

# Eine Einführung

**Das Williams-Beuren-Syndrom**



## Elternbroschüre

der Regionalgruppe Bayern - Süd

Stand: Mai 1998

# Das Williams-Beuren-Syndrom - Eine Einführung

2. Auflage, Oktober 1999



**Luise, 2 Jahre**

## **Die Autoren/innen:**

**Dr. Klaus Sarimski**, Dipl. Psychologe am Kinderzentrum München, Mitglied des Wissenschaftlichen Beirats des WBS-Bundesverbandes

**Elisabeth** und **Peter Haller** (Beamtin / EDV - Organisator), Eltern von drei Töchtern, die jüngste (6 Jahre) weist das WBS auf

**Benedita Frericks** (Dipl. Sozialarbeiterin) und **Horst Romm** (Dipl. Biologe), Eltern von zwei Töchtern, die jüngere (2,5 Jahre) weist das WBS auf; Ansprechpartner der WBS - Regionalgruppe Bayern-Süd.

Wir danken **Herrn Dr. Rainer Pankau**, St. Bernward Krankenhaus, Hildesheim, Mitglied des Wissenschaftlichen Beirats des WBS - Bundesverbandes, für seine Mitwirkung.

Bedanken möchten wir uns auch bei den Familien, die uns bei der Erstellung dieser Broschüre unterstützt und Fotos der Kinder zur Verfügung gestellt haben.

Der Druck der Broschüre wurde mit Zuschüssen der Bayerischen Stiftung für Kriegsoffer und Behinderte finanziert und von der Ulenspiegel Druck und Verlag GmbH, Andechs, auf 100 % Recycling Papier hergestellt.

© 2000 bei Regionalgruppe Bayern-Süd, alle Rechte vorbehalten

**Titelbild: Gesa, 2 Jahre**

<b>INHALTSVERZEICHNIS:</b>	<b>Seite</b>
<b>1. Diagnose „Williams-Beuren-Syndrom“</b>	<b>2</b>
<b>2. Besonderheiten in der Entwicklung</b>	<b>3</b>
• Essen, Schlafen und andere praktische Dinge ...	<b>3</b>
• Spielen, Lernen und Sprechen	<b>4</b>
• Soziale Integration - Stärken der Kinder und Risiken	<b>6</b>
<b>3. Hilfen und Ansprechpartner</b>	<b>7</b>
• Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom	<b>7</b>
• Pflegeversicherung	<b>7</b>
• Leistungen nach dem Schwerbehindertengesetz	<b>8</b>
• Frühförderung	<b>8</b>
• Logopädie	<b>9</b>
• Ergotherapie	<b>9</b>
• Montessori - Einzeltherapie	<b>9</b>
• Musikalische Förderung	<b>10</b>
• Familienentlastende Dienste	<b>10</b>
• Kindergarten	<b>10</b>
• Situation der Geschwisterkinder	<b>11</b>
<b>4. Das Williams-Beuren-Syndrom</b>	<b>11</b>
• Erforschung des Williams-Beuren-Syndroms	<b>11</b>
• Körperliche Merkmale	<b>12</b>
<b>5. WBS im Internet</b>	<b>15</b>
<b>6. Schlußwort</b>	<b>15</b>
<b>7. Glossar</b>	<b>16</b>

## 1. Diagnose "Williams-Beuren-Syndrom"

Vielleicht haben auch Sie als Eltern eines Kindes mit Williams-Beuren-Syndrom nach der Mitteilung der Diagnose nach einem medizinischen Lehrbuch gegriffen, um nach der Erklärung, die Ihnen Ihr/-e Kinderarzt/-ärztin oder Humangenetiker/-in gegeben hat, noch einmal nachzulesen, worum es sich eigentlich handelt.

Wahrscheinlich haben Sie eine Beschreibung etwa der folgenden Art gefunden: typische Gesichtsdysmorphien ("Elfengesicht"), supralvalvuläre Aortenstenose oder Pulmonalstenose, oft infantile Hyperkalzämie in den ersten Lebensjahren, verlangsamtes Körperwachstum, auditive Hypersensibilität, auffällig tiefe und rauhe Stimme, Hypotonie, mentale Entwicklung verlangsamt, in der Regel im Bereich der Lernbehinderung oder geistigen Behinderung.

Die Mitteilung, daß das eigene Kind keine vorübergehende Entwicklungsverzögerung, sondern eine dauerhafte, genetisch bedingte und mit einem Syndromnamen benannte Entwicklungsbesonderheit hat, verändert die Lebensperspektive betroffener Eltern schlagartig und unumkehrbar. Sie löst eine Flut von aufwühlenden Gefühlen aus: Enttäuschung, daß die mit der Freude auf das Kind verbundenen Hoffnungen auf eine unbeschwerte Entwicklung sich nicht erfüllen werden, Trauer, Zorn, warum die Diagnose gerade sie und niemand anderen trifft, Zweifel, ob sie der Herausforderung der Erziehung eines Kindes mit besonderen Bedürfnissen werden gerecht werden können, Sorgen, welche Veränderungen das für die Partnerschaft und die Beziehungen zu Verwandten und Freunden bedeuten wird ...

Je nach eigener Entwicklung und der individuellen Erfahrung, wie sie mit belastenden Situationen im Leben fertig werden, werden Mütter und Väter, die mit dieser Situation konfrontiert sind, sich in ihren Reaktionen auf diese Gefühle unterscheiden. Der eine wird zunächst Zeit und Raum brauchen, um alle diese übermächtigen Emotionen zulassen zu können, der andere wird sich dem Partner oder Freunden anvertrauen können, der dritte wird rasch nach Wegen suchen, wie er die Entwicklung des Kindes fördern und damit die gemeinsame Zukunft wieder "in die eigene Hand nehmen" kann. Jede dieser Reaktionen kann für den einen oder anderen ganz passend sein - es gibt keinen "richtigen" Weg, eine Situation zu bewältigen, die so vieles in der eigenen Lebensperspektive verändert. Wichtig ist, daß Sie beide voneinander wissen, was im anderen vorgeht, und respektieren können, daß Sie in dieser besonderen Situationen unterschiedliche Wege zum gleichen Ziel gehen können - wieder ein Gleichgewicht für sich und Ihre Familie zu finden, das Sie mit Ihrer Lebenssituation zufrieden sein läßt.

Ein Schritt der Auseinandersetzung mit der Realität der Diagnose ist es, ein realistisches Bild über die Entwicklungsbesonderheiten des Kindes zu gewinnen und um die Möglichkeiten zu wissen, wie Eltern ihr Kind auf dem Weg zu seiner individuellen Persönlichkeit mit Stärken und Schwächen und harmonischen sozialen Beziehungen unterstützen können. Als Grundlage für diesen Prozeß möchten wir einige Erfahrungen über die Besonderheiten der Entwicklung von Kindern und Jugendlichen mit Williams-Beuren-Syndrom zusammenstellen, die Eltern dabei helfen können, die besonderen Bedürfnisse ihres Kindes zu verstehen.

Das Wissen um die Gemeinsamkeiten von Kindern mit "Williams-Beuren-Syndrom" kann somit für Eltern wichtig sein. Es darf und soll aber nicht den Blick für die individuellen Besonderheiten des jeweils eigenen Kindes verstellen; jedes Kind hat seine eigene Persönlichkeit, die von vielen Einflüssen geprägt wird, unter der die chromosomale Besonderheit, die zum "Williams-Beuren-Syndrom" führt, nur einer ist. Zudem darf und soll es nicht das Zutrauen in die eigenen intuitiven Fähigkeiten beeinträchtigen, das in vielen Situationen den angemessenen Weg - nicht anders als bei Kindern mit sogenannter "normaler genetischer Ausstattung" - weisen wird.

