

# Frühförderung behinderter Kleinkinder

Grundlagen, Diagnostik und Intervention

Bearbeitet von  
Prof. Dr. Klaus Sarimski

1. Auflage 2009. Taschenbuch. 242 S. Paperback  
ISBN 978 3 8017 2079 7  
Format (B x L): 16,5 x 24 cm

[Weitere Fachgebiete > Pädagogik, Schulbuch, Sozialarbeit > Sozialarbeit > Sozialarbeit: Kranken-, Alten- und Behindertenhilfe](#)

Zu [Inhaltsverzeichnis](#)

schnell und portofrei erhältlich bei

**beck-shop.de**  
DIE FACHBUCHHANDLUNG

Die Online-Fachbuchhandlung [beck-shop.de](http://beck-shop.de) ist spezialisiert auf Fachbücher, insbesondere Recht, Steuern und Wirtschaft. Im Sortiment finden Sie alle Medien (Bücher, Zeitschriften, CDs, eBooks, etc.) aller Verlage. Ergänzt wird das Programm durch Services wie Neuerscheinungsdienst oder Zusammenstellungen von Büchern zu Sonderpreisen. Der Shop führt mehr als 8 Millionen Produkte.

## Vorwort

Fast 30 Jahre sind vergangen, seit ich in einem „Zentrum für Pädagogische Frühförderung und Beratung“ meinen beruflichen Weg begonnen habe. Ich erinnere mich noch sehr gut an meine erste Aufgabe: Entwicklungsdiagnostik und Förderplanung bei Tanja, 2<sup>1/2</sup> Jahre alt, und Beratung ihrer Mutter – einige Jahre älter als ich selbst. Im Studium der Psychologie hatten wir kaum brauchbares „Handwerkszeug“ für eine solche Aufgabe gelernt. Wir wussten kaum etwas darüber, wie sich Kinder mit einer Behinderung entwickeln, welche Schwierigkeiten sie bei der Bewältigung einzelner Entwicklungsaufgaben haben und wie man ihnen dabei wirksam helfen könnte. Und so habe ich im Rückblick große Zweifel, ob ich für Tanja und ihre alleinerziehende Mutter – und für so manch andere Familie in den ersten Berufsjahren – eine Hilfe war.

Seither haben sich das internationale und das deutsche Frühfördersystem rasant entwickelt. Während wir damals auf der Suche nach möglichst differenzierten Diagnoseskalen und Übungsprogrammen zur Förderung behinderter und entwicklungsauffälliger Kinder waren, wissen wir heute, dass es viel mehr Erfolg verspricht, auf die intuitiven Kompetenzen der Eltern zu setzen und sie zu unterstützen, eine emotional stabile und entwicklungsförderliche Beziehung zu ihrem Kind im Alltag zu entwickeln. Um Eltern und Kindern dabei eine Hilfe zu sein, braucht es fundiertes Wissen um die Entwicklung von Kindern unter den Bedingungen der jeweiligen Behinderung, um die spezifischen Störungen und Hindernisse bei Entwicklungsprozessen und um Interventionen, die sich als wirksam erwiesen haben. In diesem Buch möchte ich dieses entwicklungs-, störungs- und interventionsbezogene Wissen aus Forschungsergebnissen zusammenstellen und damit zu wissenschaftlichen Grundlagen für eine gute Praxis der Frühförderung beitragen. Bei der Auswahl der Inhalte habe ich mich von der Frage leiten lassen, was ich – damals als Anfänger – gern gewusst hätte, um meine Arbeit qualitativ gut zu machen, und was ich – in den nachfolgenden 25 Jahren im Kinderzentrum München – von vielen Kindern mit unterschiedlichen Behinderungen und ihren Eltern gelernt habe.

Dazu gehören Antworten auf Fragen wie: Welchen Einfluss haben familiäre Bedingungen auf die Entwicklung frühgeborener Kinder? Was ermöglicht Kindern mit einer schweren Hörschädigung eine weitgehend unbeeinträchtigte Sprach- und Sozialentwicklung? Wovon hängt es ab, dass blinde Kinder so früh wie möglich am sozialen Geschehen partizipieren können? Wie können wir eine günstige Entwicklung sicherstellen, wenn Eltern aufgrund eigener Belastungen keine gute Entwicklungsumwelt bieten können oder durch alltägliche Regulationsstörungen des Kindes verunsichert sind? Was trägt dazu bei, Lernprozesse zu erleichtern, wenn das Verarbeitungsvermögen eines Kindes für sprachliche Angebote und andere Informationen aus der Umwelt beeinträchtigt ist?

Kleine Kinder mit Entwicklungsstörungen werden heutzutage in unterschiedlichen Institutionen gefördert. Ein Teil von ihnen wird in Frühförderstellen betreut, die je nach Bundesland und Behinderung interdisziplinär besetzt oder von Sonderpädagogen geführt werden; sie besuchen Physio-, Ergo- oder Sprachtherapeuten in einer Praxis und sie werden in ärztlich geleiteten Sozialpädiatrischen Zentren vorgestellt. Damit zusammenhängende Probleme der Organisation und Finanzierung von Frühförderung

und Mängel in der Vernetzung von Jugendhilfe-, Bildungs- und Gesundheitssystem, wie sie vor allem bei Kindern mit sozial benachteiligenden Lebensverhältnissen deutlich werden, habe ich nicht zum Gegenstand dieses Buches gemacht, obgleich sie natürlich für die Praxis von drängender Bedeutung sind.

