die zunächst wegen unvermeidlicher Auslesefaktoren, z.B. nach Untersuchung in Einrichtungen für Menschen mit geistiger Behinderung, nicht vermutet werden konnte. Im Rahmen von solchen Syndromen, die vielfach genetisch oder chromosomal bedingt sind, aber auch exogene und multifaktorielle Ursachen haben können, werden neben den somatischen Symptomen auch Verhaltenseigenschaften beobachtet, die man als "behavioural phenotype" bezeichnet.

Bei der Analyse genetischer Ursachen von Entwicklungsstörungen, Syndromen oder Erkrankungen haben molekularbiologische Methoden in den letzten Jahren große Fortschritte gebracht. Während die Humangenetik und die medizinische Genetik früher vor allem auf Stammbaumanalysen oder epidemiologische Untersuchungen angewiesen waren, gelingt es jetzt mit zytogenetischen und molekulargenetischen Methoden verantwortliche Gene nachzuweisen bzw. deren Lokalisation zu bestimmen. Im Human Genome Project hat man sich ja zum Ziel gesetzt, die etwa 50.000 Gene des Menschen zu entschlüsseln – wie der Tagespresse zu entnehmen ist, soll dieses Ziel bald erreicht sein, obwohl es auch skeptische Stimmen gibt. Mit der Lokalisation eines Gens ist nämlich vielfach noch nicht geklärt, welche Funktionen es im Entwicklungsverlauf hat, welche Wirkung es letztlich entfaltet. Es klafft noch eine große Lücke zwischen den

molekulargenetischen Befunden und dem Verständnis der Beziehungen von Genotyp und Phänotyp. Es bedarf großer Anstrengungen, um diese Lücke zu schließen.

Für Kinder mit Entwicklungsstörungen und genetischen Syndromen sind Diagnose und Ursache oft nicht unmittelbar von Nutzen. Es ist aber hilfreich, wenn bei Kenntnis des phänotypischen Spektrums gezielt nach zusätzlichen Symptomen gesucht werden kann (Mehrfachbehinderung), die möglicherweise zu behandeln sind. Für Eltern ist es hilfreich, die Ursache einer Entwicklungsstörung zu wissen; dies befriedigt nicht nur das Kausalitätsbedürfnis, es entlastet auch von Schuldgefühlen und falschen Vorstellungen. Erst bei Kenntnis der Diagnose werden genaue Aussagen zur Entwicklungsprognose und bezüglich der genetischen Situation möglich. Deshalb hat die Klärung der Ursache einer Entwicklungsstörung immer auch praktische Konsequenzen. In Zukunft ist zu erwarten, dass durch Aufdecken mancher Zusammenhänge zwischen Genotyp und Phänotyp auch gezielte Behandlungsmaßnahmen möglich werden, beispielsweise durch unterschiedlich gutes Ansprechen auf Medikamente bei verschiedener genetischer Disposition.

Das Konzept des Verhaltensphänotyps hat in den letzten Jahren vermehrt Interesse gefunden, weil eben die molekulargenetischen Grundlagen von vielen Syndromen besser bekannt sind, damit auch genauere Diagnosen gestellt werden können. Der Begriff wurde bereits 1971 von Nyhan geprägt, der auf die besonderen Verhaltensaüßerungen mit autoaggressiven Tendenzen bei Lesch-Nyhan-Syndrom, einer X-chromosomal rezessiv vererbten Störung im Harnsäurestoffwechsel hinwies.

Den Neuropädiater interessieren im Zusammenhang mit genetischen Syndromen vor allem die Veränderungen während der Entwicklung, welche Beziehungen hier zwischen Genotyp und Phänotyp bestehen. Er hat die Variabilität zu berücksichtigen, die sich bei der Normalentwicklung zeigt, aber auch bei Entwicklungsstörungen zu beobachten ist, bedingt durch Einwirkungen und Einflüsse aus der Umwelt. Es gibt ja keine einfache, monokausale Beziehung zwischen Genotyp und Phänotyp. Derselbe Phänotyp kann durch unterschiedliche Genotypen entstehen, auch durch nicht-genetische Ursachen (Phänokopie). Es können auch mehrere Gene an der Ausgestaltung des Phänotyps beteiligt sein und unterschiedliche Wirkung in den Entwicklungsphasen entfalten. Auch bei körperlichen Eigenschaften ist nachgewiesen, dass Umwelteinflüsse (epigenetische Faktoren) eine wichtige Rolle spielen und die Beziehungen zwischen Genotyp und Phänotyp immer eine komplexe Wechselwirkung darstellen. Somit ist davon auszugehen, dass die Umwelt auch auf die genetische Konstitution einwirkt, wie andererseits von dieser eine wichtige Grundlage der Entwicklung geschaffen wird.

## **Verhaltensphänotyp bei Prader-Labhart-Willi-Syndrom**

Das Syndrom von Adipositas, Kleinwuchs, Kryptorchismus und Oligophrenie nach myatonieartigem Zustand im Neugeborenenalter wurde 1956 von PRADER et al. beschrieben, es kommt in einer Häufigkeit von 1:10.000 bis 1:24.000 vor. Im

Entwicklungsverlauf sind zwei Phasen zu unterscheiden: Nach der Geburt bereiten Schluckschwierigkeiten und Temperaturregulationsstörungen große Probleme, beim schlecht gedeihenden Säugling besteht eine ausgeprägte Muskelhypotonie, die statomotorische und geistige Entwicklung verläuft langsam. Im Kleinkindalter werden geistige Behinderung und Fettleibigkeit zunehmend deutlich, die Gewichtszunahme kann trotz geringer Kalorienzufuhr sehr ausgeprägt sein, ist meist auf ungebremsten Appetit bei abnorm guter Verwertung der Nahrung zurückzuführen. Später kommen Atem- und Schlafstörungen hinzu, die Kinder bleiben im Längenwachstum zurück. Verschiedene äußere Merkmale helfen bei der Diagnose: Relativ schmale Stirn, mandelförmige, schrägstehende Lidspalten, dreiecksförmiger, meist offener Mund, unvollkommene Entwicklung des Zahnschmelzes mit Kariesneigung, kleine Hände und Füße (Mikromelie). Später entsteht gelegentlich eine Kyphoskoliose der Wirbelsäule. Die hypothalamische Störung hat eine Unterentwicklung der Genitalien zur Folge, bei Jungen findet man einen kleinen Penis, wenig entwickeltes Skrotum und nicht deszendierte Hoden (Kryptorchismus), bei Mädchen fehlen die kleinen, sind die großen Schamlippen unterentwickelt. Mitunter kommt es zur Ausbildung eines Typ II-Diabetes, später treten auch verschiedene vegetative Störungen auf, Faktor-IX-Mangel und Neigung zur Arteriosklerose werden beobachtet.

