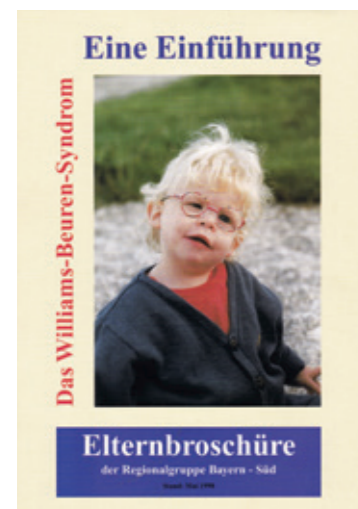


DAS WILLIAMS-BEUREN-SYNDROM EINE EINFÜHRUNG FÜR ELTERN



DIE AUTOREN/INNEN:

Janine Baumann, LIN.FOR Mitarbeiterin von Prof. Dr. Julia Siegmüller, (Dekanin des Fachbereichs angewandte Gesundheitswissenschaften, Professur für Therapieforschung und -methodik), Europäische Fachhochschule (EUFH), Studienzentrum Rostock, Benedita Frericks und Horst Romm, (Eltern einer erwachsenen Tochter mit WBS, seit 1997 Ansprechpartner der Regionalgruppe Bayern-Süd), Elisabeth und Peter Haller, (Eltern einer erwachsenen Tochter mit WBS), Christina Leber, Vorsitzende des Bundesverbandes Williams-Beuren-Syndrom, (Mutter eines erwachsenen Sohnes mit WBS), Prof. Dr. Rainer Pankau, Pädiater, seit 25 Jahren an der Erforschung des WBS beteiligt, Prof. Dr. Klaus Sarimski, Dekan der Fakultät I, Sonderpädagogische Frühförderung, PH Heidelberg, Mitglied des Wissenschaftlichen Beirats des Bundesverbandes Williams-Beuren-Syndrom e.V.



Die ursprüngliche Elternbroschüre der Regionalgruppe Bayern Süd wurde 1989 mit viel Engagement und Herzblut von den Autoren Frericks, Haller, Romm und Sarimski erstellt. Auch nach fast zwanzig Jahren hat sie in vielen Teilen ihre Aktualität und Richtigkeit nicht verloren. Die Überarbeitung beschränkte sich auf geringe Änderungen zum besseren Verständnis. Die aktuelle Auflage wurde von Christina Leber koordiniert und redigiert, einzelne Passagen/Kapitel wurden von den Erstautoren ergänzt und die überarbeitete Endfassung gebilligt. Die Ergänzungen und Änderungen zu Sozialrecht und Pflege wurden auf Länderebene angepasst und geben nur eine grobe Orientierung wieder. Zur weiteren Lektüre werden Quellen genannt, die im Internet aktuell und angepasst abgerufen werden können. Das Williams-Beuren-Syndrom aus medizinischer Sicht wurde von Herrn Prof. R. Pankau hinzugefügt, der in der Erstausgabe beratend tätig war. Der Teil Spracherwerb wurde von Janine Baumann, die in den letzten 10 Jahren an vielen Studien beteiligt war und die betroffenen Kinder untersucht hat, ergänzt. Sie arbeitet gerade an ihrem Master und will sich nach Abschluss des Studiums auf Kinder mit seltenen Erkrankungen spezialisieren.

Unser Dank gilt den ursprünglichen Autoren, die durch ihre Arbeit die Grundlage für diese Broschüre erarbeitet haben und den Familien, die uns bei der Erstellung unterstützt und Fotos ihrer Kinder zur Verfügung gestellt haben.

Die überarbeitete 4. Auflage 2015 wurde mit Unterstützung der BARMER GEK vom Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom herausgegeben.

Titelbild: Verena Müller

Fotos: Gaudi, Geiger, Leber, Mühlenbruch, Müller, Romm, Weber, Zahlten

WEITERE INFORMATIONEN

Genauere Informationen zu den einzelnen Fördermöglichkeiten finden Sie in den blauen Feldern unter diesem Zeichen:

- Montessori Einzeltherapie Seite 8
- Ergotherapie Seite 10
- Logopädie Seite 10
- Anthroposophie Seite 11
- Kindergarten und Schule Seite 12
- Heilpädagogisches Reiten und Voltigieren Seite 12
- Musikalische Förderung Seite 14

Inhaltsverzeichnis

1. „DAS WILLIAMS-BEUREN-SYNDROM“ AUS MEDIZINISCHER SICHT	4
2. DIAGNOSE „WILLIAMS-BEUREN-SYNDROM“	6
3. BESONDERHEITEN IN DER ENTWICKLUNG	7
3.1 Essen, Schlafen und andere praktische Dinge...	7
3.2 Spielen und Lernen	8
Fördermöglichkeit Montessori – Einzeltherapie	8
Fördermöglichkeit Ergotherapie	10
3.3 Sprachentwicklung	10
Fördermöglichkeit Logopädie	10
3.4 Frühförderung	11
Fördermöglichkeit Anthroposophie	11
Fördermöglichkeit Kindergarten und Schule	12
3.5 Soziale Integration – Stärken und Schwächen	12
Fördermöglichkeit Heilpädagogisches Reiten und Voltigieren	12
3.6 Situation der Geschwisterkinder	13
3.7 Die Zeit des Erwachsenwerdens	14
Fördermöglichkeit Musikalische Förderung	14
4. ERFORSCHUNG DES WILLIAMS-BEUREN-SYNDROMS	15
5. KÖRPERLICHE MERKMALE DES SYNDROMS	16
6. EMPFEHLUNGEN FÜR NARKOSEN UND OPERATIVE EINGRIFFE BEI PATIENTEN MIT WBS	17
7. HILFEN UND ENTLASTUNG	18
7.1 Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V.	18
7.2 Pflegeversicherung	18
7.3 Familienentlastende, Familienunterstützende Dienste	19
7.4 Leistungen nach dem Schwerbehindertengesetz	19
7.5 Kindergeld	20
7.6 Eingliederungshilfe	20
7.7 Persönliches Budget	21
7.8 Grundsicherung	21
8. WBS IM INTERNET	22
9. SCHLUSSWORT	22
10. GLOSSAR	23

