



Klaus Sarimski

Entwicklungs- psychologie genetischer Syndrome

4., überarbeitete und erweiterte Auflage



HOGREFE



Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome

Entwicklungs- psychologie genetischer Syndrome

von

Klaus Sarimski

4., überarbeitete und erweiterte Auflage

HOGREFE



GÖTTINGEN · BERN · WIEN · PARIS · OXFORD · PRAG
TORONTO · BOSTON · AMSTERDAM · KOPENHAGEN
STOCKHOLM · FLORENZ · HELSINKI

Prof. Dr. Klaus Sarimski, geb. 1955. 1975–1980 Studium der Psychologie in Köln. 1980–1981 Mitarbeiter einer pädagogischen Frühförderstelle. 1981–2007 Klinischer Psychologe am Kinderzentrum München. Seit 2007 Professor für sonderpädagogische Frühförderung und allgemeine Elementarbildung an der Pädagogischen Hochschule Heidelberg.

Wichtiger Hinweis: Der Verlag hat für die Wiedergabe aller in diesem Buch enthaltenen Informationen (Programme, Verfahren, Mengen, Dosierungen, Applikationen etc.) mit Autoren bzw. Herausgebern große Mühe darauf verwandt, diese Angaben genau entsprechend dem Wissensstand bei Fertigstellung des Werkes abzudrucken. Trotz sorgfältiger Manuskripterstellung und Korrektur des Satzes können Fehler nicht ganz ausgeschlossen werden. Autoren bzw. Herausgeber und Verlag übernehmen infolgedessen keine Verantwortung und keine daraus folgende oder sonstige Haftung, die auf irgendeine Art aus der Benutzung der in dem Werk enthaltenen Informationen oder Teilen davon entsteht. Geschützte Warennamen (Warenzeichen) werden nicht besonders kenntlich gemacht. Aus dem Fehlen eines solchen Hinweises kann also nicht geschlossen werden, dass es sich um einen freien Warennamen handelt.

© 2014 Hogrefe Verlag GmbH & Co. KG
Göttingen · Bern · Wien · Paris · Oxford · Prag · Toronto · Boston
Amsterdam · Kopenhagen · Stockholm · Florenz · Helsinki
Merkelstraße 3, 37085 Göttingen

<http://www.hogrefe.de>

Aktuelle Informationen · Weitere Titel zum Thema · Ergänzende Materialien

Copyright-Hinweis:

Das E-Book einschließlich aller seiner Teile ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung außerhalb der engen Grenzen des Urheberrechtsgesetzes ist ohne Zustimmung des Verlags unzulässig und strafbar.

Der Nutzer verpflichtet sich, die Urheberrechte anzuerkennen und einzuhalten.

Satz: ARThür Grafik-Design & Kunst, Weimar
Format: PDF

ISBN 978-3-8409-2458-3

Nutzungsbedingungen:

Der Erwerber erhält ein einfaches und nicht übertragbares Nutzungsrecht, das ihn zum privaten Gebrauch des E-Books und all der dazugehörigen Dateien berechtigt.

Der Inhalt dieses E-Books darf von dem Kunden vorbehaltlich abweichender zwingender gesetzlicher Regeln weder inhaltlich noch redaktionell verändert werden. Insbesondere darf er Urheberrechtsvermerke, Markenzeichen, digitale Wasserzeichen und andere Rechtsvorbehalte im abgerufenen Inhalt nicht entfernen.

Der Nutzer ist nicht berechtigt, das E-Book – auch nicht auszugsweise – anderen Personen zugänglich zu machen, insbesondere es weiterzuleiten, zu verleihen oder zu vermieten.

Das entgeltliche oder unentgeltliche Einstellen des E-Books ins Internet oder in andere Netzwerke, der Weiterverkauf und/oder jede Art der Nutzung zu kommerziellen Zwecken sind nicht zulässig.

Das Anfertigen von Vervielfältigungen, das Ausdrucken oder Speichern auf anderen Wiedergabegeräten ist nur für den persönlichen Gebrauch gestattet. Dritten darf dadurch kein Zugang ermöglicht werden.

Die Übernahme des gesamten E-Books in eine eigene Print- und/oder Online-Publikation ist nicht gestattet. Die Inhalte des E-Books dürfen nur zu privaten Zwecken und nur auszugsweise kopiert werden.

Diese Bestimmungen gelten gegebenenfalls auch für zum E-Book gehörende Audiodateien.

Anmerkung:

Sofern der Printausgabe eine CD-ROM beigelegt ist, sind die Materialien/Arbeitsblätter, die sich darauf befinden, bereits Bestandteil dieses E-Books.