Vielmehr habe ich mich an die Ergebnisse einer Expertenbefragung gehalten, die Prof. H. Weiß (2005) zu der Frage veröffentlicht hat, in welche Richtung sich das Profil der Frühförderung in fachlicher Hinsicht weiterentwickeln sollte. Es geht danach um eine klare Differenzierung der Frühförderangebote in ein „Kerngeschäft“, d. h. die Förderung von behinderten und von Behinderung bedrohten Kindern vom Säuglings- bis zum Kindergartenalter und die Beratung ihrer Eltern, gegenüber „kooperativen Beiträgen“, die die Frühförderung z. B. bei der Frühgeborenen-Nachsorge, den niedrigschwelligen Hilfen für Kinder und Eltern in Armutsquartieren, der Früherkennung und Beratung bei Entwicklungsauffälligkeiten in Krippen und Kindergärten oder bei der Integration behinderter Kinder in Regelkindergärten leisten kann. Viele wichtige und weiterführende Publikationen sind in den letzten Jahren zu diesen „kooperativen Beiträgen“ erschienen. Meine Sorge ist, dass heutzutage viele Ressourcen der Frühförderstellen für diese „kooperativen Beiträge“ verwendet werden, während das „Kerngeschäft“, die Arbeit mit Kindern mit schwerer Hör- oder Sehschädigung, geistiger Behinderung, Spracherwerbsstörung oder Mehrfachbehinderung aus dem Blickfeld zu geraten droht. Statistiken sprechen z. B. dafür, dass der Anteil der Kindergartenkinder, die wegen auffälliger sozial-emotionaler Entwicklung in Frühförderstellen betreut werden, stetig wächst, während der relative Anteil der Kinder, die wegen einer solchen Behinderung betreut werden, abnimmt.

Kinder mit Behinderungen und ihre Familien brauchen kein „Einheitsmodell von Frühförderung“, sondern individuell auf die Bedürfnisse der Kinder und ihrer Eltern abgestimmte Hilfen. So habe ich jeder Behinderungsform ein eigenes Kapitel gewidmet und mich dabei auf die Zeit zwischen der Geburt und dem Alter von drei Jahren konzentriert. Spezifische Aspekte, die für die Arbeit mit Kindern wichtig sind, deren Entwicklung durch soziale Risiken gefährdet ist, habe ich ergänzt. Drei Fragen, die bei einer ersten Durchsicht des Buches entstehen könnten, möchte ich vorab beantworten:

1. Wo bleibt die Frühförderung von Kindern mit drohenden schulischen Lernstörungen, die frühe Sprachförderung von Kindern mit Migrationshintergrund oder die Frühinterventionen bei Verhaltensauffälligkeiten im Kindergarten? Diese Themen werden in der aktuellen gesellschaftspolitischen Diskussion oft mit dem Begriff der „Frühförderung“ verbunden. Ich bin überzeugt, sie sind Aufgabe der Kindertagesstätten, die zu „Familienzentren“ oder „Bildungshäusern“ weiterentwickelt werden müssen. Frühförderstellen können ihnen mit ihrer Fachkompetenz wertvolle Kooperationspartner sein, sie können dem Bedarf an Förderung – schon wegen der großen Zahl von Kindern, um die es dabei geht – aber niemals mit einem qualitativ guten, individuell gestalteten und familienorientierten Konzept allein gerecht werden. Hier bedarf es einer Qualifizierungsoffensive im Bereich der Elementarpädagogik. Sie ist politisch gewünscht, aber bei weitem bisher nicht ausreichend finanziert und realisiert.
2. Warum soll sich jeder Mitarbeiter der Frühförderung mit so unterschiedlichen Behinderungsformen beschäftigen, wie sie hier vorgestellt werden? Die Kinder, die wir

in unserer Arbeit in einer Frühförderstelle, einem Sozialpädiatrischen Zentrum oder einer Therapiepraxis kennenlernen, richten sich nicht nach unserem Ordnungsschema sonderpädagogischer Fachrichtungen. Sie sind Kinder mit ganz individuellen – und eben oft kombinierten Entwicklungsschwierigkeiten. Ein Grundwissen über verschiedene Entwicklungsstörungen zu vermitteln, scheint mir daher sinnvoll. Es bedeutet allerdings nicht, dass jedes Kind beliebig von der einen oder anderen Einrichtung im Frühfördersystem betreut werden sollte. So wäre es unverantwortlich, ein blindes Kind oder ein Kind mit einer schweren Hörschädigung allein in einer allgemeinen Frühförderstelle anzumelden und auf das Expertenwissen eines Blinden- oder Hörgeschädigtenpädagogen zu verzichten. Der Sonderpädagoge, der seinerseits primär für die schulische Förderung z. B. sinnesbehinderter Kinder ausgebildet ist, bedarf andererseits auch eines allgemeinen „Handwerkszeugs“ zur Beobachtung des Kindes, zur Beziehungsförderung und Beratung der Eltern.

3. Wo bleiben die medizinischen Therapieformen – Physio-, Ergo- und Sprachtherapie – in diesem Konzept? Frühförderung ist fast immer eine „Komplexleistung“, egal ob sie als solche geplant, koordiniert und abgerechnet wird oder durch Vernetzung mit mehreren niedergelassenen Therapeuten entsteht. Kein Zweifel: Physio-, Ergo- und Sprachtherapeuten haben spezifische Behandlungskonzepte für Kinder mit unterschiedlichen Entwicklungsstörungen zu bieten. Sie benötigen aber darüber hinaus ebenfalls Basiskompetenzen in der Beobachtung des Kindes, Beziehungsförderung und Beratung der Eltern – den drei „B“s, die in diesem Buch im Mittelpunkt stehen. Auch für sie wird es deshalb hoffentlich von Nutzen sein.