1. Das Williams-Beuren-Syndrom aus medizinischer Sicht



Die Namensgebung für dieses Syndrom geht auf die beiden Erstbeschreiber, den neuseeländischen Kardiologen Dr. Williams und den deutschen Kinderkardiologen Prof. Beuren zurück.

LEITSYMPTOME DES WBS

Leitsymptome des Williams-Beuren-Syndroms sind eine typische **kraniofaziale Dysmorphie**; gemeint ist damit ein besonderer Gesichtsschnitt, der schon in jungen Jahren sehr häufig eine Blickdiagnose zulässt. Weitere Symptome sind eine **kardiovaskuläre Fehlbildung**, häufig in Form einer **supravalvulären Aortenstenose**, die nicht selten mit **peripheren Pulmonalstenosen** kombiniert ist, aber auch jeder andere Herzfehler wäre mit dem Syndrom vereinbar. Bei etwa 10% aller Patienten beobachtet man keine Veränderungen am Herzen und an den Gefäßen.

Ein weiteres führendes Symptom ist die **primäre statomotorische mentale Entwicklungsstörung**. Nach eigenen Untersuchungsergebnissen erlernen Kinder mit diesem Syndrom das freie Sitzen mit durchschnittlich etwa 12 Monaten (Range 6–48 Monate), erste Worte sprechen sie durchschnittlich mit 20 Monaten, die Schwankungsbreite liegt zwischen 7 und 60 Monaten. Durchschnittlich erlernen Kinder mit Williams-Beuren-Syndrom das freie Laufen mit 24 Monaten (Range 12–60 Monate), Zwei-Wort-Sätze sprechen sie mit etwa 36 Monaten (Range 18–84 Monate).

Erklärungen = finden Sie im Kasten rechts oder bei häufigerem Vorkommen im Glossar, Seite 23.

DIE URSACHE VERSTEHEN

Die **Ätiologie** des Syndroms ist geklärt. Die **Deletion** auf Chromosom sieben in der Region 7q11.23 umfasst etwa 1,6 Mb mit einem Verlust von 25–28 verschiedenen Genen, deren Bedeutung größtenteils nicht bekannt ist. In unmittelbarer Nachbarschaft zum Elastin-Gen befindet sich das Limkinase-Gen. Kodiert wird ein Protein, das vermutlich für die Hirnreifung benötigt wird und in hoher Konzentration im Gehirn nachzuweisen ist. Ein weiteres Gen ist das Syntaxin-Gen. Syntaxine sind Eiweiße, denen eine wesentliche Bedeutung bei der synaptischen Verschaltung von Nervenzellen zukommt. Die Anwesenheit von Syntaxin führt dazu, dass Enzyme in den Vesikeln der Nervenzellen über die Membranen ausgeschüttet werden können. Ein weiteres Gen ist der Replikationsfaktor C2 (RFC2). Dieses Gen kodiert ein Enzym, das dazu beiträgt, dass sich in der Phase der Replikation die DNA verlängern kann. Damit bestätigt sich die von Smith et al. bereits 1989 formulierte These eines sogenannten **Contiguous-gene syndrome** beim Williams-Beuren-Syndrom. Mit dem Fehlen eines der beiden Elastingene könnte teilweise die kardiovaskuläre Fehlbildung und auch der häufig anzutreffende arterielle **Hypertonus** erklärt werden, möglicherweise auch die leichte **muskuläre Hypotonie** sowie die Körperhaltung mit Ausbildung einer Skoliose, nicht

dagegen aber die **statomotorische mentale Entwicklungsstörung** oder aber das spezifische Leistungsprofil dieser Kinder. Ein Mangel an Limkinase könnte beispielsweise in eine **Mikrozephalie** einmünden. Das Fehlen von Syntaxin mag die motorische Entwicklungsstörung mit beeinflussen. Die **Haploinsuffizienz** für das FKBP6-Gen in der centromer nahen Region könnte mit verantwortlich sein für die wohl eingeschränkte Zeugungsfähigkeit im männlichen Geschlecht. Der Verlust der Gene GTF2I, GTF2IRD1 und CLIP2 in telomerer Richtung dürfte ganz wesentlich zum kognitiven Profil dieser Patienten führen. Damit wäre erstmals ein direkter Zusammenhang zwischen Genotyp und Phänotyp hergestellt.

IST WBS ERBLICH BEDINGT?