## **2. Besonderheiten in der Entwicklung**

### **Essen, Schlafen und andere praktische Dinge ...**

Viele Eltern von kleinen Kindern mit Williams-Beuren-Syndrom berichten, daß ihre Kinder sehr schwierig zu füttern seien. Es esse oder trinke nicht genug und erbreche häufig die Nahrung. Bei einer Teilgruppe kann diese Phase mit einem erhöhten Kalziumgehalt im Blut (Hyperkalzämie) einhergehen. Wenn eine Blutuntersuchung dies bestätigt, sollte Ihr Kind evtl. für einige Zeit eine kalziumarme Diät halten. Dies und weitere Behandlungsmöglichkeiten sollten Sie mit Ihrem Kinderarzt besprechen. Eine Hyperkalzämie nach dem zweiten Lebensjahr wird kaum beobachtet. Die Ursache der erhöhten Werte im Blut ist unbekannt.

Bei anderen Kindern findet sich keine eindeutige Ursache. Vielleicht ist es dann tröstlich zu wissen, daß die Eßprobleme in den allermeisten Fällen mit der Zeit nachlassen. Schwierigkeiten bereitet oft noch der Übergang zum Kauen fester Nahrung. Hier ist oft sehr viel Geduld nötig. Es braucht viele, für das Kind möglichst kaum wahrnehmbare Zwischenschritte, damit es sich an festere Konsistenzen gewöhnen kann. So haben viele Eltern die Hürde überwunden, indem sie in den Brei immer mehr kleine Bröckchen untergemengt haben. Oft kann eine Krankengymnastin oder Logopädin dabei helfen, die Erfahrungen hat mit der Mundtherapie nach Bobath oder Castillo-Morales.

Auf jeden Fall ist es sehr wichtig, nicht durch vermehrten Druck (forciertes Füttern) eine größere Nahrungsaufnahme oder das Schlucken festerer Kost zu erzwingen, denn dadurch kann es zu einer sehr ungünstigen Verkopplung der Essenssituation mit unangenehmen Erfahrungen für das Kind kommen, die das Problem langfristig eher verfestigt als löst.

Bei einigen Kindern führt die heikle Essenssituation in den ersten beiden Lebensjahren und die Schwierigkeit des Übergangs zu fester Nahrung dazu, daß sie auch im späteren Kindesalter sehr wählerisch beim Essen sind und nur wenige Lieblingsgerichte zu sich nehmen. Dies ist ein Problem, das auch viele Eltern anderer Kinder kennen. Ob Sie es verändern möchten, hängt u.a. davon ab, wieviel Gewicht Sie ihm beimessen. Wenn Sie möchten, daß Ihr Kind sich auf eine breitere Auswahl von Gerichten einläßt, bedarf es klarer Absprachen mit ihm und konsequentes Einhalten von Regeln. Wenn Sie darauf bestehen, daß es immer zunächst eine kleine Portion von dem akzeptiert, was es eigentlich ablehnt, bevor es etwas von dem bekommt, was es gern mag, wird es sich allmählich an die anderen Geschmacksrichtungen gewöhnen lernen.

Ähnlich gilt es, konsequent zu sein im Umgang mit Schlafschwierigkeiten. Auch dies ist vielen anderen Eltern ebenso vertraut. Der Anteil der Kinder mit Williams-Beuren-Syndrom, die Ein- und Durchschlafschwierigkeiten haben, scheint jedoch noch etwas größer zu sein als üblich, ohne daß der Grund dafür bisher klar ist. Wie bei anderen Kindern auch, ist zu empfehlen, daß die Eltern einen festen Schlafrhythmus für ihre Kinder festlegen und abendliche Zu-Bett-Geh-Rituale (z.B. eine Geschichte vorzulesen oder ein Lied zu singen) einführen. Wenn dann Zeit zum Schlafen ist, sollten Sie dem Kind dies eindeutig sagen und das Zimmer verlassen. Wenn es danach wieder aus dem Bett zu Ihnen kommt, bringen Sie es strikt und ohne viel Worte zurück in sein Bett und verlassen Sie den Raum sofort wieder.

Wenn es in der Nacht aufwacht und weint oder nach Ihnen ruft, dann vergewissern Sie sich, daß alles in Ordnung ist, sagen ihm dann, daß es weiter schlafen solle und verlassen den Raum wieder. Wenn Sie unsicher sind, wie Sie mit Schlafschwierigkeiten umgehen können, empfiehlt es sich, sich bei Fachleuten zu informieren. Vielleicht finden Sie das kleine Buch "Mein Kind will nicht schlafen" (Douglas & Richman, Fischer, Stuttgart 1989) ebenso nützlich wie viele andere Eltern.

Eß- und Schlafprobleme sind Beispiele dafür, daß die gleichen erzieherischen Vorgehensweisen bei Kindern mit Williams-Beuren-Syndrom wirken, die sich auch bei anderen - behinderten und nicht-behinderten - Kindern bewährt haben. Ihr Kind lernt aus Ihrer Klarheit und Eindeutigkeit, was Sie von ihm möchten. Das gilt auch für viele andere Beispiele der praktischen Erziehung - die Sauberkeitsförderung, das selbständige Essen oder An- und Ausziehen. Jedes dieser Ziele ist zu

erreichen, ohne daß es spezialisierter Trainingsprogramme bedarf. Statt dessen braucht es eine Entscheidung, was Ihnen zunächst wichtiger ist und was noch Zeit hat - damit Sie sich nicht mit vielen Anforderungen auf einmal verzetteln und sich und Ihr Kind unter Druck setzen -, systematisches Vorgehen, eine gute Portion Geduld, bis Ihr Kind die entsprechende Fertigkeit beherrschen wird. Wahrscheinlich ist es dann schon ein Stück älter als andere Kinder, entscheidend ist aber, daß es schließlich das gelernt hat, was es selbständig und unabhängig vom Erwachsenen sein läßt - und daß Sie es Ihrem Kind beigebracht haben.

Manchmal kann es gut tun, sich bei einem/r erfahrenen Heilpädagogen/in, Ergotherapeuten/in oder Psychologen/in Rat zu holen, wie eine praktische Fertigkeit am besten geübt werden kann; manchmal können diese auch spezielle Vorschläge zu Übungsmaterialien (z.B. Übungsrahmen zum Knöpfen oder Schleifen binden aus dem Montessori-Material) machen.

## **Spielen, Lernen und Sprechen**

Kinder mit Williams-Beuren-Syndrom sind nicht einfach Kinder mit einem verlangsamten Lern- und Entwicklungstempo. Vielen von ihnen sind spezielle Stärken und Schwächen und Verhaltensbesonderheiten gemeinsam. Um sie im Alltag zu Hause und später in Kindergarten und Schule angemessen fördern zu können, ist es wichtig, um diese Besonderheiten zu wissen. Fachleute nennen das den "Verhaltensphänotyp".

Viele Kinder mit Williams-Beuren-Syndrom sind sehr neugierig und daran interessiert, Dinge auszuprobieren. So können sie sich Spielfähigkeiten und praktische Fähigkeiten oft gut aneignen, haben aber Schwierigkeiten, sich zu konzentrieren und ihre große Aktivität zu steuern. Das hat auch zur Folge, daß ihnen die Organisation von komplexeren Handlungen, bei denen sie einen Schritt nach dem anderen machen müssen, oft schwer fällt. Dazu kommt, daß sie überempfindlich sind für ganz alltägliche Geräusche. So werden sie leicht abgelenkt, z.B. wenn draußen ein Flugzeug vorbei fliegt oder irgendwo ein Telefon klingelt oder ein Staubsauger angestellt wird; dies ist manchmal so irritierend für sie, daß sie in Panik geraten können; auf jeden Fall stört es sie dabei, aufmerksam zuzuhören oder sich auf eine Aufgabe zu konzentrieren.