Es geht in der Frühförderung nicht darum, manualisierte Methoden zu entwickeln und ihre Effektivität nach den Kriterien der „Evidenzbasierten Medizin“ zu beurteilen (Peterander, 2008). Wohl aber haben Kinder mit Behinderungen und ihre Eltern einen Anspruch auf größtmögliche Transparenz und wissenschaftliche Fundierung der Förderung. In diesem Sinne soll das Buch evidenzbasierte Leitlinien für die fachliche Arbeit in der Frühförderung vermitteln, d. h. Empfehlungen für die Praxis, die aus der Zusammenstellung wichtiger Forschungsergebnisse entstanden sind.

# 1 Biologische und soziale Risiken für Entwicklungsstörungen

## Zusammenfassung:

Die meisten schweren Entwicklungsstörungen sind durch chromosomale Veränderungen und pränatale Schädigungen bedingt. Ein hohes Risiko besteht auch bei sehr unreifer Geburt, obgleich die Prognose frühgeborener Kinder durch die Verbesserungen der neonatologischen Intensivversorgung heute wesentlich günstiger ist als in den vergangenen Jahrzehnten. Soziale Risiken können die Auswirkungen biologischer Schädigungen verstärken oder selbst Ursache von Entwicklungsstörungen sein. Spezifische Risikokonstellationen liegen bei jugendlichen Müttern, Müttern mit eigenen psychischen Erkrankungen oder Suchtproblemen vor.

Alle Fachkräfte, die mit Kindern mit unterschiedlichen Entwicklungsstörungen und ihren Eltern arbeiten, sollten das Spektrum der Ursachen von Entwicklungsstörungen kennen. Nicht alle pädagogisch ausgebildeten Mitarbeiter in Frühförderstellen mögen diesem Satz vorbehaltlos zustimmen. Sie sehen in dem Wissen um die Ursachen keinen Nutzen für die Planung der Förderung, sondern möchten sie individuell auf die jeweils beobachtbaren Hilfebedürfnisse und Fähigkeiten des Kindes abstimmen. Diese Sichtweise wird dann als stärken- und ressourcenorientiert einer sogenannten Defizitorientierung gegenübergestellt. Auf den ersten Blick haben Begriffe wie Stärken- und Ressourcenorientierung eine hohe Attraktivität – auch im Gespräch mit Eltern, die nach ermutigenden Zukunftsperspektiven für sich und ihre Kinder suchen. Völlig unstrittig ist auch, dass die Klärung der Ursache einer Entwicklungsstörung diejenigen, die die Förderung des Kindes planen und durchführen, nicht von der Aufgabe befreit, sich ein genaues Bild von seinen Fähigkeiten und seinem Unterstützungsbedarf zu machen. Beides, medizinische Kompetenz zur Bestimmung der Ursache einer Behinderung und entwicklungspsychologisch-pädagogische Kompetenz zur Bestimmung des Fähigkeitsprofils und Hilfebedarfs sind aber gleichermaßen nützlich für ein differenziertes Verständnis, welcher Art die Entwicklungsprobleme eines Kindes sind, welche Faktoren den Entwicklungsverlauf beeinflussen und wo eine erfolgversprechende Unterstützung des kindlichen Entwicklungsprozesses ansetzen kann.

Die medizinische Diagnostik der Ursache und Art der Schädigung liegt in der Hand des Kinderarztes, Neuropädiaters, Humangenetikers, Augenarztes, Hals-Nasen-Ohren-Arztes oder Phoniaters. Die Fachkräfte der Frühförderung müssen seine Befunde verstehen und den Eltern erläutern können und sie mit ihren eigenen diagnostischen Ergebnissen zu einem Bild verbinden, das für die Eltern nachvollziehbar ist. In diesem ersten Kapitel wird daher ein Überblick über mögliche pränatale und perinatale Ursachen von Entwicklungsstörungen gegeben und mit sozialen Risiken für den Entwicklungsverlauf in Beziehung gesetzt.

## 1.1 Pränatale Ursachen von Entwicklungsstörungen

Die vorgeburtliche Hirnreifung kann durch genetisch bedingte Störungen des Reifungsprogramms sowie durch exogene Schädigungen des Feten (durch Infektionen, schwere Ernährungsmängel oder teratogene Stoffe wie Nikotin, Alkohol oder illegale Drogen) mit nachhaltigen Folgen für die körperliche, kognitive, kommunikative und soziale Entwicklung des Kindes beeinträchtigt werden. Genetische Ursachen sind für die Mehrheit der Behinderungen verantwortlich, die mit einer schweren Intelligenzminderung einhergehen (Hagberg et al., 1981; Stromme & Hagberg, 2000).

Es handelt sich hierbei vor allem um Dysmorphie-Syndrome, d. h. Entwicklungsstörungen, die auf der Basis einer bestimmten Kombination von körperlichen Auffälligkeiten, Sinnesbehinderungen oder Fehlbildungen in Verbindung mit einer verlangsamten allgemeinen Entwicklung diagnostiziert werden. Trotz stetiger Fortschritte der humangenetischen Diagnostik können noch nicht bei allen Dysmorphie-Syndromen die zugrunde liegenden genetischen Veränderungen exakt benannt werden. Dies ist durch die modernen medizinischen Untersuchungsmöglichkeiten jedoch heute wesentlich häufiger möglich als früher. Stromme und Hagberg (2000) fanden lediglich bei 4 % der schweren geistigen Behinderungen keine ätiologische Erklärung. Immer noch hoch ist allerdings der relative Anteil unspezifischer, ursächlich ungeklärter Behinderung bei leichter geistiger Behinderung.