Die Deletion entsteht spontan bei der Zellteilung, es kann somit jeden treffen. Die Betroffenen vererben den Defekt mit einem Risiko von 50 % (Siehe auch Seite 15). Die Vererbung des Syndroms von einem Betroffenen auf einen Nachkommen wird in der Literatur beschrieben. Auch wir kennen mittlerweile in Deutschland fünf Familien, in denen das Syndrom von einem Elternteil auf ein Kind vererbt wurde. Die Häufigkeit des Syndroms kann mit etwa 1:7.500 angegeben werden.

Bei etwa 17 % der Kinder sehen wir primäre Nierenfehlbildungen, die von der Lageanomalie über die **Hypoplasie** bis hin zur einseitigen **Nierenagenesie** reichen können. Die in der Literatur immer wieder beschriebene **Nephrokalzinose** ist dagegen ausgesprochen selten und wenn im Kindesalter diagnostiziert, im Erwachsenenalter dann nicht mehr nachzuweisen. Somit ist die Prognose für eine Nephrokalzinose gut.

KLEINE MEDIZINKUNDE

- **kraniofaziale Dysmorphie** = besonderer Gesichtsschnitt
- **kardiovaskulär** = Herz und Blutgefäße betreffend
- **statomotorische mentale Entwicklungsstörung** = den Gleichgewichtssinn und die Bewegung betreffend
- **supravalvuläre Aortenstenose** = Engstelle der Aorta oberhalb des Herzens
- Die **Ätiologie** = die Lehre der Krankheitsursachen
- Die **Deletion** = der Verlust von Chromosomenmaterial
- **Contiguous-gene syndrome** = Syndrom an dessen Ausprägung mehrere benachbarte Gene betroffen sind
- **Hypertonus** = Bluthochdruck
- **muskuläre Hypotonie** = herabgesetzter Muskeltonus
- **Mikrozephalie** = ein verkleinerter Kopf
- **Haploinsuffizienz** = das Fehlen des Gens auf einem Chromosomensatz
- **Hypoplasie** = anlagebedingte Unterentwicklung
- **Nierenagenesie** = das Fehlen einer Niere
- **Nephrokalzinose** = Verkalkung der Nieren
- **Zöliakie** = eine Glutenunverträglichkeit
- **adynames** = schwunglos, kraftlos
- **Adipositas** = Fettsucht
- **Divertikulitis** = Entzündung der Wand einer Ausbuchtung im Darm
- **rezidivierende** = wiederkehrende

Zudem kennt man die Kombination aus Williams-Beuren-Syndrom und einer **Zöliakie**. Auch die Entwicklung einer Unterfunktion der Schilddrüse im Verlauf wird beobachtet. Etwa 40% aller Patienten mit Williams-Beuren-Syndrom entwickeln im Verlauf einen arteriellen Hypertonus und zwar unabhängig davon, ob ein Herzfehler vorliegt oder nicht.

DIE ENTWICKLUNG DES KINDES

Das Wachstum verläuft im Kindesalter in etwa entlang der 3. Perzentile und damit im unteren Bereich. Am Beginn der Pubertät, die bei Mädchen mit diesem Syndrom bei etwa 17% frühnormal oder vorzeitig beginnt, kommt es zu einem Pubertätswachstumsschub, wie bei allen anderen Jugendlichen auch, der allerdings deutlich verkürzt ist. Dies begünstigt am Ende die relativ niedrige Endgröße, die durchschnittlich 10 cm unterhalb der genetisch vorgegebenen Zielgröße liegt. Das bedeutet, dass Erwachsene mit Williams-Beuren-Syndrom in aller Regel kleiner sind als ihre Geschwister.

Immer wieder zu erfragen ist ein charakteristisches Persönlichkeitsprofil. Kinder mit Williams-Beuren-Syndrom werden als hyperaktiv, ablenkbar, beharrlich, zwanghaft, empfindsam, einfühlsam, feinfühlig, überfreundlich, aber auch überaus ängstlich in belastenden Situationen und schwerfällig charakterisiert. Weitere besondere Merkmale sind eine raue, heisere Stimme, eine deutliche Geräuschempfindlichkeit, die mit zunehmendem Alter abnimmt, sowie ein gutes Musikempfinden. Wir kennen zahlreiche Kinder, die auch ohne Kenntnis von Noten ein Musikinstrument erlernt haben. Mit zunehmendem Alter kristallisiert sich dann immer mehr ein gutes Orts- sowie Personengedächtnis heraus.

WBS IN, WÄHREND UND NACH DER PUBERTÄT

Nach der Pubertät wandelt sich das eher hyperaktive Verhalten in ein häufig sehr **adynames**. Junge Erwachsene mit Williams-Beuren-Syndrom sind dann für Freizeitaktivitäten kaum zu begeistern; sie ziehen sich zurück und werden immer bequemer. Daher sollte schon in jungen Jahren an eine regelmäßige Freizeitaktivität gedacht werden, die auch im Erwachsenenalter fortgeführt werden kann. Gleichzeitig ändert sich das schlechte Essverhalten im frühen Erwachsenenalter in ein eher lustbetontes. Dieses Phänomen in Verbindung mit dem eher adynamen Verhalten begünstigt die Entwicklung von Übergewicht und **Adipositas**.

Die Entwicklung einer **Divertikulitis** im frühen Erwachsenenalter ist nicht ungewöhnlich bei diesem Syndrom. Daher sollten **rezidivierende**, eher kolikartige, Unterbauchschmerzen in der Differentialdiagnose auch immer an eine Divertikulitis denken lassen, die bei diesem Syndrom sicher häufiger auftritt als eine akute Blinddarmentzündung. Wann es während des Lebens bei diesem Syndrom zur Entwicklung von Divertikeln kommt, die sich dann im Verlauf entzünden können, bleibt unklar. Die Zahl der Betroffenen dürfte aber nicht gering sein. Auch die Entwicklung einer Hörstörung ist nicht ungewöhnlich bei diesem Syndrom und mit einer Häufigkeit von etwa 14% zu beobachten.