Im Verhalten sind Kinder mit PLW-Syndrom einander recht ähnlich. Als Säuglinge bereiten sie große Ernährungsschwierigkeiten, erbrechen oft und sind recht unruhig. Im 2. bis 3. Lebensjahr kommt es dann zu Appetitsteigerung bei mangelndem Sättigungsgefühl. Der Hungertrieb ist mitunter so stark, dass Speisen gestohlen werden, auch wenig genießbare Nahrung verschlungen wird. Das Wesen der Kinder gilt als gutmütig und freundlich, wenn man von Auseinandersetzungen im Zusammenhang mit der Nahrungsbeschaffung absieht. Die Grundstimmung ist heiter, mitunter euphorisch, aber auch eigenwillig und verstimmt. Starke affektive Erregungsphasen äußern sich in Wutausbrüchen und Angstzuständen, es kommen auch psychotische Erscheinungen mit paranoid-halluzinatorischen Episoden vor. Bei meist kleinkindhaftem Verhalten und mangelnder Einsicht sind Jugendliche mit dem Syndrom gut kontaktfähig, haben bei verminderter Eigeninitiative aber einen nur geringen Antrieb, erscheinen bequem und interesselos. Die Hypoaktivität ist nur zum Teil für das Übergewicht verantwortlich. - Nach neuropsychologischen Studien schwankt der Intelligenzquotient zwischen 20 und 100, meist liegt eine geistige Behinderung vor (90%). Besondere Funktionsschwächen werden beim rechnerischen Denken und in visuomotorischen Fähigkeiten beobachtet. Die Aussprache ist oft näselnd und schlecht artikuliert. - Pädagogische Probleme bringen die starken Stimmungsschwankungen bei mangelnder Einsichtsfähigkeit und gesteigerter Impulsivität, besonders eine Triebenthemmung durch gesteigerten Appetit, der unbedingt nach Sättigung verlangt. Verschiedene Untersuchungen zeigen, dass mit strenger Diät eine Gewichtsabnahme zu erreichen ist, wenn man frühzeitig beginnt. Gleichzeitig sind aber auch verhaltenstherapeutische Maßnahmen, z.B. mit detaillierten Konditionierungsprogrammen notwendig. Die Familie ist immer unterstützend zu beraten. Dabei sollte darauf hingewiesen

werden, dass die Ernährungsprobleme Folge der Grundstörung des Syndroms sind, nicht auf fehlerhaftes oder ungeschicktes Erziehungsverhalten zurückgehen.

Das Syndrom tritt meist sporadisch auf. Vorkommen bei Geschwistern und Zwillingen zeigt, dass eine autosomal-rezessive oder dominante Vererbung möglich ist. Mit molekulargenetischen Methoden wird bei 10-15% der Patienten eine strukturelle Veränderung am Chromosom 15 nachgewiesen, meist eine interstitielle Deletion (15 q11-13). Bei 60-70% ist die Ursache eine uniparentale (maternale) Disomie: Es sind nur die mütterlichen Chromosomen 15 weitergegeben worden, somit fehlt der Abschnitt des väterlichen Chromosoms 15. Selten sind auch Punktmutationen verantwortlich. Nach der Analyse der Symptome von Patienten mit Deletionen und uniparentaler Disomie gibt es Hinweise dafür, dass gewisse Unterschiede im Aussehen und Verhalten auftreten; allerdings sind die Ergebnisse nicht einheitlich.

Aus neuropädiatrischer Sicht ist bedeutsam, dass mit molekulargenetischen Methoden die Diagnose des PLW-Syndroms frühzeitig gesichert werden kann. Damit werden auch klare Aussagen zur Entwicklungsprognose möglich. Die Kenntnis der Diagnose hilft dabei, den Problemen zu begegnen, die sich im Entwicklungsverlauf ergeben. Notwendig ist sie ferner für die genetische Beratung; so muß bei Vorliegen von Translokationen mit einem vermehrten Wiederholungsrisiko gerechnet werden.

## **Verhaltensphänotyp des Angelman-Syndroms**

Eine ähnliche Deletion am Chromosom 15 wie bei PLW-Syndrom wurde als Ursache des Angelman-Syndroms festgestellt, obwohl der Phänotyp völlig anders ist. Betroffene Kinder fallen durch eigenartige, an Marionetten erinnernde Bewegungen, ferner durch ein heftiges Lachen auf und haben häufig cerebrale Anfälle. Die Bezeichnung "happy puppets" sollte nicht mehr verwendet werden.

Im Säuglingsalter fällt zunächst nur eine verzögerte statomotorische Entwicklung auf. Allmählich werden dann weitere Symptome deutlich, so dass die Diagnose meist zwischen dem 2. und 4. Lebensjahr zu stellen ist: Runder Schädel mit vermindertem Umfang und flachem Hinterhaupt (Brachymikrocephalie), hyoplastisches Mittelgesicht mit tiefliegenden Augen, relativ breiter Mund mit meist vorgestreckter Zunge, schmale Oberlippe, kräftiger Unterkiefer mit spitzem Kinn, auseinanderstehende Zähne. Das Sehvermögen kann durch Veränderungen am Augenhintergrund behindert sein. Zunehmend deutlich, allerdings nicht progredient ist eine geistige Behinderung, wobei besonders die Entwicklung der sprachlichen Fähigkeiten zurückbleibt. Selten werden mehr als 6 Wörter erlernt. Das Laufen beginnt mit 2-3 Jahren. Die Bewegungen bleiben steif und ungenau. Oft kommen Sterotypien vor (Händeschütteln, Wedeln), auch autistische Verhaltensweisen werden beobachtet. Cerebrale Anfälle können schon beim Säugling auftreten, meist beginnen sie im 2. oder 3. Lebensjahr (80-90%): Blitz-Nick-Salaamkrämpfe, Absence-ähnliche Attacken und generalisierte Anfälle. Im Verlauf nimmt die Anfallsneigung auch ohne Behandlung allmählich ab. Mit Hilfe bildgebender Verfahren wird mitunter eine Hirnatrophie gesehen. Die immer