Für diese Lernschwierigkeiten gibt es keine einfache Lösung. Pädagogen haben gute Erfahrungen damit gemacht, wenn sie Tätigkeiten, die das Kind sich aneignen soll, sehr überschaubar, mit immer dem gleichen Ablauf vormachen; die Umgebung so vorbereiten, daß sich das Kind in einer festen Ordnung zurechtfinden kann; das Kind merkt, daß es dort - aber auch nur dort - die Hilfe des Erwachsenen bekommt, wo es nicht selbst zum Ziel kommt; und es lernt, daß es wichtig ist, begonnene Handlungen auch bis zum eigentlichen Ziel zu Ende zu führen. Es handelt sich dabei um Prinzipien der Montessori - Pädagogik.

Lernpsychologen haben auch gezeigt, daß Kinder lernen können, ihre Konzentrationsfähigkeit durch Selbstinstruktionen zu verbessern. Das heißt, sie lernen am Modell des Erwachsenen, wie er sich selbst "laut denkend" Aufgaben stellt, den nächsten Schritt plant, sich an sorgfältiges Arbeiten erinnert, bis sie dieses Vorgehen dann selbst übernehmen und verinnerlichen können. Diese Strategie ist für Schulkinder gut geeignet, läßt sich aber auch schon bei jüngeren Kindern anbahnen.

Weil es Kindern mit Williams-Beuren-Syndrom offensichtlich schwerer fällt als anderen, sich zu konzentrieren und ihre Überaktivität zu steuern - obwohl sie es möchten -, ist es wichtig, ihre Aufmerksamkeitsspanne nicht zu überfordern und die Anforderung an Stillsitzen, ruhiges Arbeiten etc. in kleinen Schritten zu steigern. Immer wenn es einige Minuten an einer Tätigkeit "gearbeitet" hat, braucht es zum Ausgleich wieder etwas Zeit für Entspannung oder seine Lieblingsbeschäftigung - und sei es, den Arbeitern auf der Baustelle vor dem Fenster zuzuschauen. Das heißt aber auch, daß Erzieher und Lehrer sich in ihrer pädagogischen Arbeit auf die Besonderheiten von Kindern mit Williams-Beuren-Syndrom einstellen müssen. Das geht oft leichter in kleineren Gruppen, wie sie in integrativen Kindergärten oder Schulklassen gegeben sind.

Natürlich zeigen auch Kinder mit Williams-Beuren-Syndrom ihren Zorn, wenn ihnen etwas nicht gelingt, sie nicht die Aufmerksamkeit finden, die sie im jeweiligen Moment suchen oder ihnen etwas verwehrt wird, was sie sich wünschen. Solche Situationen treten wahrscheinlich nicht öfter und nicht seltener auf als in der Erziehung von Kindern mit sogenannten "normaler genetischer Ausstattung". Sie erfordern auch die gleiche konsequente Reaktion des Erwachsenen. Aggressives Verhalten gegenüber anderen Kindern und Erwachsenen in solchen Situationen zu tolerieren, ist bei Kindern mit Williams-Beuren-Syndrom genauso wenig angebracht wie unangemessene Nachgiebigkeit. Soziale Integration heißt auch, mit solchen Situationen so fertigzuwerden lernen, daß kein Anderer in seiner Toleranz überfordert wird. Auch dem Kind mit einer Behinderung muß klarwerden, daß der Erwachsene auf seinem "Nein" besteht und es vielleicht aus dem Zimmer weist, bis es sich wieder beruhigt hat. Natürlich ist es wichtig, daß der Erwachsene jeweils herauszufinden versucht, was das Kind so in Aufregung versetzt - vielleicht kann er bei künftigen Gelegenheiten eine Situation anders gestalten oder früher helfend eingreifen, bevor es zu dem zornigen Ausbruch kommt.

Die Gründe für die Überempfindlichkeit für Lärm und Geräusche sind noch nicht restlos aufgeklärt; einige Hinweise sprechen dafür, daß es sich um Besonderheiten der Reizweiterleitung im Gehirn handelt, so daß den Kindern Geräusche sehr unangenehm sein können. Damit die Kinder lernen können, mit den störenden Geräuschen besser fertigzuwerden, lassen sich Gewöhnungsprogramme einsetzen. Die Fachleute nennen das "Desensibilisierung". So sind die Geräusche z.B. für das Kind leichter auszuhalten, wenn es die Geräuschquelle kennt und u.U. selbst beeinflussen kann. Die Angst vor dem Staubsauger wird z.B. kleiner, wenn das Kind ihn viele Male selbst an- und ausgeschaltet hat. Ein anderer Weg ist, Geräusche, die das Kind ängstigen, mit einem Cassetten - Recorder aufzunehmen. Es kann dann selbst an- und ausschalten und die Lautstärke des Geräusches kann schrittweise gesteigert werden, bis das Kind sich an diesen Reiz gewöhnt hat.

Bei vielen Kindern mit Williams-Beuren-Syndrom wird mit der Zeit auch ein spezifisches Fähigkeitsprofil sichtbar, das sich von anderen Kindern mit Entwicklungsverlangsamungen unterscheidet. Sie haben große Schwierigkeiten, sich die räumliche Anordnung von Einzelheiten klarzumachen und etwas nachzubauen oder nachzuzeichnen; dagegen fällt es ihnen leichter, sich Einzelheiten zu merken und Dinge oder Gesichter wiederzuerkennen, die sie einmal gesehen haben. Fachleute sprechen im ersten Fall von visuell - räumlichen Wahrnehmungsschwierigkeiten. Da sie im Schulalter z.B. beim Erlernen des Schreibens ein großes Handicap darstellen, sollte die Förderung dieses Entwicklungsbereiches im Rahmen einer Ergotherapie im Kindergartenalter systematisch beginnen. Der/die Therapeut/-in kann mit ihrem Kind eine Vielzahl von Übungen machen, die seine Vorstellung für räumliche Zusammenhänge und Anordnungen schult; allerdings wird es meist nicht gelingen, diese anlagebedingte Schwäche gänzlich auszugleichen. Im späteren Alter zeigt sich deshalb oft, daß Menschen mit Williams-Beuren-Syndrom oft recht gut lesen können - dies kommt ihrer Fähigkeit zur Erfassung von visuellen Einzelheiten entgegen -, aber große Schwierigkeiten beim selbständigen Schreiben haben.

Ein weiteres Entwicklungsmerkmal stellt eine sich meist gut entwickelnde sprachliche Ausdrucksfähigkeit dar. Kinder mit Williams-Beuren-Syndrom beginnen zwar meist später zu sprechen als andere Kinder. Wenn sie aber die ersten Worte erworben haben, vollziehen sich die weiteren Sprachentwicklungsstufen oft parallel zu dem Entwicklungsverlauf gleichaltriger Kinder. Sie entwickeln häufig einen breiten und differenzierten Wortschatz, können flüssige Sätze bilden und beeindrucken ihre Umgebung oft durch ein besonderes Talent zu farbigem Erzählen von Begebenheiten.

Allerdings zeigt eine genauere Beobachtung des Kindes oft, daß es Ausdrücke und Wendungen benutzt, deren Bedeutung es nicht immer verstanden hat, und daß es ihm schwerfällt, auf Fragen oder Themen des Gesprächspartners angemessen einzugehen. Sie sind sehr am Kontakt und an der Kommunikation mit dem Erwachsenen interessiert, so daß sie unaufhörlich sprechen und Fragen oder Lieblingssätze vielfach wiederholen, ohne daß jedoch wirklich ein Gespräch zustandekommt.