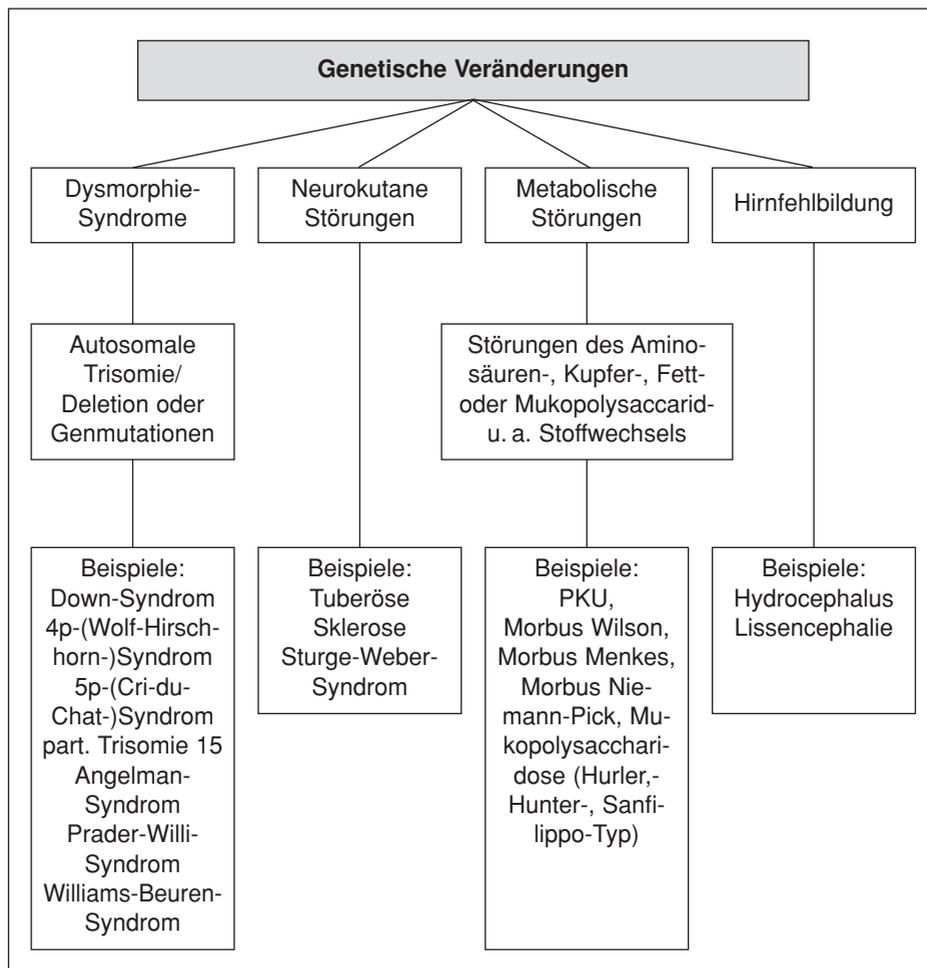
### Ursachen komplexer Entwicklungsstörungen

Unter den chromosomal bedingten pädiatrischen Syndromen, die mit einer mittelgradigen oder schweren geistigen Behinderung – definiert als  $IQ < 50$  – einhergehen, ist das Down-Syndrom das häufigste. 30 % der Kinder in dieser Gruppe sind Kinder mit Down-Syndrom, etwa 5 % sind Kinder mit Fragilem-X-Syndrom (Gillberg, 1997). Pränatale Infektionen sind für etwa 8 % der schweren Behinderungen verantwortlich. 10 bis 15 % sind jeweils durch perinatale Komplikationen (Frühgeburt mit nachfolgender schwerer Hirnblutung, Periventrikuläre Leukomalazie, Asphyxie) oder durch postnatale Ursachen (schwere Anfallsleiden, bakterielle Meningitis, Virusencephalitis oder Hirntumore) zu erklären. Bei leichter Intelligenzminderung – definiert als  $IQ$  50 bis 70 – wird angenommen, dass chromosomale Störungen lediglich für 10 bis 15 % der Fälle verantwortlich sind. Auch schwere pränatale Infektionen oder postnatale Störungen erklären in dieser Gruppe nur einen Teil der Behinderungen. Unter den Kindern mit leichter geistiger Behinderung finden sich dagegen mehr als fünfmal so viele Kinder aus unteren sozialen Schichten als unter den Kindern mit schwerer Behinderung, die weitgehend unabhängig von der Schichtzugehörigkeit auftritt (Stromme & Hagberg, 2000; Stromme & Magnus, 2000).

### 1.1.1 Chromosomale Veränderungen

Genetisch bedingte Behinderungen können auf numerische oder strukturelle Veränderungen des Chromosomensatzes zurückgeführt werden, auf Mutationen einzelner Gene oder auf Mutationen in einer Reihe benachbarter Gene („contiguous gene syndromes“).

Genetische Veränderungen führen nicht in jedem Fall zu einem auffälligen körperlichen Erscheinungsbild der Kinder. Sie können sich auch in Störungen der Hirnreifung in Verbindung mit Veränderungen der Haut (sog. neurokutane Syndrome) oder Stoffwechselstörungen (sog. metabolische Störungen) manifestieren, die manchmal erst nach den ersten Lebensmonaten oder Lebensjahren erkannt werden können. Abbildung 1 gibt einen Überblick über die verschiedenen Störungsmanifestationen aufgrund von genetischen Veränderungen.



**Abbildung 1:** Genetische Veränderungen als Ursache einer geistigen Behinderung

Numerische Chromosomenbesonderheiten entstehen durch eine Fehlverteilung, d. h. durch das Nichtauseinanderweichen (Non-disjunktion) einzelner Chromosomen während der elterlichen Keimzellreifung. Diese führt zu einer Imbalanz der genetischen In-

formationsdosen mit Auswirkungen auf die Proteinbildung und Regulationsmechanismen in der Entwicklung. Der genaue Weg, wie die Veränderung der genetischen Information zu den dann am Kind beobachtbaren körperlichen und kognitiv-sozialen Entwicklungsmerkmalen führt, ist noch nicht bekannt.