wieder auftretenden Lachanfalle sind in ihrer Genese unklar, es handelt sich nicht um epileptische Phänomene. Bei der neurologischen Untersuchung fallen besonders die ataktischen Bewegungen auf, werden auch extrapyramidale Dyskinesien (Athetosen) beobachtet. Der Muskeltonus wechselt, ist meist vermindert; die Muskeleigenreflexe sind lebhaft oder gesteigert. Die Kinder gehen breitbeinig und unsicher, haben vermehrt Mitbewegungen.

Von der Deletion am langen Arm des Chromosoms 15 ist bei Angelman-Syndrom das mütterliche Chromosom betroffen, auch hier spielt also genomische Prägung eine Rolle. Bei 1% ist uniparentale (paternale) Disomie die Ursache, es kommen ferner Imprinting-Defekte (4%) oder Genmutationen (25%) neben der Deletion als Ursache in Frage. Wahrscheinlich liegen auf dem langen Arms des Chromosoms 15 die Gene, die für PLW-Syndrom und Angelman-Syndrom verantwortlich sind, relativ nahe beieinander.

## Stereotype Verhaltensweisen bei genetischen Syndromen

Bei Menschen mit geistiger Behinderung treten nicht selten stereotype Verhaltensweisen auf, zu denen im gewissem Sinn auch autoaggressive oder aggressive Tendenzen gehören. Immer wieder stellt sich die Frage, welche Ursachen dafür verantwortlich sind. Vielfach sind Umweltfaktoren auslösend, es können aber, wie Beobachtungen bei genetischen Syndromen zeigen, stereotype Verhaltensweisen auch im Rahmen eines Behavioural Phenotype vorkommen. Dabei mag die körperliche Auffälligkeit relativ gering sein, während die Verhaltensaüßerungen eine ziemlich charakteristische Ausprägung zeigen.

**Tab. 2: Genetische Syndrome und Verhaltensphänotyp**

Syndrom	Besonderes Verhalten
Prader-Willi-Syndrom	Hyperphagie, Gier nach Nahrung
Angelman-Syndrom	Ataktischer Gang; fröhliches Wesen ("happy puppet")
Fragiles X-Syndrom	Abwenden bei Begrüßung; Hyperaktivität
Rett-Syndrom	Verlust der Handfunktion, stereotype Handbewegungen (Wringen, Waschen)
Smith-Magenis-Syndrom	Selbst-Umarmung, Stecken von Gegenständen in Körperöffnungen
Williams-Beuren-Syndrom	Gute sprachliche Fähigkeit bei Intelligenzminderung, schwache Raumerfassung
Lesch-Nyhan-Syndrom	Ausgeprägte Selbstbeschädigung (Mund, Hände)
Phenylketonurie	BNS-Krämpfe, zunehmende geistige Behinderung
Down-Syndrom	Visuelle Wahrnehmung besser als auditive
Katzenschrei-Syndrom	Auffallende Stimme (Chri du chat)

Bei Smith-Magenis-Syndrom beobachtet man ausgeprägte Stereotypien mit Kopfschlagen, Beißen in die Hände, Selbst-Umarmung sowie dranghaftes Stecken von Gegenständen in Körperöffnungen und Nägelreißen. Die Frustrationstoleranz ist gering, es kommt zu plötzlichen aggressiven Ausbrüchen ohne ersichtlichen Grund bei Irritabilität, vermehrter Ablenkbarkeit und Konzentrationsschwäche.

Die körperlichen Symptome sind eher gering: Kleinwuchs, Mikrobrachycephalie, Mittelgesichtshypoplasie, prominente Stirn, schräge Lidachsen, Synophrys, Telekanthus, kurzes Philtrum, prominente Oberlippe, abfallende Mundwinkel, markantes Kinn; breite, kurze Hände und Finger, Klinodaktylie, flaches Fußgewölbe, Syndaktylien zwischen Zehen 2 und 4, cerebrale Anfälle, Mittelohrschwerhörigkeit (selten Mikrophthalmie, Herzfehler, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Nierenagenesie, Doppeldauen). Als Ursache wurde eine Deletion am Chromosom 17 festgestellt (17q11.2).

In der Differentialdiagnose ist das Syndrom des fragilen-X zu berücksichtigen, bei dem ebenfalls die körperlichen Symptome wenig ausgeprägt sind: Längliches Gesicht, große abstehende Ohren, prominente Stirn, markantes Kinn, dicke Oberlippe, breite Nasenflügel, volle Lippen, ab der Pubertät vergrößerte Hoden. Es liegt eine geistige Behinderung vor, die unterschiedlich stark ausgeprägt ist. Im Verlauf der Entwicklung sind vor allem Sprache und Motorik betroffen. Auffallend im Sozialverhalten sind autistische Symptome, eine Blickvermeidung beim Grüßen, ferner Aggressivität und Irritabilität. Stereotypien sind relativ häufig. Man beobachtet eine monotone Sprechweise. Bei der Intelligenzuntersuchung wird eine Diskrepanz zwischen Verbal- und Handlungs-IQ festgestellt.

Charakteristische Stereotypien findet man auch bei Rett-Syndrom, von dem fast ausschließlich Mädchen betroffen sind. Nach normaler Entwicklung in den ersten 12-18 Monaten wird eine zunehmende geistige Behinderung deutlich. Auffallend ist ein Verlust des Handgebrauchs. Es kommt zum Auftreten von stereotypen Wring- und Waschbewegungen. Die rezeptiven und expressiven Sprachfunktionen sind schwer beeinträchtigt. Zunehmend wird eine Gangapraxie bzw. Ataxie deutlich, auch sind cerebrale Anfälle, Hyperventilation und Zähneknirschen zu beobachten. Nach beginnendem Entwicklungsstillstand kommen relativ rasch Rückschritte zustande, es folgt eine pseudostationäre Periode, wobei sich spät eine motorische Verschlechterung einstellen kann. Vielfach beobachtet man autistische Verhaltensweisen, auch ein verändertes Schmerzempfinden.