Die Entwicklung der Verständigungs- und Sprachfähigkeit kann von Anfang an unterstützt werden, indem Sie als Eltern darauf achten, jeweils das aufzugreifen und zu benennen, was gerade das Interesse Ihres Kindes weckt. Dabei fällt es ihm leichter, die Bedeutung der Wörter zu verstehen und zu verarbeiten, wenn Sie sich auf wenige und prägnante Wörter konzentrieren statt längere Kommentare zu machen. Auch empfiehlt es sich, das Sprachverständnis immer wieder zu überprüfen und zu üben, indem Sie Ihrem Kind kleine Aufträge geben, die es ausführen soll, und dann langsam zu längeren Instruktionen übergehen. Wenn Ihr Kind in einzelnen Situationen unangemessen reagiert, kann es vielleicht daran liegen, daß es den Sinn Ihrer Äußerung doch nicht ganz verstanden hat; prüfen Sie das, indem Sie sie vereinfachen und verkürzen. Immer wiederkehrende Lieblingsfragen und -themen sollten Sie nicht noch verstärken, indem Sie jeweils auf das Kind eingehen; manchmal kann es besser sein, seine Äußerung zu ignorieren und es dann durch eine Frage oder einen Hinweis auf ein konkretes neues Thema umzulenken.

Um diese Unterschiede zwischen eigenem Formulierungsvermögen und unvollständigem Verständnis bei vielen Kindern mit Williams-Beuren-Syndrom zu wissen, ist auch für Erzieher und Lehrer wichtig. Allzu leicht können sie das Kind überfordern, indem sie ihre Aufgaben an seinem - anscheinend altersgemäßen - sprachlichen Ausdrucksvermögen orientieren.

### **Soziale Integration - Stärken der Kinder und Risiken**

Die Beobachtungen zur Spachentwicklung zeigen, daß Kinder mit Williams-Beuren-Syndrom sehr kontaktfreudig sind. Sie gehen rasch auf Erwachsene zu und sprechen sie an. Neben der sprachlichen Ausdrucksfähigkeit bringen sie noch andere Stärken für die Entwicklung sozialer Beziehungen mit. So beschreiben viele Eltern ihre Kinder als besonders teilnahmsvoll, sensibel für Stimmungen und hilfsbereit.

Diese sozialen Verhaltensweisen bergen aber auch Risiken und negative Seiten. So kennen viele Kinder mit Williams-Beuren-Syndrom kaum Hemmungen und Distanz und nähern sich auch fremden Personen vertrauensvoll, sprechen sie an, gehen auch unbedenklich mit, wenn sie jemand einlädt. Sie müssen von frühem Kindesalter an soziale Regeln lernen, welche Verhaltensweisen in der jeweiligen Situation angemessen sind. So müssen sie z.B. strikt angehalten werden, im Restaurant oder im Bus nicht fremden Leuten auf den Schoß zu klettern oder sie wahllos anzusprechen. Ein solches ungehemmtes Verhalten kann bei kleinen Kindern niedlich und einladend sein, wird bei einem älteren Schulkind dagegen sehr unangebracht wirken und seine soziale Integration stören. Zudem ist nicht auszuschließen, daß seine Arglosigkeit von einem Erwachsenen mißbraucht werden könnte.

Die besondere Sensibilität hat ihr Gegenstück in einer oft übertriebenen Besorgtheit. Viele Eltern beschreiben, daß ihr Kind sich ängstigen läßt durch unbekannte Situationen, Sorgen anderer Leute oder mögliche Unglücke und viel Beruhigung und Trost sucht. So sehr es auch Anspruch hat, in seiner Feinfühligkeit ernstgenommen zu werden, ist es doch wichtig, es unterscheiden lernen zu lassen, wo und wieviel Sorge angebracht ist. Das kann bedeuten, daß der Erwachsene seine Aufmerksamkeit für dieses Verhalten des Kindes kontrollieren muß und ihm auch zumuten muß, daß sein Bedürfnis nach Trost nur begrenzt erfüllt und dann das Thema gewechselt wird.

Kontaktfreude und Besorgtheit sind gute Voraussetzungen für die Entwicklung sozialer Beziehungen. Die dauerhafte Gestaltung einer Freundschaft mit gleichaltrigen Kindern ist jedoch eine sehr komplexe Angelegenheit und für viele Kinder mit Williams-Beuren-Syndrom schwierig. Miteinander zu spielen und Freizeit zu verbringen, will auch gelernt sein. Eltern und Erzieher/-innen können schon im Kindergartenalter die sozialen Fähigkeiten des Kindes fördern, z.B. indem sie andere Kinder einladen und gemeinsam Regel- und Brettspiele spielen oder auch mit dem Kind Rollenspielszenen planen. Kinder mit Williams-Beuren-Syndrom brauchen sozusagen innere "Drehbücher" für komplexe Situationen, an denen sie sich orientieren und für die konkrete Situation dann instruieren können, was zu tun ist.

Soziales Lernen gelingt natürlich leichter, wenn das Kind zu Hause mit Geschwisterkindern spielen kann. Darüber hinaus ist es aber von frühem Kindesalter an wichtig, das Kind in soziale Gruppen zu integrieren. An vielen Orten bestehen Spielgruppen für sehr kleine Kinder und integrative Kindergarten-Einrichtungen.

Im Schulalter muß sorgfältig abgewogen werden, wo das Kind die seinen Möglichkeiten und speziellen Lernbedürfnissen angemessene schulische Förderung erhalten kann. Viele Kinder sind zu schulischen Leistungen auf Grundschulniveau fähig, brauchen aber sonderpädagogische Hilfen und lernziendifferenten Unterricht. Andere Kinder sind aber mit integrativem Unterricht überfordert und brauchen mehr sonderpädagogische Hilfen. In welcher Form dies angeboten wird, ist von Bundesland zu Bundesland unterschiedlich. Nicht für jedes Kind kann aber die integrative Beschulung der richtige Weg sein. Entsprechend müssen in diesem Alter alle außerschulischen Möglichkeiten aufgespürt werden, die ein Zusammenspiel behinderter und nicht-behinderter Kinder erlauben; dies können Sportvereine ebenso sein Freizeittreffs und Begegnungsstätten der sog. "offenen Behindertenhilfe". Es ist wichtig zu sehen, daß nicht alle Menschen mit Williams-Beuren-Syndrom Schwierigkeiten haben, Freunde zu gewinnen und Freundschaften aufrechtzuerhalten. Ihre Warmherzigkeit und Kontaktfreude, aber auch spezielle - vor allem musikalische - Talente, über die viele Kinder mit Williams-Beuren-Syndrom verfügen, öffnen ihnen viele Türen.

### **3. Hilfen und Ansprechpartner**

#### **Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V.**

Der Bundesverband wurde im November 1989 von betroffenen Eltern als überregionale Selbsthilfegruppe gegründet, in der rund 350 Mitglieder eingetragen sind. Ihm ist ein Wissenschaftlicher Beirat mit Sitz in der Kinderklinik des St. Bernward Krankenhauses (Pilotprojekt der Weltgesundheitsorganisation; Treibestr. 9, 31134 Hildesheim, Tel.: 05121/901700, Fax: 05121/901703) angegliedert.

In unregelmäßigen Abständen (etwa drei- bis viermal jährlich) wird die Verbandszeitschrift "Umschau" herausgegeben, in der aktuelle Themen (Pflegeversicherung, Betreuungsgesetz, aktueller Stand der Forschung) und Beiträge der Mitglieder und Regionalgruppen veröffentlicht werden.

Alle drei Jahre findet ein vom Bundesverband organisierter bundesweiter mehrtägiger Kongreß statt. Die einzelnen Regionalgruppen veranstalten teilweise Jahrestagungen und bieten Kontaktmöglichkeiten für betroffene Familien.

Verbandsmitglieder werden auf Wunsch durch psychologische und sozialrechtliche Beratung unterstützt.