Die häufigste zahlenmäßige chromosomale Abweichung ist das Down-Syndrom (Inzidenz 1:700), bei dem es durch die fehlerhafte Zellteilung in allen Körperzellen zu einem überzähligen Chromosom 21 (Trisomie 21) kommt mit syndromspezifischen Folgen für das äußere Erscheinungsbild (charakteristische Gesichtszüge mit schräger Lidachse, auffallend weitem Augenabstand, einer Lidfalte am inneren Augenwinkel, kurzer Nasenwurzel, einer Vierfingerfurche, u. a.) und einer verlangsamten Entwicklung der motorischen, kognitiven und sprachlichen Fähigkeiten. Andere Trisomien, bei denen ein Chromosom als Ganzes oder Teile eines Chromosoms überzählig sind, sind seltener, jedoch meist mit zusätzlichen Fehlbildungen und schweren Entwicklungsstörungen verbunden (z. B. Trisomie 8, 13, 18).

Während der Zellteilung kann es auch zu sogenannten Strukturumbauten von Chromosomen mit Verlust oder Zugewinn chromosomalen Materials kommen. Auch das führt zu unbalancierten Genverhältnissen mit schwerwiegenden Entwicklungsfolgen. So liegt z. B. bei der partiellen Monosomie 5 (Cri-du-Chat-Syndrom) eine Deletion am kurzen Arm des Chromosoms 5, bei der partiellen Monosomie 4p (Wolf-Hirschhorn-Syndrom) eine Deletion am Chromosom 4 vor. In den meisten Fällen sind diese Chromosomenaberrationen neu entstanden. Bei ca. 20 % der Kinder finden sich jedoch Strukturbesonderheiten auch bei den Eltern. Bei ihnen ist der Strukturumbau genetischen Materials jedoch ohne Verlust erfolgt, so dass er ohne Auswirkungen auf äußeres Erscheinungsbild und Entwicklung der Eltern und daher oft über Generationen hinweg unentdeckt bleibt. Bei diesen sogenannten Trägern einer balancierten Translokation ist allerdings die Wahrscheinlichkeit höher, dass es bei erneuter Schwangerschaft im Laufe der Zellteilung zu einem Verlust von genetischen „Informationsbausteinen“ und damit zur Geburt eines Kindes mit einer Behinderung kommt.

Die häufigste strukturelle Chromosomenbesonderheit ist das Fragile-X-Syndrom (geschätzte Prävalenz bei Jungen: 1:2.000 bis 1:4.000), die auf dem langen Arm des X-Chromosoms (Xq28) lokalisiert ist. Molekulargenetisch lässt sich bei diesen Kindern eine Abweichung in der Anordnung von DNA-Sequenzen, die als reifungssteuernde „Informationsspeicher“ fungieren, feststellen (instabile CGG-Trinukleotid-Repeatzusammensetzung). Insbesondere bei den Jungen – die nur über ein X-Chromosom verfügen – kommt es zu ausgeprägten Entwicklungs- und Verhaltensstörungen. Das Fragile-X-Syndrom macht etwa 40 % der Fälle X-gebundener mentaler Behinderung aus. Dass Genveränderungen insgesamt am X-Chromosom relativ häufig sind, erklärt die ungleiche Geschlechtsverteilung im Auftreten geistiger Behinderung. Es überwiegen die Jungen.

Numerische und (größere) strukturelle Chromosomenveränderungen sind mikroskopisch sichtbar. Durch die Weiterentwicklung der genetischen Analysemethoden lassen sich aber heute auch zunehmend mehr Syndrome diagnostizieren, die auf Mikrodele-

tionen (Veränderungen jenseits der Grenze der mikroskopischen Auflösung) zurückgehen. Dabei kann es sich um das Fehlen mehrerer Gene in Reihe („contiguous gene syndromes“) oder die Mutation eines einzelnen Gens handeln. Je nach funktioneller Bedeutung des Gens für Reifungsprozesse kann dessen Fehlen ebenfalls komplexe Behinderungsformen hervorrufen. So führt z. B. beim Smith-Lemli-Opitz-Syndrom eine Störung der Cholesterinbiosynthese zu einer schweren geistigen Behinderung, beim Williams-Beuren-Syndrom eine Deletion am sogenannten Elastin-Gen (auf dem Chromosom 7) zu vermindertem Wachstum, einem Herzfehler und einer kognitiven Entwicklungsstörung variabler Ausprägung.

Bei einigen Syndromen ist zudem von Bedeutung, von welchem Elternteil das deletierte Genmaterial stammt („genomic imprinting“). Relativ häufig ist z. B. das Prader-Willi-Syndrom (geschätzte Inzidenz 1 : 15.000), das mit Muskelhypotonie, charakteristischen Merkmalen des Gesichts und der Extremitäten, exzessivem Nahrungsdrang, Verhaltensauffälligkeiten und einer kognitiven Entwicklungsstörung variabler Ausprägung einhergeht. Hier handelt es sich in der Mehrzahl der Fälle um einen Verlust der vom Vater ererbten genetischen Bausteine auf dem Chromosom 15q11.2-q13. Wenn eng benachbarte Gene mütterlicher Herkunft eine Deletion aufweisen, kommt es zu einem Angelman-Syndrom, bei dem die kognitive Entwicklung wesentlich stärker eingeschränkt ist und die sprachliche Entwicklung weitgehend ausbleibt.