Nach der Pubertät nehmen psychosomatische Beschwerden, wie Kopf- und Bauchschmerzen zu. Darüber hinaus werden passagere reaktive depressive Verstimmungen beobachtet, deren auslösende Ursachen häufig nicht zu klären sind.

2. 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 raue 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 unbeschwertere 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 gerecht werden können; Sorgen, welche Veränderungen das für die Partnerschaft und die Beziehungen zu Verwandten und Freunden bedeuten wird...

DIE PERSÖNLICHKEIT ZÄHLT

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.

Ein Schritt in 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.

KLEINE MEDIZINKUNDE

- kardiovaskuläre Fehlbildung = Herz u. Blutgefäße betreffend
- Gesichtsdysmorphien = Gesichtsauffälligkeiten
- Pulmonalstenose = Engstellen an den Lungenarterien
- Hyperkalzämie = erhöhter Kalziumgehalt im Blut des Kindes
- auditive Hypersensibilität = Geräuschüberempfindlichkeit

„...ZU WISSEN, WIE ELTERN IHR KIND AUF DEM WEG ZU SEINER INDIVIDUELLEN PERSÖNLICHKEIT MIT STÄRKEN UND SCHWÄCHEN UND HARMONISCHEN SOZIALEN BEZIEHUNGEN UNTERSTÜTZEN KÖNNEN.“

3. Besonderheiten in der Entwicklung



3.1 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 evt. 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.

MEIST LASSEN DIE ESSPROBLEME VON ALLEINE NACH

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 gemengt 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 Verkoppelung 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, wie viel 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.

SCHLAFVERHALTEN

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.

Ein- und Durchschlafprobleme können alle Eltern treffen, mittlerweile gibt es eine Vielzahl von Literatur auf dem Buchmarkt die bei dieser Problemstellung weiterhelfen können. Die Titel: Einschlafen – (k)ein Kinderspiel, Jedes Kind kann schlafen lernen sind vielen Eltern geläufig. Das Handbuch des Kinderschlafs: Grundlagen, Diagnostik und Therapie organischer und nicht organischer Schlafstörungen geht das Problem von der wissenschaftlichen Seite an.



INTERNETTIPP:

- www.schlaf.de
- www.kindundschlaf.de
- www.initiative-gesunder-schlaf.de

TÄGLICHE ZU-BETT-GEH-RITUALE VEREINFACHEN DAS EINSCHLAFEN!

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 selbstständige Essen oder An- und Ausziehen. Jedes dieser Ziele ist zu erreichen, ohne dass es spezialisierter Trainingsprogramme bedarf. Stattdessen 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 und 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 selbstständig und unabhängig vom Erwachsenen sein lässt – und dass Sie es Ihrem Kind beigebracht haben.

Manchmal kann es gut sein, sich bei einem/r erfahrenen Heilpädagogen/in, Ergotherapeuten/in oder Psychologen/in Rat zu holen, wie eine praktische Fertigkeit am besten geübt werden kann; sie können manchmal auch spezielle Vorschläge zu Übungsmaterialien (z. B. Übungsrahmen zum Knöpfen oder Schleifen binden, siehe auch Psychomotorische Hilfsmittel) machen.

3.2 SPIELEN UND LERNEN

Kinder mit Williams-Beuren-Syndrom sind nicht einfach Kinder mit einem verlangsamten Lern- und Entwicklungstempo. Vielen von ihnen sind spezielle Stärken, Schwächen und Verhaltensbesonderheiten gemein. 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, 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 wird so vorbereitet, 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**.

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 und Links über Montessori finden Sie im Internet unter: www.montessori.de

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

Montessoripädagogik ist ein von Maria Montessori und anderen ab 1907 entwickeltes und namentlich in Montessori-Schulen angewandtes pädagogisches Bildungskonzept, das die Zeitspanne vom Kleinkind bis zum jungen Erwachsenen abdeckt. Sie beruht auf dem Bild des Kindes als „Baumeister seines Selbst“ und verwendet deshalb zum ersten Mal die Form des offenen Unterrichts und der Freiarbeit. Sie kann insofern als experimentell bezeichnet werden, als die Beobachtung des Kindes den Lehrenden dazu führen soll, geeignete didaktische Techniken anzuwenden, um den Lernprozess optimal zu fördern. Als Grundgedanke der Montessoripädagogik gilt die Aufforderung „Hilf mir, es selbst zu tun“. (WIKIPEDIA)



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 anwenden.

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 für 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.

LEHRER UND ERZIEHER MÜSSEN SICH AUF DIE BESONDERHEITEN EINSTELLEN

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 sogenannter „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 zu lernen, mit solchen Situationen so fertig zu werden, dass kein Anderer in seiner Toleranz überfordert wird. Auch dem Kind mit einer Behinderung muss klar werden, 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 für die Kinder Geräusche sehr unangenehm sein können. Damit die Kinder lernen können, mit den störenden Geräuschen besser fertig zu werden, 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 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. Jugendliche benutzen zum Beispiel gerne Ohrstöpsel oder einen Gehörschutz um z. B. an einem Trommelworkshop teilzunehmen, dessen Lärm sie ohne Hilfsmittel nicht ertragen könnten.