Als Ursache des fragilen-X-Syndroms ist das FMR I-Gen identifiziert (Konstriktion am X-Chromosom bei Xq27.3), bei Rett-Syndrom wurde die Lokalisation des verantwortlichen MECP2-Gens auf dem X-Chromosom bei Xq28 bestimmt. Wie Geschlechtsunterschiede entstehen, ist durch unterschiedliche genetische Mechanismen zu erklären. Dabei sind eindeutige Beziehungen zwischen Genotyp und Phänotyp allerdings nicht nachgewiesen worden.

Bezüglich der stereotypen Verhaltensweisen stehen genauere Analysen noch aus, insbesondere auch im Entwicklungsverlauf. So ist zu prüfen, welche Rolle die genetische Konstitution spielt, welchen Einfluß Umweltfaktoren auf die Ausgestaltung der Bewegungsauffälligkeiten haben.

## **Praktische Konsequenzen**

Es ist zu erwarten, dass die genetischen Faktoren, die am Entstehen von Persönlichkeits-eigenschaften, bestimmten Verhaltensweisen, psychopathologischen Symptomen und psychischen Krankheiten beteiligt sind, zunehmend besser

verstanden werden, dass so auch ihre Wechselwirkungen mit den epigenetischen Einflüssen der Umwelt klarer darzustellen sind. Es sollte auch möglich werden, frühzeitig die erforderlichen Behandlungs- und Fördermaßnahmen gezielt zu planen und auf die Pathogenese abzustimmen. Von einer besseren Kenntnis der Verhaltensphänotypen darf man sich also differenzierte Möglichkeiten erhoffen, um manifesten oder drohenden Störungen bei genetischen Syndromen zu begegnen und die Integration betroffener Kinder und ihrer Familien zu unterstützen. Es sind genauere Entwicklungsprognosen möglich, das Wechselspiel zwischen den konstitutionell gegebenen Voraussetzungen und den psychosozialen Faktoren bzw. Umweltbedingungen ist sicherer zu bestimmen. Frühfördernde Maßnahmen bieten viele Chancen, Symptome genetisch bedingter Syndrome zu beeinflussen, Kind und Eltern zur angemessenen Integration zu verhelfen. Auch wenn der genetisch bedingte Anteil nicht zu verändern ist, beinhalten exogene Faktoren doch die Chance, von außen her Einfluß auf die Entwicklung zu nehmen. Biologische und psychosoziale Bedingungen stehen in einem steten Spannungsfeld: Beide müssen berücksichtigt werden, will man Verhalten angemessen analysieren, es verstehen und geeignete Maßnahmen der Intervention planen.

## Zusammenfassende Übersichten der wichtigsten Symptome, psychopathologischen und genetischen Befunde einiger Verhaltensphänotypen

Tab. 1a

<b>Syndrom des fragilen X-Chromosoms</b>	<b>Retts-Syndrom</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Geistige Behinderung, bei Männern fast immer schwer, bei Frauen in etwa 30% leicht</li> <li>• Sprachentwicklungsstörung, motorische Entwicklung fast normal.</li> <li>• Hyperaktivität, autistisches Verhalten</li> <li>• Cerebrale Anfälle (bei etwa 30%).</li> <li>• Längliches Gesicht, große abstehende Ohren, prominente Stirn, markantes Kinn, dicke Oberlider, breite Nasenflügel, volle Lippen.</li> <li>• Vergrößerte Hoden (ab Pubertät).</li> </ul> <p><b>Psychopathologische Befunde</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Störung im Sozialverhalten mit autistischen Symptomen, Blickvermeidung beim Begrüßen (ab mittleres Kindesalter). Aggressivität.</li> <li>• Eigenartige Sprechweise (monoton).</li> <li>• Diskrepanz zwischen Verbal- und Handlungs-IQ.</li> <li>• Hyperaktives Verhalten, Stereotypien.</li> </ul> <p><b>Genetischer Befund</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Fragiles X: Konstriktion bei Xq27.3</li> <li>• Nachweis des FMR1-Gens</li> <li>• (DNA-Analyse, PCR)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Normale Entwicklung in den ersten 12-18 Monaten, selten Beginn schon kurz nach der Geburt. Zunehmende geistige Behinderung und Mikrocephalie.</li> <li>• Verlust des Handgebrauchs, Auftreten von Stereotypien, Wring- und Waschbewegungen.</li> <li>• Schwer beeinträchtigte rezeptive und expressive Sprachfunktion. Entwicklungsstillstand.</li> <li>• Gangapraxie bzw. Ataxie, manchmal Spastik. Cerebrale Anfälle, Hyperventilation, Zähneknirschen.</li> <li>• Wachstumsverzögerung, Skoliose. Vasomotorische Störungen.</li> <li>• Vier Stadien: Beginnender Entwicklungsstillstand, rasche Entwicklungsrückschritte, pseudostationäre Periode, späte motorische Verschlechterung.</li> </ul> <p><b>Psychopathologische Befunde</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sprachverlust, nur manche Fähigkeiten teilweise erhalten.</li> <li>• Autistische Verhaltensweisen, dabei Augenkommunikation.</li> <li>• Schlafstörungen, nächtliches Lachen.</li> <li>• Verändertes Schmerzempfinden.</li> <li>• Fähigkeit der Kommunikation kann sich bessern.</li> </ul> <p><b>Genetische Befunde</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Vorkommen fast ausschließlich bei Mädchen (ausnahmsweise Knaben), selten familiär.</li> <li>• Nachweis des MECP2-Gens (Xq28)</li> </ul>