Für meine Tochter Ruth

Inhalt

Vorwort zur vierten Auflage	13
1 Einleitung	15
2 Genetische Syndrome	19
2.1 Das Konzept eines Verhaltensphänotyps	19
2.2 Definition und Entstehung genetischer Syndrome	23
2.3 Phänotyp definierter genetischer Syndrome	26
3 Prader-Willi-Syndrom	41
3.1 Einzelfälle	41
3.2 Klinische Genetik	47
3.3 Kognitive Entwicklung	49
3.4 Sprachliche Entwicklung	57
3.5 Adaptive und schulische Fertigkeiten	60
3.6 Verhaltensauffälligkeiten	68
3.7 Beratungsschwerpunkte	87
4 Williams-Beuren-Syndrom	101
4.1 Einzelfälle	101
4.2 Klinische Genetik	106
4.3 Kognitive Fähigkeiten	108
4.4 Adaptive und schulische Fertigkeiten	121
4.5 Sprachliche Fähigkeiten	126
4.6 Sozial-emotionale Entwicklung	138
4.7 Elternbelastung	154
5 Fragiles-X-Syndrom	157
5.1 Einzelfälle	157
5.2 Klinische Genetik	165
5.3 Entwicklungsverlauf kognitiver Fähigkeiten	167
5.4 Profil kognitiver Funktionen	169
5.5 Adaptive Kompetenzen	175
5.6 Sprachliche Fähigkeiten	180
5.7 Verhaltensmerkmale	190
5.8 Entwicklungs- und Verhaltensmerkmale von Mädchen mit Fragilem-X-Syndrom	207

5.9	Therapeutische Hilfen bei Fragilem-X-Syndrom	210
5.10	Elternbelastung	212
6	Down-Syndrom	224
6.1	Einzelfälle	224
6.2	Klinische Genetik	227
6.3	Kognitive Entwicklung	230
6.4	Adaptive Kompetenzen	238
6.5	Sprachliche Entwicklung	243
6.6	Verhaltensmerkmale	254
6.7	Eltern-Kind-Beziehungen und Familienbelastung	269
7	Sotos-Syndrom	284
7.1	Einzelfälle	284
7.2	Klinische Genetik	292
7.3	Kognitive Entwicklung	294
7.4	Schulische Fertigkeiten	298
7.5	Sprachliche Fähigkeiten	301
7.6	Adaptive Fähigkeiten	302
7.7	Sozial-emotionale Entwicklung	303
7.8	Elternberatung	309
8	Apert-Syndrom	312
8.1	Einzelfälle	312
8.2	Klinische Genetik	318
8.3	Kognitive Entwicklung	320
8.4	Sprachentwicklung	326
8.5	Sozial-emotionale Entwicklung	328
8.6	Elternbelastung	332
9	Cornelia-de-Lange-Syndrom	336
9.1	Einzelfälle	336
9.2	Klinische Genetik	343
9.3	Kognitive und adaptive Fähigkeiten	345
9.4	Sprachliche Entwicklung	352
9.5	Verhaltensmerkmale	360
9.6	Elternbelastung	378
10	Cri-du-Chat-Syndrom	382
10.1	Einzelfälle	382
10.2	Klinische Genetik	390

10.3	Entwicklung der kognitiven und adaptiven Fähigkeiten	393
10.4	Kommunikative und sprachliche Fähigkeiten	398
10.5	Verhaltensmerkmale	402
10.6	Elternbelastung	410
11	 Rett-Syndrom	414
11.1	Einzelfälle	414
11.2	Klinische Genetik	418
11.3	Kognitive und adaptive Fähigkeiten	425
11.4	Kommunikative und sprachliche Fähigkeiten	429
11.5	Verhaltensmerkmale	439
11.6	Elternbelastung und Beratungsschwerpunkte	447
12	 Angelman-Syndrom	459
12.1	Einzelfälle	459
12.2	Klinische Genetik	463
12.3	Kognitive und adaptive Fähigkeiten	467
12.4	Kommunikative Fähigkeiten	470
12.5	Verhaltensmerkmale	473
12.6	Elternbelastung	479
13	 Noonan-Syndrom	483
13.1	Einzelfälle	483
13.2	Klinische Genetik	486
13.3	Entwicklungsverlauf im frühen Kindesalter	488
13.4	Kognitive und sprachliche Fähigkeiten im Schulalter	490
13.5	Sozial-emotionale Verhaltensmerkmale	492
13.6	Elternberatung	495
14	 Rubinstein-Taybi-Syndrom	498
14.1	Einzelfälle	498
14.2	Klinische Genetik	501
14.3	Kognitive und adaptive Entwicklung	503
14.4	Sprachliche Entwicklung	505
14.5	Verhaltensmerkmale	507
15	 Lesch-Nyhan-Syndrom	513
15.1	Einzelfall	513
15.2	Klinische Genetik	514
15.3	Kognitive und sprachliche Entwicklung	516
15.4	Verhaltensmerkmale	517