Die Adresse der Geschäftsstelle: Bornkamp 5a, 23795 Fahrenkrug  
Tel: 04551/6493, Fax: 04551/93967

#### **Pflegeversicherung**

Sie können für Ihr Kind einen Antrag auf Leistungen nach dem Pflegeversicherungsgesetz bei der Pflegekasse Ihrer Krankenkasse stellen. Innerhalb des 1. Lebensjahres wird ein Antrag in der Regel mit der Begründung abgelehnt, daß die Versorgung des betreffenden Kindes nicht aufwendiger ist als bei einem nicht behinderten, gleichaltrigen Kind. Bei älteren Kindern ist der Mehraufwand in der Betreuung deutlich erhöht, so daß Anträgen überwiegend entsprochen und die Pflegestufe 1 oder 2 festgesetzt wird.

Während der Begutachtung Ihres Kindes durch eine/n Mitarbeiter/in des Medizinischen Dienstes Ihrer Krankenkasse kann es hilfreich sein, wenn eine außenstehende Person (z.B. Fachkräfte von der

Frühförderung) anwesend ist. Sie kann die Probleme Ihres Kindes oft unparteiischer und somit deutlicher darstellen.

Sie können die Leistungen entweder als finanzielle Unterstützung, als Sachleistung (d.h. in Form von Betreuungs- bzw. Pflegeperson) oder als Mischform (anteilig Geld- + Sachleistung in einem vorher festzulegenden Verhältnis) in Anspruch nehmen. Zusätzlich übernimmt die Pflegeversicherung auf Antrag unter bestimmten Voraussetzungen die Zahlung von Rentenversicherungsbeiträgen. Weiterführende Informationen hierzu erhalten Sie durch Ihre Krankenkasse.

Wird Ihrem Antrag nicht stattgegeben, können Sie innerhalb der gesetzten Frist einen Widerspruch einlegen. Der Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V. bietet Rechtsberatung an.

### **Leistungen nach dem Schwerbehindertengesetz**

Die staatliche Förderung erfolgt im Rahmen des Gesetzes zum Nachteilsausgleich für Schwerbehinderte. Alle Leistungen und Erleichterungen werden nur auf Antrag gewährt und sind abhängig vom Grad der Behinderung, der durch das Versorgungsamt festgestellt wird. Einen Antrag auf Feststellung von Behinderungen und des Grades der Behinderung nach dem Schwerbehindertengesetz können Sie beim Amt für Versorgung und Familienförderung (Versorgungsamt) für Ihr Kind stellen.

Grundlagen für die Bewertung sind in der Regel die bereits erstellten Anamnesen und Untersuchungsergebnisse der behandelnden Ärzte. Eine Untersuchung bei einem Arzt mit guter Kenntnis des Syndroms ist empfehlenswert. Abschließend werden Sie mit Ihrem Kind vermutlich zu einer amtsärztlichen Untersuchung ins Gesundheitsamt einbestellt. Da WBS recht selten auftritt und auch in Fachkreisen nur begrenzt bekannt ist, kann es sinnvoll sein, zu dieser Untersuchung Informationsmaterial mitzubringen.

Wird Ihrem Antrag entsprochen, erhält Ihr Kind einen Schwerbehindertenausweis und Sie können in folgenden Bereichen eine entsprechende Berücksichtigung erwarten:

1. Einkommens- und Lohnsteuerermäßigung durch Pauschbeträge und Anerkennung von außergewöhnlichen Belastungen bei der Kinderbetreuung, des Kindertransportes, der Haushaltshilfe oder Heimunterbringung.
2. Kraftfahrzeugsteuerbefreiung für ausschließlich für/durch den Behinderten genutzten Fahrzeuge.
3. Freifahrten im öffentlichen Nahverkehr
4. Preisermäßigung in verschiedenen Einrichtungen (Zoo, Kino etc.).

Die genannten Leistungen können zum Teil rückwirkend bis zum Eintreten der Behinderung (d.h. bei Kindern, die das Williams-Beuren-Syndrom aufweisen, bis zum Geburtsjahr) beantragt werden.

Für Rückfragen und detailliertere Auskünfte wenden Sie sich an die jeweiligen Ämter oder an den Bundesverband für Körper- und Mehrfachbehinderte e.V., Brehmstr. 5 -7, 40239 Düsseldorf, Stichwort Steuermerkblatt, der Ihnen zum Selbstkostenpreis von 3,- DM (in Briefmarken beifügen) das „Steuermerkblatt für Eltern mit behinderten Kindern“ zuschickt.

### **Frühförderung**

Um gute Förderungsmöglichkeiten für Ihr Kind zu erreichen ist es sinnvoll, sich möglichst früh an eine Frühförderstelle in Ihrem Wohnumfeld oder an das nächstliegende sozialpädiatrische Zentrum zu wenden, da die Wartezeiten zwischen 3 und 6 Monaten betragen können. Die zuständige Stelle erfahren Sie über die betreuende Kinderklinik, den/die Kinderarzt/ärztin, das zuständige Landratsamt, die Wohlfahrtsverbände (Caritas, Diakonie), die Lebenshilfe e.V. oder über den bundesweit geltenden Frühförderstellenführer (kostenlos zu beziehen beim Bundesministerium für Arbeit und Sozialordnung, Rochusstr. 1, 53123 Bonn, Tel.:0228/527 - 0).

Dort können Krankengymnastik, Heilpädagogik, Ergotherapie und/oder Montessoritherapie sowie Logopädie durchgeführt werden. Die Art der Behandlung, die für Ihr Kind angemessen ist, wird beim Erstbesuch durch das betreuende Team in Zusammenarbeit mit dem/r betreuenden Kinderarzt/ärztin empfohlen. Je nach den speziellen Erfordernissen kann auch an niedergelassene Therapeuten überwiesen werden.

Wenn Ihr Kind schon einen Kindergarten besucht, kann ggfs. dort die Frühförderung durchgeführt werden.

Die Kosten der Frühförderung werden - je nach Maßnahme - von der Krankenkasse bzw. vom Sozialhilfamt nach dem Bundessozialhilfegesetz (§ 39 Abs.1, 2 sowie § 40 Abs.1 Nr. 2a BSHG) übernommen. Die Kosten für die Behandlung in einem sozialpädiatrischen Zentrum erstattet die Krankenkasse.

## **Logopädie**

Bei vielen Kindern treten Trink- und Eßprobleme im Zusammenhang mit Schluckschwierigkeiten auf. Außerdem wird häufig ein leicht geöffneter Mund beobachtet. Durch eine logopädische Behandlung (z.B. Orofaciale - Therapie nach Castillo Morales) kann die Mundmotorik verbessert und die genannten Probleme vermindert bzw. behoben werden.

Die späteren sprachlichen Fähigkeiten werden als relativ gut bezeichnet. Die Sprachentwicklung ist jedoch in der Regel verzögert und kann durch Logopädie positiv beeinflusst werden.

Beziehen Sie auch hier längere Wartezeiten auf einen Behandlungsplatz (je nach Problematik bis zu 1 Jahr) in Ihre Überlegungen und Planungen ein.

## **Ergotherapie**

Ergotherapie ist eine medizinisch - pädagogische Behandlung. Sie kann wirksam eingesetzt werden, um durch spielerische Übungen

- die Grob- und Feinmotorik zu fördern
- die Wahrnehmungs-, Konzentrations- sowie Koordinationsfähigkeit zu schulen
- die zielgerichtete Durchführung von Handlungsabläufen zu trainieren.

Ergotherapie kann ein Bestandteil der Frühförderung sein (abhängig von der personellen Ausstattung der Frühförderstelle). Sie wird aber auch von niedergelassenen Ergotherapeuten/innen durchgeführt. Die Kostenübernahme erfolgt (über Rezept) durch die Krankenkasse.