Tab. 1b

<b>Smith-Magenis-Syndrom</b>	<b>Williams-Beuren-Syndrom</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Verzögerte Entwicklung, sprachlich stärker als motorisch.</li> <li>• Ausgeprägte geistige Behinderung</li> <li>• Kleinwuchs, Mikrobrachycephalie.</li> <li>• Mittelgesichtshypoplasie, prominente Stirn, schräge Lidachsen, Synophrys, Telekanthus, kurzes Philtrum, prominente Oberlippe, abfallendes Mundwinkel, markantes Kinn.</li> <li>• Breite kurze Hände und Finger, Klinodaktylie, flaches Fußgewölbe, Syndaktylien zwischen Zehen II-IV.</li> <li>• Cerebrale Anfälle (25%).</li> <li>• Mittelohrschwerhörigkeit.</li> <li>• Selten Mikrophthalmie, Herzfehler, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Nierenagenesie, Doppeldaugen.</li> </ul> <p><b>Psychopathologische Befunde</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Frustrationsintoleranz, plötzlich aggressive Ausbrüche ohne ersichtlichen Grund, Irritabilität, Ablenkbarkeit, Konzentrationsschwäche, impulsive Reaktionen, plötzlicher Stimmungswechsel, Aggressivität, selbstverletzendes Verhalten.</li> <li>• Stereotypien mit Kopfschlagen, Beißen in die Hände, Selbst-Umarmung (“spasmodic upper body squenze”).</li> <li>• Drang, irgendwelche Gegenstände in Körperöffnungen zu stecken (Polyembolokoilomanie), Nagelreißen (Onychotillomanie)</li> </ul> <p><b>Genetische Befunde</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Deletion am Chromosom 17 (17q11.2)</li> <li>• Differentialdiagnose: Fragiles X</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Verzögerte und geistige Entwicklung. Im Säuglingsalter mitunter Hypercalzämie.</li> <li>• Minderwuchs. Mikrocephalie. Craniofaciale Dysmorphie mit “Elfengesicht”: Kurze Lidspalten, sternförmiges Irismuster, Schielen, niedrige Nasenwurzel, Stupsnase, volle Wangen, Epikanthus, breite Stirn, langes Philtrum, dicke Lippen, Zahnanomalien (vergrößerter Abstand, Agenesie).</li> <li>• Vorzeitige Verknöcherung der Schädelnähte, Thoraxdeformierung, Verbiegung des Kleinfingers.</li> <li>• Herzfehler: Verengung der großen Schlagadern (supravalvuläre Aortenstenose, periphere Pulmonalstenosen, mitunter Septumdefekt), Veränderungen an Nieren- und Darmgefäßen.</li> <li>• Im Säuglingsalter Ernährungsprobleme, Erbrechen, Unruhe, ev. Nierenversagen (Verkalkung durch Störung im Mineralstoffwechsel).</li> </ul> <p><b>Psychopathologische Befunde</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Geistige Behinderung unterschiedlich stark ausgeprägt, IQ zwischen 40 und 80 (Durchschnitt 56).</li> <li>• Freundlich-zugewandt, lustig-drollig. Gesprächig, hyperaktiv. Rasch abgelenkt. Rauhe Stimme.</li> <li>• Koordinationsstörung, ungeschickte Fein- und Grobmotorik.</li> </ul> <p><b>Genetische Befunde</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Meist spradisches Auftreten, selten Hinweis auf autosomal-recessive Vererbung.</li> <li>• Deletion auf Chromosom Nr 7 (7q11.23)</li> </ul>

Tab. 1c

<b>Lesch-Nyhan-Syndrom</b>	<b>Phenylketonurie</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Geistige Behinderung, Cerebralparese, Nierenfunktionsstörung, autoaggressives Verhalten</li> <li>• Ab 3. Lebensmonat vermehrt Unruhe, ab 4. – 6. Lebensmonat verzögerte statomotorische Entwicklung.</li> <li>• Zunächst Hypotonie, dann Spastik und extrapyramidale Bewegungsstörung mit Choreoathetose und Dystonie.</li> <li>• Ab dem 2. Lebensjahr Neigung zu Automutilation (mitunter erst nach 8-10 Jahren, fehlt selten): Zwanghafter Drang zum Beißen, Maßnahmen der Restriktion werden gewünscht.</li> <li>• Cerebrale Anfälle bei 50%.</li> <li>• Nach dem 10. Lebensjahr Ablagerung von Harnsäurekristallen im Gewebe (Tophi an Ohrmuscheln, Arthritis urica mit Gelenkbeschwerden).</li> <li>• Verlauf langsam progredient, Lebenserwartung etwa 20 Jahre.</li> <li>• Stoffwechselstörung: Fehlen der Hypoxanthin-Guanin-Phosphoribosyltransferase (HGPRT) (Nachweis in Erythrocyten und Fibroblasten); Hyperurikämie, Harnsäureausscheidung vermehrt</li> <li>• HGPRT-Gen auf Xq26-27</li> <li>• Vererbung X-gebunden recessiv</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Geistige Behinderung, cerebrale Anfälle, Ekzemneigung, Uringeruch.</li> <li>• Nach normaler Geburt zunehmende Entwicklungsverzögerung. Blonde Haare, blasse Haut, blaue Augen, Ekzemneigung.</li> <li>• Als Säugling Blitz-Nick-Salaam-Krämpfe, später andere Anfälle.</li> <li>• Stoffwechselstörung: Fehlen des Enzyms Phenylalanin-4-monooxygenase (Phenylalaninhydroxylase); vermehrt Ausscheidung von Phenylbrenztraubensäure, Phenyllessigsäure, Phenylmilchsäure (Uringeruch "muffelig).</li> <li>• Frühdiagnose mit Guthrie-Test.</li> <li>• Diätbehandlung.</li> <li>• Bei maternaler PKU Mikrocephaliegefahr für Kind (teratogene Wirkung)</li> <li>• Gen auf Chromosom 12, Varianten möglich</li> <li>• Vererbung autosomal-recessiv</li> </ul>