Bei vielen Kindern mit Williams-Beuren-Syndrom wird mit der Zeit auch ein spezifisches Fähigkeitsprofil sichtbar, das sich von dem anderer 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 diese Schwierigkeiten 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.

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 aufgrund einer ärztlichen Verordnung durch die Krankenkasse.



3.3 DIE SPRACHE IST BEIM WBS MEIST GUT ENTWICKELT

Ein weiteres Entwicklungsmerkmal stellt eine sich meist gut entwickelnde sprachliche Ausdrucksfähigkeit dar. Kinder mit Williams-Beuren-Syndrom (WBS) beginnen meist später mit dem Sprechen, sodass es sein kann, dass das erste Wort in einer Spanne zwischen dem 1. und 4. Lebensjahr kommen kann und individuell sehr unterschiedlich ist. Dabei sind die ersten Wörter nicht immer gut zu verstehen. Wichtig ist jedoch, dass die Kinder Wortschatz aufbauen und später dann auch Wortgruppen (Wortkombinationen) und Sätze bilden. Es besteht die Möglichkeit, dass Wortkombinationen bei WBS-Kindern erst kurz vor dem Schuleintritt auftreten. Häufig entwickeln die WBS-Kindern einen breiten und individuell differenzierten Wortschatz, können flüssige Sätze bilden und beeindrucken ihre Umgebung oft durch ein besonderes Talent zu farbigem Erzählen von Begebenheiten. Das typische WBS-Profil zeigt sich u. a. darin, dass die Betroffenen besser sprachliche als nicht-sprachliche Aufgaben bewältigen können. Eine genauere Beobachtung des Kindes zeigt 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.

Ein später Einstieg in die Sprache bedeutet nicht zwangsläufig ein generell verlangsamtes Lerntempo in der Sprachentwicklung. Es ist möglich, dass sich das Lerntempo während der Vorschulzeit ändern kann. Haben sie den Einstieg in die Sprache geschafft, zeigen sich die weiteren Stufen der Sprachentwicklung oftmals parallel zum Entwicklungsverlauf gleichaltriger Kinder. Im Erwachsenenalter fallen sie jedoch mit altersgleichen Normalsprechern zurück (Clahsen & Almazan – Hamilton, 1998).

Die Sprache von Erwachsenen mit Williams-Beuren-Syndrom wird häufig als „sinnleer, gestelzt oder seltsam“ beschrieben (Cromer, 1994, Sarimski, 1997). Dennoch zeigen die Kinder/Erwachsenen mit WBS ein reges Interesse zur Kommunikation. Sie sind ständig darauf bedacht, dass ein Gespräch zustande kommt. Sie sprechen sehr viel und stellen häufig Fragen, oftmals wiederholen sie auch ihre Lieblingsätze, ohne dass ein inhaltliches Gespräch geführt wird.

Die Entwicklung der Verständigungs- und Sprachfähigkeit kann von Anfang an unterstützt werden, indem Sie als Eltern darauf

LOGOPÄDIE

Bei vielen Kindern treten Trink- und Probleme im Zusammenhang mit Schluckschwierigkeiten auf. Außerdem wird häufig ein leicht geöffneter Mund beobachtet. Durch eine logopädische Behandlung (z. B. Orofaciale - Therapie nach Castillo Morales) können 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.



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 aufzugreifen, 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.

Die große Wortgewandtheit führt oft dazu, dass Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit WBS in ihren kognitiven Fähigkeiten überschätzt werden. Manchmal ist es sinnvoll die Beziehungspersonen darauf hinzuweisen, um Missverständnissen vorzubeugen.

Weitere und ausführlichere Informationen zum Aspekt der Sprachentwicklung finden Sie beispielsweise in der Veröffentlichung „Das Williams-Beuren-Syndrom: Schilderungen aus dem Alltag“ (S. 122 ff., Regionalgruppe Bayern-Süd; 2006).

3.4 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 Förderstellenfinder (www.fruehfoerdestellen.de).

ANTHROPOSOPHIE

An dieser Stelle möchten wir auch die Waldorfpädagogik nicht unerwähnt lassen. Viele WBS Kinder werden in anthroposophischen Einrichtungen betreut, die den musikalischen und schauspielerischen Neigungen sehr entgegen kommen. Rudolf Steiner hat sich schon früh mit geistig beeinträchtigten Menschen befasst und seine Lehren ihren Bedürfnissen angepasst. Oft werden hier besondere Therapien wie z. B. Heileurythmie, Kunsttherapie, Klangmassagen und ähnliches angeboten. Teilweise sind die Therapien Bestandteil des Lehrplanes (kostenfrei) oder zuzahlungspflichtig. In der Regel übernehmen die Krankenkassen diese Therapien nicht. Ob Waldorfpädagogik, Montessori oder etwas ähnliches entscheidet nicht selten der Geldbeutel, bzw. das regionale Angebot. Weitere Informationen zur Anthroposophie erhalten Sie bei Wikipedia im Internet (www.wikipedia.org). Anthropoi Bundesverband anthroposophisches Sozialwesen e.V. hält eine Suchmaschine bereit, die Einrichtungen nach Regionen ordnet. (www.verband-anthro.de)