## **Montessori - Einzeltherapie**

In den vorbereiteten Spielsituationen nach Montessori gelingt es, die kindliche Aufmerksamkeit auf eine bestimmte Tätigkeit zu lenken und gemeinsam mit dem Kind gezielt die verschiedenen Abläufe einer Handlung (Vorbereitung, Durchführung, Aufräumen) in einem überschaubaren Rahmen zu üben. Innerhalb dieser Lernsituation erhält das Kind Orientierung durch bestimmte Ordnungsprinzipien und erfährt Sicherheit durch die Gewißheit, daß es die Hilfe, die es tatsächlich benötigt, durch den Erwachsenen erhält.

Diese Förderung ist insbesondere für unruhige, leicht ablenkbare Kinder geeignet.

Es gibt jedoch nur wenige Montessori - Einzeltherapeuten/innen. Weitere Informationen können Sie über die Montessori - Abteilung im Kinderzentrum München erhalten.

Die Kostenübernahme erfolgt bei niedergelassenen Therapeuten/innen über das Sozialhilfamt nach dem BSHG. Hierzu ist jedoch eine besondere Begründung erforderlich.

## **Musikalische Förderung**

Kinder, die WBS aufweisen, sind in der Regel sehr musikalisch und lernen Lieder und Instrumente sehr gut nach Gehör, ohne Noten lesen zu können. Daher bietet es sich an, diese Fähigkeiten möglichst frühzeitig zu fördern, gerade auch unter dem Gesichtspunkt, daß das Musizieren mit anderen die Integration erleichtern kann. Die Musikschulen bieten z.B. den sogenannten „Musikgarten“ an, der für Kinder ab 18 Monate gedacht ist. Hier wird das Interesse der Kinder an Musik durch gemeinsames Singen und Spielen aufgegriffen und gefördert.

Ebenso werden mit der Orff - Musiktherapie, die z.B. in sozialpädiatrischen Zentren angeboten wird, gute Erfolge erzielt.

In Amerika hat man sehr positive Erfahrungen mit der Suzuki - Methode und Karaoke - Tonbändern gemacht.

Es ist ratsam, ein Musikinstrument für das Kind auszuwählen, das vorwiegend als Soloinstrument geeignet ist (z.B. alle Tasteninstrumente).

## **Familienentlastende Dienste**

Für Ihre eigene Entlastung bzw. Erholung und/oder die Ihrer Familie, können Sie unterschiedliche Angebote nutzen:

- Zivildienstleistende (z.B. über Kirchengemeinde), die stundenweise zu Ihnen nach Hause kommen.
- Stundenweise Betreuung in Kleinkindergruppen, die von den Kirchen, Gemeinden und Nachbarschaftshilfen organisiert werden.
- Mutter - Kind - Kuren (falls erforderlich kann hier der Wissenschaftlichen Beirat, Kinder-klinik St. Bernward, Hildesheim Unterstützung bieten)
- Erholungsaufenthalte für Familien (mit stundenweiser Kinderbetreuung), die auch speziell für Familien mit behinderten Kindern angeboten werden.

In Bayern führt z.B. die Bildungs- und Erholungsstätte Langau (86989 Steingaden, Tel.: 08862/9102-0, FAX: 08862/9102-28) derartige Freizeiten durch.

- Kurzzeitpflege: Möchten Sie ohne Ihr Kind in Urlaub fahren, wird es dort für die Dauer Ihres Urlaubes betreut. Zur Klärung der etwaigen Übernahme anfallender Kosten setzen Sie sich mit Ihrer Krankenkasse (Pflegekasse) in Verbindung.

Eine Übersicht über familienentlastende Dienste bietet die Bundesvereinigung Lebenshilfe e.V. an (Referat Familie und Fachfragen, Raiffeisenstr.18, 35043 Marburg Tel.: 06421/491 -186), die auch für weiterführende Fragen zur Verfügung steht.

## **Kindergarten**

Bei der Wahl des Kindergartens sollten Sie u.a. folgende Kriterien berücksichtigen:

- Wohnortnähe (Vermeidung weiter Fahrwege; Förderung der Freundschaften, die im Kindergarten entstehen)
- angemessene Gruppengröße (Integrationsgruppen in Kindergärten sind deutlich kleiner als Regelgruppen, z.B. 15 statt 25 Plätze)
- unterschiedliche Ausrichtungen, z.B. Montessori-, Waldorfpädagogik, heilpädagogische Tagesstätte, schulvorbereitende Einrichtungen

In integrativen Einrichtungen und heilpädagogischen Tagesstätten werden die erforderlichen Therapien in der Regel während der Anwesenheit des Kindes durch die entsprechenden Fachkräfte abgedeckt.

Die Kostenübernahme erfolgt in der Regel durch das Sozialhilfamt nach § 39 BSHG.

## Situation der Geschwisterkinder

Die Behinderung Ihres Kindes stellt an Ihre Zeit und Energie (z.B. durch viele Arzt- und Therapietermine) erhöhte Anforderungen. Ihr Kind erhält von Ihnen, auch wenn Sie es nicht beabsichtigen, intensivere Zuwendung. Gleichzeitig sind Sie durch die vermehrten Sorgen oft angespannt. Diese Veränderungen registrieren und spüren Ihre anderen Kinder sehr genau.

Um Ihre Aufmerksamkeit auf sich zu lenken, werden sie - je nach Alter - unterschiedliche Strategien entwickeln, die Sie u.U. als unangemessen und störend empfinden.

Sie können die Belastung der Geschwisterkinder mindern, indem Sie z.B.

- ihnen möglichst frühzeitig kindgerecht einige Besonderheiten der Behinderung erklären,
- mit ihnen besondere Aktivitäten unternehmen, während Ihr behindertes Kind parallel durch eine andere Person betreut wird (s. auch „Familientlastende Dienste“).

Befragte Kinder, deren Geschwister das Williams-Beuren-Syndrom aufweisen, geben an, daß sich für sie eine Belastung ergibt durch

- die Bevorzugung des behinderten Kindes durch Eltern und Großeltern,
- eine zeitlich deutlich längere Phase der Unordnung/Spielstörung als bei nichtbehinderten (jüngeren) Geschwistern,
- die hin und wieder vorkommende Isolation (z.B. durch Hänkeln), die durch andere Kinder u. a. am Spielplatz entsteht.

Sie weisen aber auch darauf hin, daß die genannten Negativwirkungen oft durch das liebevolle und einfühlsame Verhalten der Geschwister kompensiert werden.

Die Thematik der Geschwisterkindersituation wird u.a. in dem Buch „... und um mich kümmert sich keiner“ - Die Situation der Geschwister behinderter Kinder“ von Ilse Achilles aufgegriffen (erschieden in der Serie Piper, 1995).

In den letzten Jahren haben verschiedene Einrichtungen die Problematik erkannt und führen spezielle Veranstaltungen für Geschwisterkinder durch, in denen ihnen Unterstützung angeboten und eine tabufreie Kommunikation über diese Thematik ermöglicht wird (z. B. die Bildungs- und Erholungsstätte Langau in Oberbayern und das Nils-Stensen-Haus in Lilienthal bei Bremen).

## 4. Das Williams-Beuren-Syndrom

### Erforschung des Williams-Beuren-Syndroms

Unabhängig voneinander beschreiben Anfang der 60er Jahre der neuseeländische Kardiologe Dr. Williams und der deutsche Herzspezialist Prof. Beuren ein Syndrom aus supralvalvulärer Aortenstenose, mentaler Retardierung und besonderen Gesichtszügen.