Eine Übersicht über eine große Zahl von Syndromen, die mit einer gewissen Häufigkeit in sonderpädagogischen Arbeitsfeldern auftreten, gibt Neuhäuser (2003, 2007). Eine umfassende Darstellung von Entwicklungsmerkmalen mit Checklisten, die den Kinderarzt über kontrollbedürftige Untersuchungen informieren, findet sich bei Wilson und Cooper (2000). Syndromspezifische Entwicklungs- und Verhaltensmerkmale der häufigeren Syndrome wurden von Goldstein und Reynolds (1999), Dykens et al. (2000), O'Brien und Yule (2002), Mazzocco und Ross (2007) und in deutscher Sprache von Sarimski (2003) beschrieben.

### 1.1.2 Andere pränatale Ursachen

Bei den neurokutanen Syndromen (Phakomatosen) handelt es sich um anlagebedingte Entwicklungsstörungen, die ebenfalls überwiegend durch Veränderung eines einzelnen Gens entstehen und mit typischen Veränderungen der Haut und des zentralen Nervensystems einhergehen. Eine geistige Behinderung findet sich z. B. bei bis zu 70 % der Kinder mit Tuberöser Sklerose (Strukturänderungen in verschiedenen Großhirnarealen und inneren Organen; Veränderungen an den Chromosomen 9 oder 16; geschätzte Häufigkeit 1 : 6.000). Fast alle Kinder mit dieser Entwicklungsstörung leiden auch unter – oft schwer medikamentös beherrschbaren – Epilepsien. Eine geistige Behinderung tritt auch bei Kindern mit Sturge-Weber-Syndrom auf in Folge von anlagebedingten Durchblutungsstörungen der Großhirnrinde (Atrophie). Auch in diesen Fällen ist ein schwer behandelbares Anfallsleiden im frühen Kindesalter symptomatisch.

An eine neurometabolische Erkrankung ist immer dann zu denken, wenn sich nach primär normaler Entwicklung zunehmende neurologische Symptome zeigen. Eine spezifische

Behandlung ist heute nur bei wenigen Erkrankungen möglich. Dies ist z. B. bei der Phenylketonurie durch die Einleitung einer frühzeitigen phenylalaninarmen Diät der Fall. Sie kann im Rahmen der Neugeborenen-Screening-Untersuchung zwischen dem 5. und 10. Lebenstag erkannt werden (Guthrie-Test). Hinweise auf das Vorliegen einer Stoffwechselstörung sind auffälliger Geruch der Haut oder des Urins, rezidivierendes Erbrechen, Gedeihstörungen und cerebrale Anfälle. Eine progrediente schwere Entwicklungsstörung als Folge der Speicherung von nicht normal abbaubaren Stoffwechselprodukten liegt auch bei der Mukopolysaccharidose (Typ I bis V) und der metachromatischen Leukodystrophie (durch einen Enzymmangel verursachte Zerstörung von Markscheiden im zentralen und peripheren Nervensystem) vor. Bei dieser Erkrankung kommt es zu einer fortschreitenden spastischen Tetraparese.

Unter einer Holoprosencephalie versteht man eine Reifungsstörung der Hirnblase mit charakteristischen Veränderungen der Mittellinienstrukturen und Seitenventrikel. Anlagestörungen der Großhirnrinde (kortikale Dysplasien) oder eine Abflachung der Hirnoberfläche mit ausgeprägten Störungen im Aufbau der Nervenzellschichten (Lissencephalie) sind ebenfalls häufige Ursachen für schwere mentale Störungen.

### **1.1.3 Intrauterine Infektionen und Schädigungen durch teratogene Substanzen**

Intrauterine Infektionen gehören zu den häufigsten Ursachen von schweren Hör- oder Sehschädigungen. Sie können aber auch zu einer schweren allgemeinen Entwicklungsstörung führen. Bei einer Maserninfektion der Mutter während des ersten Schwangerschaftstrimesters kann es zu einer Kombination von Hörschädigung, Augenfehlbildung, Herzfehler und mentaler Behinderung kommen. Bei einer kleinen Gruppe von Kindern, deren Mütter sich mit Varizellen-Zoster infiziert haben, ist ebenfalls eine spezifische Kombination von (vor allem ophtalmologischen) Fehlbildungen beschrieben. Eine Cytomegalie-Infektion im ersten Trimester der Schwangerschaft kann zu einer Innenohr-Schwerhörigkeit mit oder ohne geistige Behinderung führen, eine Toxoplasmose-Infektion zu Blindheit. In allen diesen Fällen handelt es sich um Viren, die die Placenta-Barriere durchdringen und so den Fetus schädigen können. Die Schädigung tritt jedoch nur bei etwa 10 % der betroffenen Schwangeren ein. Eine ausführliche Übersicht über den Forschungsstand geben Martin und Dombrowski (2008).

Unmittelbar schädigende Auswirkungen auf die fetale Entwicklung hat ein chronischer Alkoholgenuss während der Schwangerschaft. Etwa 30 % der Kinder von Müttern mit chronischer Alkoholabhängigkeit, die über die 12. Schwangerschaftswoche hinaus regelmäßig Alkohol zu sich nehmen, weisen die Merkmale eines fetalen Alkoholsyndroms (FAS) auf. Das FAS (oder: Fetale Alkoholembryopathie) ist definiert als Kombination von pränatalem Minderwuchs, körperlichen Anomalien (z. B. kurze Lidspalten, Hypoplasie im Mittelgesicht, schmales Lippenrot, flaches und/oder langes Philtrum) und Entwicklungs- sowie Verhaltensstörungen (Intelligenzminderung, Hyperaktivität, Konzentrationsschwäche; Steinhausen, 2000). Kinder, bei denen die Diagnosekriterien nicht vollständig erfüllt sind, aber eine Alkoholexposition in utero vorliegt, werden als Patienten mit einem möglichen fetalen Alkoholeffekt (FAE) bzw. einer Fetal-Alkohol-

Spektrumstörung (FASD) bezeichnet. Die Schwere der körperlichen Fehlbildungen ist dosisabhängig, ein eindeutiger Zusammenhang zwischen dem Grad des Alkoholkonsums und der Ausprägung späterer kognitiver, motorischer und sozialer Beeinträchtigungen ist jedoch nicht sicher nachgewiesen. Einen sicheren Schwellenwert, ab dem ein mütterlicher Alkoholkonsum zu einer Schädigung des Feten führt, gibt es nicht.