Als Anthroposophie (von altgriechisch ‚Mensch‘ und ‚Weisheit‘) wird eine von Rudolf Steiner (1861–1925) begründete, weltweit vertretene spirituelle Weltanschauung bezeichnet. Ihr erklärtes Ziel ist es, den Menschen in seiner Beziehung zum Übersinnlichen zu betrachten. Die Anthroposophie verbindet dabei Elemente des deutschen Idealismus, der Weltanschauung Goethes, der Gnosis, fernöstlicher Lehren sowie der naturwissenschaftlichen Erkenntnisse ihrer Zeit. Sie versteht sich nicht nur als Lehre, sondern auch als eine Methode, eigenständige Forschung in der übersinnlichen Welt zu betreiben. (WIKIPEDIA)

SOZIALE REGELN UND VERHALTENSWEISEN SIND WICHTIG UND MÜSSEN VON KINDESALTER AN ERLERNT WERDEN.





Dort können Krankengymnastik, Heilpädagogik, Ergotherapie 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 Früherkennung und Frühförderung behinderter und von Behinderung bedrohter

KINDERGARTEN UND SCHULE

Bei der Wahl des Kindergartens und später auch bei der Schule 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 und weiterführende (z. B. Berufsschulstufe) Einrichtungen.

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

Kinder wurde durch die Einführung des SGB IX im Juli 2001 als Komplexleistung neu definiert. Daneben ist am 1. Juli 2003 die so genannte Frühförderverordnung (FrühV) in Kraft getreten, welche die Rahmenbedingungen des SGB IX ausfüllt. Die Kosten der Frühförderung werden – je nach Maßnahme – von der Krankenkasse bzw. vom Sozial- und Jugendhilfeträger übernommen. Die Kosten für die Behandlung in einem sozialpädiatrischen Zentrum erstattet die Krankenkasse.

3.5 SOZIALE INTEGRATION – STÄRKEN UND SCHWÄCHEN

Die Beobachtungen zur Sprachentwicklung 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 haben 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 und erkennen können, 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

HEILPÄDAGOGISCHES REITEN, UND VOLTIGIEREN

Leider wird das Heilpädagogische Reiten oder Voltigieren (Turnen auf dem Pferd) nicht von den Krankenkassen übernommen. Oft wird es durch Stiftungen oder Vereine subventioniert. WBS Kinder profitieren hierbei besonders durch die Schulung der koordinativen Fähigkeiten, insbesondere des Gleichgewichts. Diese Therapie wird von den Kindern selten als Therapie wahrgenommen. Ganz nebenbei stärkt es schwache Muskeln, fördert die Körperwahrnehmung und -haltung sowie das Selbstbewusstsein.



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 durch unbekannte Situationen, Sorgen anderer Leute oder mögliche Unglücke ängstigen lässt und viel Beruhigung und Trost sucht. So sehr es auch Anspruch hat, in seiner Feinfühligkeit ernst genommen zu werden, ist es doch wichtig, dass es lernt zu unterscheiden, wo und wie viel 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.

SOZIALE FÄHIGKEITEN

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 wie 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 aufrecht zu erhalten. Ihre Warmherzigkeit und Kontaktfreude, aber auch spezielle – vor allem musikalische – Talente, über die viele Kinder mit Williams-Beuren-Syndrom verfügen, öffnen ihnen viele Türen.



3.6 SITUATION DER GESCHWISTERKINDER

Die Behinderung Ihres Kindes stellt an Ihre Zeit und Energie (z. B. durch viele Arzt- und Therapietermine) erhöhte Anforderungen. Das behinderte Kind erhält von Ihnen, auch wenn Sie es nicht beabsichtigen, eine intensivere Zuwendung als die Geschwister. 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 Hänselein), 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. Mittlerweile gibt es eine breite Auswahl an Büchern die sich dem Thema Geschwisterkinder widmen. (z. B. Ilse Achilles, „... und um mich kümmert sich keiner, Die

INTERNETTIPP:

Die Seiten www.geschwisterkinder-netzwerk.de sind speziell für Geschwisterkinder zugeschnitten. Hier findet man regionale Angebote und Kontaktadressen vor Ort.

Situation der Geschwisterkinder; Marlies Winkelheide, „Ich finde nicht die richtigen Worte“ und weitere Titel).

In den letzten Jahren haben verschiedene Institutionen die Problematik erkannt und führen spezielle Veranstaltungen für Geschwisterkinder durch, in denen ihnen Unterstützung angeboten und eine tabufreie Kommunikation über diese Thematik ermöglicht werden. Hilfe finden Sie auf Internetseiten wie z. B.: www.geschwisterkinder.de

3.7 DIE ZEIT DES ERWACHSENWERDENS

Die Zeit der Pubertät und des Erwachsenwerdens wirft u. U. erneut und verstärkt die Fragen des teilweise als schmerzhaft wahrgenommenen und erlebten „Andersseins“ auf. In dieser Phase treten die Möglichkeiten und Grenzen der Integration/Inklusion besonders deutlich auf. Jugendliche mit WBS registrieren sehr genau, dass sie anders sind als ihre gleichaltrigen Weggefährten und thematisieren dies auch sehr konkret (z. B. im Bus „Mama, warum guckt der mich so komisch an?“; „Es ist besser, wenn ich keine Kinder kriege, die haben dann auch das WBS, oder?“) Die Auseinandersetzung mit diesen Fragen fällt leichter, wenn von früh an die Behinderung in der Familie kindgerecht bzw. altersentsprechend thematisiert werden konnte.