Seit 1990 wird international davon ausgegangen, daß das WBS spontan mit einer Häufigkeit von 1:10.000 bis 50.000 auftritt. In Deutschland kann man demnach die Anzahl der Betroffenen auf rund 1600 bis 8200 Personen schätzen. Hiervon sind derzeit etwa 350 - überwiegend Kinder und Jugendliche - im WBS - Bundesverband organisiert. Insgesamt sind verhältnismäßig wenig Erwachsene mit WBS bekannt, was aber nicht heißt, daß es sie nicht gibt. Die Lebenserwartung von Personen mit WBS erscheint derzeit in der Regel als normal. Eine Ursache für die geringe Anzahl an bekannten Erwachsenen mit WBS ist vermutlich, daß sie als Kinder vor 20 und mehr Jahren häufig noch nicht spezifisch diagnostiziert wurden. Bei einer Geburtenrate von jährlich rund 765.000 Kindern in Deutschland kann angenommen werden, daß pro Jahr etwa 15 bis 75 Kinder mit WBS geboren werden.

Angesichts des in den letzten Jahren langsam wachsenden Bekanntheitsgrades durch zunehmende Forschungsaktivitäten werden Neuerkrankungen jetzt besser erkannt. Das Wissen über das Syndrom nimmt seit einigen Jahren deutlich zu, dies zeigt sich auch in der Anzahl aktueller Veröffentlichungen (1966 -1979: 22, 1980 -1989: 97, 1990 - 1996: >160).

Erst seit 1993 ist die genetische Ursache für das WBS bekannt. Zuerst konnte nachgewiesen werden, daß es zwischen der supraavalvulären Aortenstenose und dem Elastin-Gen auf dem Chromosom 7 einen Zusammenhang gibt. Dann wurde bei 9 WBS-Patienten der Verlust (Deletion) des Elastin-Gens auf dem Chromosom 7 festgestellt und damit die Entstehung des Syndroms erklärt. Durch mehrere anschließende Studien konnte 1995 nachgewiesen werden, daß es mit einem molekularbiologischen Test in 95% aller Fälle möglich ist, die klinische Diagnostik zu bestätigen.

Es wird heute davon ausgegangen, daß bei nahezu allen Personen mit WBS auf einem Chromosom 7 genetisches Material verloren gegangen ist. Diese sogenannte Deletion im Bereich des langen Armes von Chromosom 7 (auch als 7q11.23 bezeichnet) entsteht in der Regel spontan während der Meiose bei der Bildung der Keimzellen eines Elternteils (Spermium bzw. Eizelle). Hierauf haben die Eltern in keinsten Weise einen Einfluß. Grundlage für den Verlust des Chromosomenmaterials ist ein alter, evolutionär auf Zellebene gewachsener Prozeß der Paarung und Neukombination identischer Chromosomen, der hier durch eine ungleiche Neukombination zu dem Verlust mehrerer benachbarter Gene auf dem 7er Chromosom führt. Da diese Spontanmutation sehr selten vorkommt, ist es entsprechend unwahrscheinlich, daß eine Familie 2 Kinder mit WBS hat (Ausnahme: eineiige Zwillinge) oder die Geschwister ebenfalls Kinder mit WBS haben werden. Anders sieht es für die WBS-Person aus, hier beträgt bei einer Nachkommenschaft ein Wiederholungsrisiko von 50%.

Zur Zeit arbeiten mehrere Arbeitsgruppen an der Frage, wie groß die Lücke auf dem Chromosom 7 ist, welche und wieviele Gene betroffen sind und in welchem Maße die Deletion variieren kann. Inzwischen geht man davon aus, daß etwa 15 benachbarte Gene verloren gegangen sind. Viele Anzeichen sprechen dafür, daß das Vorhandensein von nur einer Kopie der Gene in diesem Bereich für eine normale Entwicklung nicht ausreicht. Das Fehlen dieser Gene auf einem Chromosom führt zu dem charakteristischen Aussehen und Verhalten der Kinder mit WBS. Von dem Elastin-Gen wird vermutet, daß es als Bindegewebeprotein bei den Gefäßverengungen und -veränderungen beteiligt ist, und der Mensch anscheinend auf beiden 7er Chromosomen intakte Gene benötigt, um unter anderem Elastin in ausreichender Menge zu bilden.

Von einer Erklärung der anderen typischen Merkmale bei WBS ist man noch weit entfernt. Von drei Genen (LIM-Kinase1, FZD3 und WSCR1) wird angenommen, daß sie im Gehirn aktiv sind und seine Entwicklung und Funktion beeinflussen könnten. Möglicherweise übt ein Enzym (LIM-Kinase1) bei der eingeschränkten Fähigkeit des räumlichen Sehens eine bedeutende Funktion aus. Es wird vermutet, daß der Verlust von einem anderen Gen (STX IA) zu einigen Verhaltensmerkmalen wie Ängstlichkeit und Hyperaktivität beiträgt. Von einigen anderen Genen (wie z.B. RFC2, das für ein Eiweiß kodiert, das bei der Verdoppelung der DNS von Bedeutung ist) ist unklar, in welcher Weise sie zum Syndrom beitragen.

Unabhängig von der erst vor kurzem begonnenen genetischen Grundlagenforschung zeigen in den letzten Jahren mehrere Forschungsfachrichtungen Interesse an einer genaueren Analyse der besonderen phänotypischen Merkmale der Individuen mit WBS. Als Beispiel sei auf die Studien zur geistigen Entwicklung dieser Kinder hingewiesen, die immer wieder ein Leistungsprofil mit individuellen Leistungsstärken (z.B. Sprache, Musikalität), aber auch Leistungsschwächen (z.B. Rechnen, Zeichnen) zeigen (in diesem Zusammenhang wird auch von geistiger Asymmetrie gesprochen).

### **Körperliche Merkmale**

Wenn die Diagnose Williams-Beuren-Syndrom gestellt wird, ist es ratsam, die diagnostizierte Person gründlich medizinisch und neurologisch untersuchen zu lassen. Mediziner, die sich um Personen mit WBS kümmern, haben festgestellt, daß bestimmte medizinische Auffälligkeiten erst mit der Zeit erkannt werden können oder sich entwickeln können. Mit anderen Worten WBS ist keine statische Kondition und begleitende Untersuchungen sind erforderlich. Einige wesentliche Merkmale des

Syndroms, die aber meistens nicht alle zusammen bei einer Person auftreten müssen, werden hier kurz vorgestellt.

Durch die charakteristischen Gesichtszüge haben Kinder mit Williams-Beuren-Syndrom oft mehr Ähnlichkeiten untereinander als mit ihren Geschwistern: eine längliche Kopfform, ein großer Mund mit vollen Lippen, eine flache Nasenwurzel und im Kindesalter volle Wangen.

Bei blauen Augen sind oft weißliche, radspeicherartige Einschlüsse in der Iris sichtbar. Schielen (Strabismus) und Weitsichtigkeit (Hyperopie) wird relativ häufig in Verbindung mit WBS festgestellt. Eine augenärztliche Untersuchung wird empfohlen.

Die Milchzähne sind in der Regel auffallend klein. Die bleibenden Zähne sind eher normal, aber häufig unregelmäßig angeordnet und kariös. Regelmäßige Zahnarztbesuche mit später oft anschließender kieferorthopädische Behandlung scheinen gängig zu sein.

Bei einigen Kindern können Mittelohrentzündungen (Otitis media) mehrfach auftreten, die dann häufig zur Einlage von Paukenröhrchen führen. Eine Untersuchung des Hörvermögens sollte bei allen WBS-Kindern vorgenommen werden, da neuere Untersuchungen dafür sprechen, daß eine Minderung des Hörvermögens beim WBS häufiger vorkommt.

Die Kinder sind in der Regel kleiner als ihre Geschwister und ihr Wachstum verläuft häufig entlang der 3. Perzentile (s. Wachstumskurve im Kinderuntersuchungsheft). Wenn sie ausgewachsen sind, wird die genetische Endgröße etwa um 10 cm unterschritten. Die Höhe, das Gewicht und der Kopfumfang sollte regelmäßig gemessen werden. Individuelle Veränderungen im Wachstumsverhalten sind nicht typisch für das WBS. Genauso wie bei jedem anderen Kind sollten andere Ursachen ausgeschlossen werden. Jugendliche entwickeln häufig eine seitliche Verbiegung der Wirbelsäule (Skoliose).