16 Seltene chromosomale Fehlbildungen	523
16.1 Einzelfälle	523
16.2 Körperliche Probleme bei Trisomie 18 oder 13	530
16.3 Entwicklungsverlauf bei Trisomie 18 oder 13	533
16.4 Kommunikative und Verhaltensmerkmale bei seltenen chromosomalen Störungen	536
16.5 Elternbelastung	539
17 Smith-Magenis-Syndrom	546
17.1 Einzelfälle	546
17.2 Klinische Genetik	550
17.3 Kognitive Fähigkeiten	552
17.4 Sprachliche Fähigkeiten	555
17.5 Adaptive Kompetenzen	557
17.6 Entwicklung im frühen Kindesalter	559
17.7 Sozial-emotionale Entwicklung	560
17.8 Elternbelastung	572
18 22q11-Deletion (Velocardiofaciales Syndrom)	576
18.1 Einzelfälle	576
18.2 Klinische Genetik	579
18.3 Entwicklung im frühen Kindesalter	582
18.4 Sprachliche Entwicklung	587
18.5 Fähigkeitsprofil im Schulalter	591
18.6 Verhaltensmerkmale und psychosoziale Entwicklung	595
18.7 Elternbelastung	602
19 Turner-Syndrom	605
19.1 Einzelfälle	605
19.2 Klinische Genetik	606
19.3 Kognitive und sprachliche Entwicklung	608
19.4 Sozial-emotionale Entwicklung	612
20 Klinefelter-Syndrom	617
20.1 Klinische Genetik	617
20.2 Kognitive und sprachliche Entwicklung	618
20.3 Sozial-emotionale Entwicklung	621
20.4 Jungen mit Polysomien (z. B. XXXXY-Konstellation)	623

21 Elternberatung	625
21.1 Trauerprozess als Thema der Erstberatung	625
21.2 Psychologische Unterstützung im Bewältigungsprozess	629
21.3 Erlebter Nutzen syndromspezifischer Beratung	634
21.4 Unterstützung der frühen Eltern-Kind-Kommunikation	640
21.5 Syndromspezifische Elternkompetenz	646
21.6 Grenzen des Konzeptes von Verhaltensphänotypen bei der Erklärung von Entwicklungs- und Verhaltensauffälligkeiten	656
Literatur	660
Übersicht über psychologische Tests und Diagnoseinstrumente	720
Hilfreiche Adressen	724
Sachregister	727

Vorwort zur vierten Auflage

Die erste und zweite Auflage der „Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome“ sowie die dritte, bereits überarbeitete und erweiterte Auflage haben ein erfreulich nachhaltiges Interesse unter Ärzten, Psychologen, Pädagogen und Therapeuten gefunden, die mit Kindern und Jugendlichen mit intellektueller Behinderung arbeiten. Viele Praktiker haben das Buch begrüßt als Orientierungshilfe für die Elternberatung und die Planung von pädagogischen und therapeutischen Interventionen. Ihre Rückmeldung zeigt, dass sie es haben nutzen können, um das Verhalten und die Entwicklungsschwierigkeiten von Kindern mit einzelnen genetischen Syndromen besser verstehen und Hilfen auf ihre individuellen Bedürfnisse abstimmen zu können. Einzelne Pädagogen und Psychologen haben allerdings die Befürchtung geäußert, dass das Konzept der Verhaltensphänotypen dazu beitragen könnte, Entwicklungs- und Verhaltensproblemen einseitig als genetisch determiniert zu verstehen und die Bedeutung der sozialen Beziehungen des Kindes und seiner Erfahrungen in seiner Lebensumwelt zu vernachlässigen. Auch wurde vor der Gefahr sich selbst erfüllender Prophezeiungen, pädagogisch-therapeutischer Resignation oder einer „genetischen Pädagogik“ mit syndromspezifischen Erziehungs- und Behandlungsrezepten gewarnt. Diese Argumente weisen zu Recht auf die Notwendigkeit eines ganzheitlichen Verständnisses der Entwicklung der individuellen Persönlichkeit eines Kindes mit einer intellektuellen Behinderung hin.

In den vergangenen Jahren hat die Forschung zu Entwicklungs- und Verhaltensmerkmalen von Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit unterschiedlichen Syndromen weitere Fortschritte gemacht. Für zahlreiche Syndrome sind die Erkenntnisse gewachsen, welche Entwicklungs- und Verhaltensprofile als spezifisch gelten können und wie sie mit den sozialen Bedingungen zusammenhängen, die sie beeinflussen.

Medizinische, therapeutische und pädagogische Fachkräfte erkennen mehr und mehr, dass Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit geistiger Behinderung keine einheitliche Gruppe darstellen, sondern sich in ihren Fähigkeiten, Verhaltensdispositionen und Bedürfnissen unterscheiden. Ihre Förderung und Behandlung, aber auch die Beratung der Eltern hat sich auf diese Heterogenität einzustellen und individualisierte Konzepte zu entwickeln, die die spezifischen Besonderheiten einzelner genetischer Syndrome berücksichtigen.

Zehn Jahre nach der Veröffentlichung der dritten Auflage scheint mir daher die Zeit reif für eine weitere vollständige Überarbeitung des Buches. Ohne die Struktur der einzelnen Kapitel zu verändern, habe ich mich bemüht, die Vielzahl der wissenschaftlichen Studien zu Entwicklungs- und Verhaltensmerkmalen der einzelnen Syndrome einzuarbeiten, die in diesem Zeitraum publiziert wurden. Die