Tipp:



Zur besseren Integration trägt die Teilnahme an Vereinen/Verbänden bei, z. B. freiwillige Feuerwehr, Sportverein, Naturschutzbund.



MUSIKALISCHE FÖRDERUNG

Kinder, die das 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 Monaten 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).

Der Wunsch nach Normalität und Verselbstständigung spiegelt sich auch in der Frage nach der beruflichen Orientierung („Mama, wie soll ich denn mein Geld verdienen, wo kann ich arbeiten?“) wider. Trotz der ausgeprägten Fähigkeiten im sozialen und sprachlichen Bereich sind Integrationsarbeitsplätze für Jugendliche/Erwachsene mit WBS eher selten; eine Möglichkeit ist hier, über die Werkstätte für Menschen mit Behinderung einen Außenarbeitsplatz zu erhalten, der zum einen den besonderen Schutz der Werkstätte, zum anderen aber auch eine Anbindung an die „Normalität“ bietet.

Ähnlich wie bei der Arbeitssituation sind auch die Wohnmöglichkeiten nicht immer passgenau auf die besonderen Fähigkeiten junger Menschen mit WBS ausgerichtet. Für eine stationäre Wohnform sind sie oft zu fit, für ein selbstständiges Wohnen bräuchten sie zu viel Unterstützung.

In München gibt es (um nur ein Beispiel zu nennen) von dem Verein „Gemeinsam Leben Lernen“ als gelungenen Kompromiss integrative Wohngemeinschaften (s. auch Artikel im Jetzt-Magazin der Süddeutschen Zeitung Nr. 01/14).

Gerade an dieser Schnittstelle zwischen Jugend und Erwachsenen sind öfter gutachterliche Stellungnahmen, z. B. für berufliche Orientierung, Wohnform etc., erforderlich. Die bis dahin begleitenden Kinderärzte/tinnen und sozialpädiatrischen Zentren sind aber aufgrund der Volljährigkeit des Betroffenen nicht mehr zuständig; die Hinzuziehung neuer Ärzte/Ärztinnen ist nicht immer sinnvoll, da sie den Entwicklungsverlauf und die individuellen Besonderheiten nicht kennen bzw. nicht einschätzen können. Daher empfiehlt es sich, rechtzeitig bei der Krankenkasse einen Antrag auf Weiterbehandlung bis zum 21. Lebensjahr zu stellen.

VIELE WBS KINDER, JUGENDLICHE UND ERWACHSENE SIND ZU AUSSERGEWÖHNLICHEN MUSIKALISCHEN FÄHIGKEITEN IN DER LAGE. DIE HERAUSFORDERUNG BESTEHT DARIN EINEN GEEIGNETEN „LEHRER“ ZU FINDEN.

4. 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.

1990 ging man international davon aus, dass das WBS spontan mit einer Häufigkeit von 1 : 10.000 bis 50.000 auftritt. Heute nennt man eine Häufigkeit von 1 : 7500 – 1 : 10.000.

In Deutschland kann man demnach die Anzahl der Betroffenen bei rund 82 Millionen Einwohnern auf 8.200 bis 11.000 Personen schätzen. Hiervon sind derzeit etwa 500 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 wird derzeit in der Regel als normal angenommen, soweit nicht gravierende Stoffwechsel- oder Herzprobleme vorliegen. Eine Ursache für die geringe Anzahl an bekannten Erwachsenen mit WBS ist vermutlich, dass sie als Kinder vor 30 und mehr Jahren häufig noch nicht spezifisch diagnostiziert wurden. Bei einer Geburtenrate von jährlich rund 682.000 (Jahr 2013) Kindern in Deutschland kann angenommen werden, dass pro Jahr etwa 68 – 90 Kinder mit WBS geboren werden.

Angesichts des in den letzten Jahren wachsenden Bekanntheitsgrades und 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 wenn man nach „Williams Syndrome“ sucht (1966 – 1979: 8, 1980 – 1989: 61, 1990 – 1999: 343, 2000 – 2009: 761, seit 2010: >500).

Erst seit 1993 ist die genetische Ursache für das WBS bekannt. Zuerst konnte nachgewiesen werden, dass es zwischen der supralvalvulären 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 des Chromosoms 7 (auch als 7q 11.23 bezeichnet) entsteht in der Regel spontan während der Meiose bei der Bildung der Keimzellen eines Elternteils (Spermium bzw. Eizelle).

Hierauf haben die Eltern keinen Einfluss. Grundlage für den Verlust des Chromosomenmaterials ist ein alter, evolutionär auf Zellebene gewachsener Prozess der Paarung und Neukombination identischer Chromosomen. Er führt durch eine ungleiche Neukombination zum Verlust mehrerer benachbarter Gene auf dem 7. Chromosom. 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 den WBS Betroffenen aus, hier besteht bei einer Nachkommenschaft ein Vererbungsrisiko von 50%.

Inzwischen weiß man, dass etwa 25 – 28 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 dass der Mensch anscheinend auf beiden 7er Chromosomen intakte Gene benötigt, um unter anderem Elastin in ausreichender Menge und gleicher Qualität zu bilden.

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-Kinase 1) 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 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).

5. Körperliche Merkmale des Syndroms

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 erst später entwickeln.