**Tab. 1d**

<b>Down-Syndrom (Trisomie 21)</b>	<b>Chri-du-chat-Syndrom (Deletion 5p-)</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Oft pränatale Dystrophie.</li> <li>• Verminderter Kopfumfang (Mikrocephalie).</li> <li>• Schräggehende Lidspalten, breiter Augenabstand (Telekanthus), Epikanthus, Brushfield Spots der Iris, flache Nasenwurzel, glattes Haar, flaches Gesicht, Wangenrötung, große, furchige Zunge, oft vorgestreckt, kleine, deutlich modellierte Ohren, lockere Nackenhaut.</li> <li>• Kurze, plumpe Hände und Finger, Klinodaktylie, Vierfingerfurche, abnorme Dermatoglyphen (Triradius), Sandalenlücke.</li> <li>• Herzfehler: AV-Kanal, Septumdefekte.</li> <li>• Darmatresien: Oesophagus, Duodenum, Hirschsprung, Analatresie.</li> <li>• Muskelhypotonie.</li> <li>• Im Säuglingsalter oft Ernährungsprobleme, Entwicklung zunächst fast normal,</li> <li>• Ende des 1.Lebensjahres zunehmend deutliche statomotorische und psychische Verzögerung (Sitzen 9-12, Laufen 18-25 Mon.).</li> <li>• Erste Wörter mit 2-3 Jahren, langsame Sprachentwicklung.</li> <li>• Ungeschickte, plumpe Motorik.</li> <li>• Geistige Entwicklung fast immer beeinträchtigt, IQ zwischen 30 und 70.</li> <li>• Gutes Imitationsvermögen, soziale Fertigkeiten stark, logisch-abstrahierendes Denken schwach.</li> <li>• Hyperaktivität oder Antriebsminderung.</li> <li>• Trotzig, bockig.</li> <li>• Komplikationen: Leukämie, Immundefekte, Atlantoaxiale Instabilität, Alzheimer-Demenz</li> </ul> <p><b>Genetische Befunde</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Trisomie 21 in 90%, Translokationen in 8-10%, Mosaik in 1-2%</li> <li>• Bedeutsam für Syndrom 21q21-22</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Oft pränatale Dystrophie.</li> <li>• Anpassungsschwierigkeiten, Atemstörung, Trinkschwäche, Erbrechen, mangelndes Gedeihen.</li> <li>• Zunehmende Entwicklungsverzögerung, geistige Behinderung.</li> <li>• Mikrocephalie, längliche Kopfform, rundes Gesicht, flache Nasenwurzel, Hypertelorismus, antimongoloide Lidachsen, Epikanthus, Ohren dysplastisch (Helixbogen), tiefsitzend, relativ großer Mund, hoher Gaumen, kleiner Unterkiefer, Zahnstellungsanomalien, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Myopie. Opticusatrophie, Präaurikularanhängsel, Uvula bifida, Gesichtssymmetrie, kurzer Hals.</li> <li>• Herzfehler: Septumdefekte.</li> <li>• Anomalien der Nieren, Kryptorchismus, hypoplastisches Genitale.</li> <li>• Vierfingerfurche, Hautleistenanomalien. Skoliose, Klump-Plattfüße</li> <li>• Typisches Schreien, wie Miauen (monoton, hoch gepresst), verändert sich mit der Entwicklung.</li> <li>• Als Säugling hypoton, unruhig.</li> <li>• Kopfkontrolle mit 1 Jahr, Sitzen mit 2 Jahren, Laufen mit 4 Jahren, wenn überhaupt. Selten sprachliche Entwicklung. IQ 20-50.</li> <li>• Wesen liebenswert-freundlich, aber auch destruktiv-reizbar, autoaggressiv. Ungelenke Bewegungen.</li> <li>• Mitunter Anfälle.</li> </ul> <p><b>Genetische Befunde</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Meist sporadisches Auftreten, einzelne Zwillinge</li> <li>• Deletion am Chromosom 5 (5p15)</li> </ul>

## Literatur

- Buntinx, I.M., Hennekam, R.C.M., Brouwer, O.F., Stoink, H., Beuten, J., Mangelschots, K., Fryns, J.P. (1995) Clinical profile of Angelman syndrome at different ages. *American Journal of Medical Genetics*, 56, 176-183
- Bürger, J., Kunze, J., Sperling, K., Reis, A. (1996) Phenotypic differences in Angelman syndrome patients: Imprinting mutation shows less frequently microcephaly and hypopigmentation than deletions. *American Journal of Medical Genetics*, 66, 221-226
- Cassidy, S.B. (1997) Prader-Willi syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 34, 917-923
- Cassidy, S.B., Forsythe, M., Heeger, S., Nichells, R.D., Schorck, N., Benn, P., Schwartz, S. (1997) Comparison of phenotype between patients with Prader-Willi syndrome due to deletion 15q and uniparental disomy 15. *American Journal of Medical Genetics*, 68, 433-440
- Chen, K.-S., Potocki, L., Lupski, J.R. (1996). The Smith-Magenis syndrome (del (17) p 11.2): Clinical review and molecular advances. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 2, 122-129
- Clarke, D.J., Boer, H. (1998). Problem behaviors associated with deletion Prader-Willi, Smith-Magenis and Cri du Chat syndromes. *American Journal of Mental Retardation*, 103, 264-271
- Clayton-Smith, J. (1993) Clinical research on Angelman syndrome in the United Kingdom: Observation on 82 affected individuals. *American Journal of Medical Genetics*, 46, 12-15
- Collacott, R.A., Cooper, S.-A., Branford, D., McGrother, C. (1998) Behaviour phenotype for Down's syndrome. *British Journal of Psychiatry*, 172, 85-89
- Curfs, L.M.G., Wieggers, A.M., Sommers, J.R.M., Borghgraef, M., Fryns, J.P. (1991) Strengths and weaknesses in the cognitive profile of youngsters with Prader-Willi syndrome. *Clinical Genetics*, 40, 430-434
- Curfs, L.M.G., Hoodnert, V., van Lieshout, C.F.M., Fryns, J.P. (1995) Personality profiles of youngsters with Prader-Willi syndrome and youngsters attending regular schools. *Journal of Intellectual Disabilities Research*, 39, 241-248
- Donaldson, M.D.C., Chu, C.E., Cooke, A., Wilson, A., Greene, S.A., Stephenson, J.B.P. (1994) The Prader-Willi syndrome. *Archives of Disease in Childhood*, 70, 58-63
- Dykens, E.M. (1995) Measuring behavioral phenotype: Provocation from the "New Genetics". *American Journal of Mental Retardation*, 99, 522-532
- Dykens, E.M. (1996) DNA meets DSM: The growing importance of genetic syndrome in dual diagnosis. *Mental Retardation*, 34, 125-127
- Eibl-Eibesfeldt, I. (1997) Die Biologie des menschlichen Verhaltens. Grundriß der Humanethologie, 3. Aufl. Piper, München-Zürich
- Einfeld, S.L., Hall, W. (1994) When is a behavioural phenotype not a phenotype? *Developmental Medicine and Child Neurology*, 36, 463-470
- Finucane, B.M., Konar, D., Haase-Givler, B., Kurtz, M.B., Scott, Ch.I. (1994) The spasmodic upper body squeeze: A characteristic behaviour in Smith-Magenis syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 36, 78-83
- Gilger, J.W., Hershberger, S.L. (1998) Human behavioral genetics: Synthesis of quantitative and molecular approaches. *Human Biology*, 70, 155-157
- Gillissen-Kaesbach, G., Robinson, W., Lohmann, D., Kaya-Westerloh, S., Passarge, E., Horsthemke, B. (1995) Genotype-phenotype correlation in a series of 167 deletion and non-deletion patients with Prader-Willi syndrome. *Human Genetics*, 96, 638-643
- Hagberg, B. (1995) Rett syndrome; Clinical peculiarities and biological mysteries. *Acta Paediatrica* 84, 971-976
- Hagerman, R. (1999) Psychopharmacological interventions in fragile X syndrome, fetal alcohol syndrome, Prader-Willi syndrome, Angelman syndrome, Smith-Magenis syndrome and velocardiofacial syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 5, 305-313
- Harris, J.C. (1995) *Developmental Neuropsychiatry, Vol. II. Assessment, Diagnosis, and Treatment of Developmental Disorders*. Oxford University Press, Oxford-New York
- Hodapp, R.M. (1997) Direct and indirect behavioral effects of different genetic disorders of mental retardation. *American Journal of Mental Retardation*, 102, 67-79