Häufig wird die Diagnose durch den typischen Herzfehler der Verengung der Hauptschlagader in unmittelbarer Nähe des Herzens (supravalvuläre Aortenstenose) gestellt, die isoliert oder auch in Kombination mit Gefäßverengungen in den Lungenarterien (peripheren Pulmonalstenosen) oder einem Loch in der Herzscheidewand (Ventrikelseptumdefekt) auftreten kann. Das Williams-Beuren-Syndrom kann aber auch ohne diese Herzfehler vorkommen. Auf jeden Fall sollte eine umfassende kardiologische Grunduntersuchung erfolgen. Der Zustand der Herzgefäße kann sich mit der Zeit verändern. Auch wenn in jungen Jahren die Untersuchung einen eher geringen Befund ergab, kann später eine klinisch bedeutsame Erkrankung erwachsen. Aus diesem Grund sollten regelmäßig Herzuntersuchungen erfolgen. In Einzelfällen kann bei einer Narkose ein erhöhtes Risiko (Hyperthermie, Herzrhythmus- und Durchblutungsstörungen) bestehen.

In den ersten Lebensjahren kann möglicherweise eine Hyperkalzämie auftreten. Diese Phase kann mit Erbrechen und/oder Verstopfung einhergehen. Hier ist in Einzelfällen eine Kalzium-arme Diät angezeigt. Es wird empfohlen, den Wert für das Kalzium im Blut bei einer Diagnose bestimmen zu lassen und zusätzlich an einer Urinprobe das Verhältnis von Kalzium zu Kreatin zu ermitteln.

Veränderungen der Gefäße können auch in anderen Organen, wie z.B. der Niere, auftreten. Primäre Nierenveränderungen sind bei diesem Syndrom nicht selten, eine sonografische Untersuchung der Nieren und der ableitenden Harnwege ist bei der initialen Diagnostik anzuraten. Ein arterieller Bluthochdruck ist bei Kindern und Erwachsenen mit WBS häufiger als in der allgemeinen Bevölkerung. Das Risiko für einen Bluthochdruck kann mit dem Alter zunehmen. Der Blutdruck sollte an beiden Armen jährlich kontrolliert werden.

Fakultativ beobachtet man bei Kindern mit WBS eine meist einseitige Verknöcherung der Elle und Speiche in Höhe des Ellenbogengelenkes (Radioulnare Synostose). Eine Drehung des Unterarmes nach außen ist daher nicht möglich. Eine Korrektur dieser knöchernen Veränderung ist nicht sinnvoll.

Bei Mädchen mit WBS werden in der Phase der Pubertät zwei Gruppen beobachtet. Eine mit zeitgerechter Pubertätsentwicklung und eine mit sehr früher oder sogar vorgezogener (vor dem 8. Lebensjahr) Pubertät. Der Pubertätswachstumsschub ist bei allen Jungen und Mädchen mit diesem

Syndrom verkürzt. Ursache dieser Verkürzung ist eine Beschleunigung der Knochenreifung (Akzeleration) in dieser Phase. Die frühe bzw. vorgezogene Pubertät wirkt sich meist nicht ungünstig auf die Endgröße aus. Die vorzeitige Entwicklung sekundärer (äußerer) Geschlechtsmerkmale führt zu einer erheblichen psychischen Belastung dieser Mädchen, eine entsprechende hemmende Therapie der Pubertät ist daher immer anzuraten.

## 5. WBS im Internet

Wer sich über den aktuellen Stand der Forschung näher informieren möchte, muß sich die überwiegend in englischer Sprache erschienenen Veröffentlichungen in den unterschiedlichsten Fachzeitschriften besorgen. Zusammenfassende Bücher zu diesem Thema gibt es bisher noch nicht, sind aber angekündigt. Eine gute Übersicht über die bestehende Fachliteratur (Quellenangabe und meistens auch eine kurze Zusammenfassung) geben medizinische Datenbanken (z.B.: Medline:<http://www.healthgate.com> oder Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM): <http://www3.ncbi.nlm.nih.gov>). Bei der Literatursuche und -beschaffung bieten einige Büchereien ihre Hilfe an. Falls Sie weitergehende Informationen zur Fachliteratur benötigen, können Sie auf Wunsch von den Verfassern Literaturhinweise zu dieser Broschüre erhalten.

Wenn die Möglichkeit besteht, das Internet zu benutzen, dann empfiehlt sich ein Besuch der amerikanischen Selbsthilfegruppe (WSA: Williams Syndrome Association), die sehr viel aktuelle und praxisorientierte Informationen kostenlos zur Verfügung stellt (<http://www.wsf.org>). Von hier aus kann man über Verknüpfungen leicht Zugang zu weiteren hilfreichen Organisationen und Verbänden finden.

Der WBS-Bundesverband informiert ebenfalls mit einer eigenen deutschsprachigen Seite (<http://home.t-online.de/home/heinz.porta/Williams-Beuren-Syndrom-Deutschland.htm>).

Inzwischen haben sich weltweit rund 200 Familien mit WBS-Kindern zu einem Erfahrungs- und Informationsaustausch zusammengeschlossen. Wenn Sie eine E-Mail Adresse haben und sich an der Kommunikation beteiligen möchten, lassen Sie sich auf der Liste der Eltern aufnehmen. Hierzu senden Sie einfach eine E-Mail mit dem Inhalt „SUBSCRIBE WILLIAMSSYNDROME (und Ihre E-Mailadresse)“ an MAJORDOM@NS1.WIN.NET.

## 6. Schlußwort

Vielleicht haben diese Gedanken zu den Entwicklungsmöglichkeiten von Kindern mit Williams-Beuren-Syndrom dazu beitragen können, Ihnen etwas klarere Perspektiven für die gemeinsame Zukunft zu vermitteln - Perspektiven, die sich nicht auf das Erreichen schulischer Leistungen und Abschlüsse beschränken, sondern die Persönlichkeit Ihres Kindes und seine soziale Integration als Ganzes im Auge haben. Viele Entwicklungsschritte werden mehr Mühe und Unterstützung von Ihnen brauchen als bei anderen Kindern; das Wissen um seine Besonderheit, Beobachtung seines Verhaltens und Verständnis der Zusammenhänge und Vertrauen auf Ihre intuitiven Fähigkeiten als Eltern werden Ihnen den Weg zum Ziel weisen können.

## 7. Glossar

<b>Auditive Hypersensibilität:</b>	Geräuschempfindlichkeit
<b>Dysmorphie:</b>	Strukturauffälligkeiten (ohne krankhafte Bedeutung)
<b>Hyperopie:</b>	Weitsichtigkeit
<b>Hypertonie:</b>	Bluthochdruck
<b>Muskelhypotonie:</b>	niedrige Muskelspannung
<b>Pulmonalstenosen:</b>	Gefäßverengungen in den Lungenarterien
<b>Skoliose :</b>	seitliche Verbiegung der Wirbelsäule
<b>Strabismus:</b>	Schielen
<b>supravalvuläre Aortenstenose</b>	Verengung der Hauptschlagader in unmittelbarer Nähe des Herzen
<b>Ventrikelseptumdefekt:</b>	Loch in der Herzscheidewand (zwischen den beiden Herzkammern, nicht den Vorhöfen)

---

Notizen:



Lydia, 6 Jahre



Filipa, 6 Jahre



Alexander, 7 Jahre



Marina, 5 Jahre



**Udo, 24 Jahre**



**Hans-Peter, 37 Jahre**



**Herausgegeben von  
der Regionalgruppe Bayern-Süd  
im Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V.**

B. Frericks, H. Romm, Schillerweg 11, 85748 Garching, Tel. u. FAX: (089) 320 22 24

<http://www.williams-beuren-syndrom.de>