#### **Auswirkungen von Alkoholmissbrauch auf die kindliche Entwicklung**

Die Prävalenzschätzungen für das Auftreten des Fetalen Alkoholsyndroms (FAS) schwanken regional sehr. Sampson et al. (1997) gehen nach einer Re-Analyse älterer populationsbasierter Studien von einer Häufigkeit von etwa 3 : 1.000 (d. h. 0,3 %) aus, May und Gossage (2001) ermitteln in einem Überblick über die verfügbaren Daten eine Häufigkeit von mindestens 1 : 2.000 (0,05 %). Es handelt sich damit um eine der häufigsten Ursachen für eine geistige Retardierung (evtl. vergleichbar der Häufigkeit des Down-Syndroms, mindestens aber der des Fragilen-X-Syndroms). Die Häufigkeit wird unterschätzt, so dass viele Kinder erst im Schulalter diagnostiziert werden.

Der Grad der geistigen Einschränkungen ist variabel. Verschiedene Untersuchungen ermittelten durchschnittliche IQs zwischen 65 und 82. In einer umfangreichen Langzeitstudie an 70 Kindern mit FAS ergab sich für je ein Drittel der Kinder ein Intelligenzquotient im Bereich der geistigen Behinderung (IQ < 70) und der Lernbehinderung (IQ 70 bis 85; Steinhausen, 2000). Unter den 54 Patienten, die im Schulalter untersucht wurden, besuchten 51 % eine Förderschule, 31 % eine Schule oder Tagesstätte für geistig Behinderte. Schulische Leistungsschwächen (vor allem im Rechnen) sind auch bei den Kindern häufig, die keine geistige Behinderung entwickeln. Untersuchungen zur sozial-emotionalen Entwicklung mit der Child Behavior Checklist (CBCL) zeigten bei der Mehrzahl der Kinder im Vorschulalter und frühen Schulalter eine hyperkinetische Störung, aggressive Verhaltensprobleme, soziale Ängste und Essstörungen (Steinhausen, 2000; Carmichael Olson et al., 1998; Paley et al., 2005). Bei Kindern in den ersten zwei Lebensjahren liegt der Entwicklungsquotient (EQ) von Kindern, deren Mütter mehr als 2 bis 3 Drinks pro Tag zu sich nehmen, um 8,3 Punkte unter dem von Kontrollgruppen, die nach sozialen Kriterien parallelisiert wurden (Testa et al., 2003). Langzeitstudien sprechen für eine höhere Vulnerabilität für psychische Störungen (Angst, Depressionen, Essstörungen), Schulverweisen und einen lebensgeschichtlich früheren Beginn eigenen Alkohol- oder Drogenmissbrauchs (Streissguth et al., 2004).

Alkoholbedingte Schädigungen zeigen sich schon im Neugeborenenalter an frühen Regulationsstörungen. In der Neonatal Behavioral Assessment Scale (NBAS) fanden Streissguth et al. (1983) bei 417 Säuglingen Schwierigkeiten bei der Gewöhnung an akustische und visuelle Reize, eine verminderte Fähigkeit, sich selbst zu beruhigen, bzw. auf Trösten zu reagieren, und Schlafstörungen. Psychomotorische und kognitive Fähigkeiten (gemessen mit den Bayley Scales of Infant Development, nachfolgend

Bayley-Entwicklungsskalen oder Bayley-Entwicklungstest genannt, im Alter von 8 bis 13 Monaten), fein- und grobmotorische sowie sprachliche Kompetenzen sind retardiert (Mattson & Riley, 1998; Coggins et al., 2007).

#### **1.1.4 Ursachen von Hör- und Sehbehinderungen**

Zu den häufigsten ophthalmologischen Befunden gehören Katarakte (Linsentrübungen, „Grauer Star“), Glaukome (Augeninnendruck, „Grüner Star“), Microphtalmie (sehr kleine Augenanlage), Hypoplasien des Sehnervs und eine Retinitis pigmentosa (Retina-Degeneration). Sie treten selten isoliert, sondern meist als Teilsymptom einer allgemeinen Entwicklungsstörung auf. Eine Retinopathie (Netzhautablösung) aufgrund unzureichender Blutversorgung der Netzhaut gehört zu den Risiken bei sehr unreif geborenen Kindern.

Hörbehinderungen können isoliert oder ebenfalls in Verbindung mit anderen Entwicklungsstörungen auftreten. In einer Untersuchung von über 42.000 Kindern mit Hörstörungen fanden sich bei 60 % keine weiteren Entwicklungsstörungen, bei jeweils 10 % eine Lernstörung oder geistige Behinderung, bei 4 % eine Sehbehinderung. Der Ausschluss einer Seh- oder Hörstörung ist insbesondere bei Kindern mit allgemeiner Entwicklungsverlangsamung wichtig, da solche Begleitstörungen häufig übersehen und die Symptomatik als Ausdruck der kognitiven Behinderung angesehen wird. Sie sind bei craniofazialen Fehlbildungen (z. B. Wolf-Hirschhorn-, Apert- oder Coffin-Lowry-Syndrom) sowie bei pränatalen Infektionen (congenitale Cytomegalie), Fetalem Alkoholsyndrom und neonataler Asphyxie relativ häufig. Mehr als die Hälfte der Kinder mit Down-Syndrom haben ein- oder beidseitige Schallempfindungsschwerhörigkeiten bzw. Schalleitungsprobleme infolge häufiger Infektionen.