- Holm, A.A., Cassidy, S.B., Butler, M.G., Hanchett, J.M., Greenwag, L.R., Whitman, B.Y., Greenberg, F. (1993) Prader-Willi syndrome: Consensus diagnostic criteria. *Pediatrics* 91, 398-402
- Joleff, N., Ryan, M.M. (1993) Communication development in Angelman's syndrome. *Archives of Disease in Childhood*, 69, 148-150
- Kindernetzwerk (1999) Elternselbsthilfegruppen. Wer hilft weiter? Ein bundesweiter Wegweiser, Zusammenstellung Raimund Schmid. Schmid-Römhild-Verlag Lübeck
- Lorenz, K. (1978) Vergleichende Verhaltensforschung. Grundlagen der Ethologie. Springer, Wien-New York
- Matcalfe, K. (1999) Williams syndrome: an update on clinical and molecular aspects. *Archives of Disease in Childhood*, 75, 198-200
- Muntau, A.C., Beblo, S., Koletzko, B. (2000) Phenylketonurie und Hyperphenylalaninämie. *Monatsschrift für Kinderheilkunde*, 148, 179-193
- Neuhäuser, G. (1998) Entwicklungsbiologie und Umwelt-Einführung in den Themenschwerpunkt. *Kindheit und Entwicklung* 7, 65-69
- Neuhäuser, G., Steinhausen, H.Chr. (Hrsg.) (1999). Geistige Behinderung. Grundlagen, Klinische Syndrome, Behandlung und Rehabilitation. 2. Aufl. Kohlhammer Verlag, Stuttgart-Berlin-Köln.
- Nyhan, W.L. (1972) Behavioral phenotype in organic genetic syndromes. Presidential address to the Society for Pediatric Research, May 1, 1971. *Pediatric Research*, 6, 1-9
- O'Brien, G. (1992) Behavioural phenotypes and their measurement. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 34, 365-367
- O'Brien, G., Yule, W. (1995) Behavioural phenotypes. *Clinics in Developmental Medicine* No. 138, Mac Keith Press, London
- Pfeiffer, R.A. (1997) Warum ist man mit einer Trisomie 21 mogoloid? *Pädiatrische Praxis*, 52, 3-10
- Rieß, O., Schöls, L. (Hrsg.) (1998) Neurogenetik, Molekulargenetische Diagnostik neurologischer Erkrankungen. Springer, Berlin-Heidelberg-New York
- Rost, I. (2000) Chromosomale Mikrodeletionssyndrome, *Monatsschrift für Kinderheilkunde*, 148, 55-69
- Sarimski, K. (1997) Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome. Hogrefe-Verlag, Göttingen
- Sherman, S.L., DeFries, J.C., Gottesmann, I.J., Loehlin, J.C., Meyer, J.M. Pelias, M.Z., Rice, J., Waldman, I. (1997) Behavioral genetics 1997: ASHG statement. Recent developments in human behavioral genetics: Past accomplishments and future directions. *American Journal of Human Genetics*, 60, 1265-1275
- Steinbach, P., Slat, U. (1999) Das fra(X)-Syndrom. *Pädiatrische Praxis*, 56, 311-326
- Turk, J. (1992) The fragile-X syndrome. On the way to a behavioural phenotype. *British Journal of Psychiatry*. 160, 24-35
- Wolf, U. (1995) The genetic contribution to the phenotype. *Human Genetics*, 95, 127-148
- Wolf, U. (1997) Identical mutations and phenotypic variation. *Human Genetics*, 100, 305-321
- Wolff, P.H., Gardner, J., Paacia, J., Lappen, J. (1998) The greeting behavior of fragile X males. *American Journal of Mental Retardation*, 93, 406-411

## **Autoren**

Prof. Dr. Michael Seidel  
Arzt für Neurologie und Psychiatrie  
Arzt für Psychiatrie und Psychotherapie  
Stiftungsbereich Behindertenhilfe  
v. Bodelschwingsche Anstalten Bethel  
Maraweg 9  
33 617 Bielefeld  
Tel.: 0521-144 26 13  
Fax: 0521-144 34 67  
e-mail: [drmseidel@t-online.de](mailto:drmseidel@t-online.de)

Dr. Klaus Sarimski  
Diplom-Psychologe  
Kinderzentrum München  
Heiglhofstr. 63  
81377 München  
Fax: 089 / 71009-301

Prof. Dr. med. G.Neuhäuser  
Abt. Neuropäd. u. Sozialpäd.  
Univ. Kinderklinik  
Feulgenstraße 12  
35358 Gießen  
Tel.: 0641 99 43480  
Fax: 0641 99 43489  
e-mail: [gdneyhaeuser@gmx.de](mailto:gdneyhaeuser@gmx.de)

## Impressum

Die „*Materialien der DGSGB*“ sind eine Schriftenreihe der Deutschen Gesellschaft für seelische Gesundheit bei Menschen mit geistiger Behinderung e.V. (DGSGB) und erscheinen in unregelmäßiger Folge. Anfragen und Bestellungen an die Redaktion erbeten (Bestellformular über die Website [www.dgsgb.de](http://www.dgsgb.de)).

## Herausgeber

Deutschen Gesellschaft für seelische Gesundheit  
bei Menschen mit geistiger Behinderung e.V. (DGSGB)  
Maraweg 9  
33617 Bielefeld  
Tel. 0521/144-2613  
Fax 0521/144-3467

## Redaktion

Prof. Dr. Klaus Hennicke  
Laubacher Str. 46a  
14197 Berlin  
Tel.: 030/854 87 00  
0174/989 31 34  
E-mail [hennicke@freenet.de](mailto:hennicke@freenet.de);  
[hennicke@efh-bochum.de](mailto:hennicke@efh-bochum.de)

## **DGSGGB**

### **Deutsche Gesellschaft für seelische Gesundheit bei Menschen mit geistiger Behinderung e.V.**

#### **Zweck**

*Die Deutsche Gesellschaft für seelische Gesundheit bei Menschen mit geistiger Behinderung (DGSGGB) verfolgt das Ziel, bundesweit die Zusammenarbeit, den Austausch von Wissen und Erfahrungen auf dem Gebiet der seelischen Gesundheit von Menschen mit geistiger Behinderung zu fördern sowie Anschluß an die auf internationaler Ebene geführte Diskussion zu diesem Thema zu finden.*

#### **Hintergrund**

*Menschen mit geistiger Behinderung haben besondere Risiken für ihre seelische Gesundheit in Form von Verhaltensauffälligkeiten und zusätzlichen psychischen bzw. psychosomatischen Störungen. Dadurch wird ihre individuelle Teilhabe an den Entwicklungen der Behindertenhilfe im Hinblick auf Normalisierung und Integration beeinträchtigt. Zugleich sind damit besondere Anforderungen an ihre Begleitung, Betreuung und Behandlung im umfassenden Sinne gestellt. In Deutschland sind die fachlichen und organisatorischen Voraussetzungen für eine angemessene Förderung von seelischer Gesundheit bei Menschen mit geistiger Behinderung noch erheblich entwicklungsbedürftig. Das System der Regelversorgung auf diesem Gebiet insbesondere niedergelassene Nervenärzte und Psychotherapeuten sowie Krankenhaupspsychiatrie, genügt den fachlichen Anforderungen oft nur teilweise und unzulänglich. Ein differenziertes Angebot pädagogischer und sozialer Hilfen für Menschen mit geistiger Behinderung bedarf der Ergänzung und Unterstützung durch fachliche und organisatorische Strukturen, um seelische Gesundheit für Menschen mit geistiger Behinderung zu fördern. Dazu will die DGSGGB theoretische und praktische Beiträge leisten und mit entsprechenden Gremien, Verbänden und Gesellschaften auf nationaler und internationaler Ebene zusammenarbeiten.*

#### **Aktivitäten**

*Die DGSGGB zielt auf die Verbesserung*

- *der Lebensbedingungen von Menschen mit geistiger Behinderung als Beitrag zur Prävention psychischer bzw. psychosomatischer Störungen und Verhaltensauffälligkeiten*
- *der Standards ihrer psychosozialen Versorgung*
- *der Diagnostik und Behandlung in interdisziplinärer Kooperation von Forschung, Aus-, Fort- und Weiterbildung*
- *des fachlichen Austausches von Wissen und Erfahrung auf nationaler und internationaler Ebene.*

*Um diese Ziele zu erreichen, werden regelmäßig überregionale wissenschaftliche Arbeitstagungen abgehalten, durch Öffentlichkeitsarbeit informiert und mit der Kompetenz der Mitglieder fachliche Empfehlungen abgegeben sowie betreuende Organisationen, wissenschaftliche und politische Gremien auf Wunsch beraten.*

#### **Mitgliedschaft**

*Die Mitgliedschaft steht jeder Einzelperson und als korporatives Mitglied jeder Organisation offen, die an der Thematik seelische Gesundheit für Menschen mit geistiger Behinderung interessiert sind und die Ziele der DGSGGB fördern und unterstützen wollen.*

*Die DGSGGB versteht sich im Hinblick auf ihre Mitgliedschaft ausdrücklich als interdisziplinäre Vereinigung der auf dem Gebiet tätigen Fachkräfte.*

#### **Organisation**

*Die DGSGGB ist ein eingetragener gemeinnütziger Verein. Die Aktivitäten der DGSGGB werden durch den Vorstand verantwortet. Er vertritt die Gesellschaft nach außen. Die Gesellschaft finanziert sich durch Mitgliedsbeiträge und Spenden.*

#### **Vorstand:**

*Prof. Dr. Michael Seidel, Bielefeld (Vorsitzender)  
Prof. Dr. Klaus Hennicke, Berlin (Stellv. Vorsitzender)  
Prof. Dr. Theo Klauß, Heidelberg (Stellv. Vorsitzender)  
Dipl.Psych. Dr. Gudrun Dobsław, Bielefeld (Schatzmeisterin)  
Knut Hoffmann, Göttingen  
Dipl.-Psych. Stefan Meir-Korell, Meckenbeuren  
Prof. Dr. Gerhard Neubäuser, Linden  
Prof. Dr. Georg Theunissen, Halle*

#### **Postanschrift**

*Prof. Dr. Michael Seidel  
v.Bodelschwingsche Anstalten Bethel  
Stiftungsbereich Behindertenhilfe  
Maraweg 9  
D-33617 Bielefeld  
Tel.: (0521) 144-2613  
Fax: (0521)144-3467  
www.dsggb.de*