## **1.2 Perinatale Risiken**

Frühgeburt wird definiert als Geburt vor der 37. Schwangerschaftswoche mit einem Geburtsgewicht von weniger als 2.500 g. Von einem erhöhten Risiko für Entwicklungsstörungen ist jedoch angesichts der heute möglichen medizinischen Versorgung in der Neugeborenenzeit nur bei Kindern auszugehen, die vor der 32. Woche mit einem Geburtsgewicht unter 1.500 g geboren sind. Besonders gefährdet sind die so genannten extrem unreif geborenen Kinder, die mit einem Geburtsgewicht unter 1.000 g zur Welt kommen. Der relative Anteil von sehr unreifen Kindern liegt in entwickelten Ländern etwas über 1 %, der Anteil der Kinder mit einem Geburtsgewicht <1.000 g bei knapp 0,5 % aller Geburten. Innerhalb der Gruppe der extrem unreif geborenen Kinder (Geburt in der 23. bis 28. Schwangerschaftswoche) muss auch bei bester Versorgung auch heute – d. h. bei Kindern, die nach dem Jahr 2000 zur Welt kamen – damit gerechnet werden, dass nur 60 bis 70 % überleben und von den überlebenden Kindern mindestens 30 % eine dauerhafte Behinderung erleiden (Wilson-Costello et al., 2007). Die Grenze des Überlebens liegt – in den letzten Jahren unverändert – bei der 23. Schwangerschaftswoche.

Die Ursache der Frühgeburt ist nur bei einem Teil der Fälle bekannt. Zu den körperlichen Risikofaktoren gehören chronische Erkrankungen der Mutter, vorausgehende Früh- oder Fehlgeburten, ein unzureichender Ernährungsstatus der Mutter oder Rauchen, Alkohol- oder Drogenkonsum während der Schwangerschaft. Dementsprechend besteht ein Zusammenhang zwischen der Frühgeborenenrate und ungünstigen sozialen Lebensumständen der Mütter. Plazenta-Anomalien, mütterlicher Bluthochdruck (EPH-Gestose) gehören ebenfalls zu den körperlichen Faktoren, die die Wahrscheinlichkeit einer Frühgeburt erhöhen. Das Risiko einer Frühgeburt ist generell erhöht bei Mehrlingsschwangerschaften.

### 1.2.1 Körperliche Gefährdung sehr unreif geborener Kinder

Die größte Bedrohung für die Gesundheit des frühgeborenen Babys liegt in der Unreife der Lungenfunktionen und einer unzureichenden Versorgung des kindlichen Gehirns mit Sauerstoff (respiratory distress syndrome, RDS). Dies gilt auch heute noch trotz der verbesserten Möglichkeiten der medizinischen Hilfen durch rechtzeitige Gabe von Surfactant und wohl dosierte maschinelle Beatmung. Ein Teil der Kinder erleidet durch eine lange anhaltende Beatmung chronische Atemwegserkrankungen (Bronchopulmonare Dysplasie, BPD). Diese Kinder sind auch nach der Entlassung in erhöhtem Maße infektanfällig und werden häufiger rehospitalisiert. Sie haben einen erhöhten Kalorienbedarf, entwickeln gehäuft Fütterprobleme und Gedeihstörungen (Scholle et al., 1995). In einer Longitudinalstudie an 173 sehr unreif geborenen Kindern mit und ohne BPD, die nach Geburtsgewicht und anderen neurologischen Komplikationen parallelisiert wurden, ergab sich im Alter von acht Jahren ein signifikanter Unterschied in den Intelligenztest- und Schulleistungstestergebnissen. 54 % der Kinder mit BPD (vs. 37 % der Kinder ohne BPD) besuchten eine Sonderschule, 20 % (vs. 11 %) hatten einen IQ < 70 (Short et al., 2003). Die Unreife der Lungenfunktion macht die Dosierung der Beatmung sehr schwierig, so dass wiederkehrende Dyspnoen und Apnoen (Atemunterbrechungen mit dem Risiko einer diffusen hypoxischen Hirnschädigung) oder ein Pneumothorax (Reißen von Lungenbläschen mit der Folge eines akuten Blutdruckabfalls und Sauerstoffmangels), aber auch eine Schädigung der Netzhaut (Retinopathie) nicht in jedem Fall vermieden werden können.

Durch die – unreifebedingte – Fragilität der Blutgefäße im Gehirn kann es auch zu einer Hirnblutung kommen. Bei einer leichten Hirnblutung (1°) wird das ausgetretene Blut in der Regel von selbst absorbiert, ohne dass Folgeschäden entstehen. Bei einer schweren Hirnblutung (3°) gelangt das Blut in das Ventrikelsystem und kann zu Ventrikelerweiterungen und Schädigungen des Hirngewebes führen (Periventrikuläre Leukomalazie, PVL). Schwere Hirnblutungen führen oft zur Ausbildung einer Cerebralparese. Gleichfalls erhöht ist dadurch das Risiko der Entwicklung eines Hydrocephalus, einer Vergrößerung des Kopfes durch zunehmende Ansammlung von Hirnwasser (Liquor) im Schädelinnern. Der ständig neu gebildete Liquor kann als Folge der Hirnblutung nicht mehr abfließen, staut sich in den Ventrikeln an und übt Druck auf das Hirngewebe aus. Nur eine rechtzeitige Operation (Ventrikeldrainage) kann Folgeschäden vermeiden.

Frühgeborene Kinder sind nicht nur von Hirnblutungen, sondern auch von anderen akuten Erkrankungen bedroht. Relativ häufig kommt es zu einer Nekrotisierenden Enterocoli-