Mit anderen Worten: WBS ist keine statische Kondition und begleitende Untersuchungen sind deshalb regelmäßig erforderlich. Einige wesentliche Merkmale des Syndroms, die aber in den meisten Fällen 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, radspeichenartige Einschlüsse in der Iris sichtbar. **Schielen** und **Weitsichtigkeit** 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 werden empfohlen, später anschließende kieferorthopädische Behandlungen scheinen gängig zu sein.

Bei einigen Kindern können **Mittelohrentzündungen** 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 sollten regelmäßig gemessen werden. Individuelle Veränderungen im Wachstumsverhal-

ten 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.

Häufig wird die Diagnose WBS aufgrund des typischen Herzfehlers, einer **Verengung der Hauptschlagader** in unmittelbarer Nähe des Herzens gestellt, die isoliert oder auch in Kombination mit **Gefäßverengungen in den Lungenarterien** oder einem **Loch in der Herzscheidewand** 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 (**Wärmestau**, 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 kalziumarme 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**. 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 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 entsprechend hemmende Therapie der Pubertät ist daher zu erwägen.

KLEINE MEDIZINKUNDE

- Schielen = *Strabismus*, Weitsichtigkeit = *Hyperopie*
- Mittelohrentzündungen = *Otitis media*
- Verbiegung der Wirbelsäule = *Skoliose*
- Verengung Hauptschlagader = *supravalvuläre Aortenstenose*
- Erhöhter Kalziumgehalt im Blut = *Hyperkalzämie*
- Gefäßverengungen in den Lungenarterien = *periphere Pulmonalstenosen*
- Loch in der Herzscheidewand = *Ventrikelseptumdefekt*
- Wärmestau = *Hyperthermie*
- einseitige Verknöcherung der Elle und Speiche in Höhe des Ellenbogengelenkes = *Radioulnare Synostose*
- Knochenreifung = *Akzeleration*

6. Empfehlungen für Narkosen und Operative Eingriffe bei Patienten mit WBS

Auf der Basis der internationalen Literatur und den Verlaufsbeobachtungen an etwa 420 Patienten mit WBS über einen Zeitraum von 20 Jahren hat der Wissenschaftliche Beirat Leitlinien für die Diagnostik und Therapie von Personen mit WBS¹ erstellt. Im Zusammenhang mit medizinischen Eingriffen und Narkosen sind wiederholt Todesfälle bei Patienten mit WBS beschrieben worden^{2,3}.



VON AMBULANTEN EINGRIFFEN WIRD DRINGEND ABGERATEN.

Bitte bedenken Sie: Ein Patient mit WBS kann im Rahmen einer Sedierung und/oder Narkose jederzeit ohne Vorboten in größte Schwierigkeiten kommen, die nur von Experten mit dieser syndromspezifischen Erfahrung zu bewältigen sind. Deshalb sollte jede Sedierung oder Narkose bei Patienten mit WBS unter lückenloser Überwachung und entsprechender personeller Ausstattung und Rettungsmöglichkeit durchgeführt werden.

Ob, wie in der Literatur diskutiert³, sogenannte Triggersubstanzen wie Succinylcholin oder halogenierte Inhalationsanästhetika wie Halothan, Isofluran, Desfluran das individuelle Narkoserisiko beim WBS erhöhen, ist bis heute nicht eindeutig geklärt.

R. Pankau
C.-J. Partsch
A. Wessel

Literatur

- 1 R. Pankau, A. Gosch, P. Meinecke, K. Sarimski, R. Schneppenheim, J. Weissenborn, A. Wessel, C.-J. Partsch, Diagnostik und Therapie beim Williams-Beuren-Syndrom (WBS) – Leitlinien des wissenschaftlichen Beirats des Bundesverbands WBS, Monatsschrift Kinderheilkunde (2005), 153:273–280
- 2 TM. Burch, F.X. McGowan, Jr, B.D. Kussman, A.J. Powell and J.A. DiNardo. Congenital Supravalvular Aortic Stenosis and Sudden Death Associated with Anesthesia: What's the Mystery? Anesth Analg (2008); 107:1848–1854
- 3 I. Mammi, D. E. Iles, D. Smeets, M. Clementi, R. Tenconi. Anesthesiologic problems in Williams syndrome: the CACNL2A locus is not involved. Hum Genet (1996) 98:317–320

Grundsätzlich empfohlen wird im Vorfeld eine kontinuierliche, umfassende medizinische Betreuung, sowohl kardiologisch als auch allgemein. Vor operativen Eingriffen in Vollnarkose sollte immer der kardiovaskuläre Status durch einen Kardiologen mit persönlicher Erfahrung in der Betreuung von Patienten mit WBS erhoben werden. Narkosen sollten von Fachärzten für Anästhesie verabreicht werden, die mit den syndromspezifischen Risiken der Narkose vertraut sind.

Patienten mit WBS tragen ein erhöhtes Risiko im Rahmen von Operationen. Daher sollten Narkosen immer unter stationären Bedingungen und den Möglichkeiten der Intensivtherapie erfolgen.

INTERNETTIPP:

Aktuelle Informationen zu Narkose und Operationen finden Sie aktualisiert auf der Internetseite:

www.orphananesthesia.eu/de/home.html

Zum Redaktionsschluss waren die neuen Empfehlungen noch nicht eingepflegt, werden aber hoffentlich bald verfügbar sein.



7. Hilfen und Entlastung

7.1 BUNDESVERBAND WILLIAMS-BEUREN-SYNDROM E.V.

In Deutschland haben sich über 500 betroffene Familien im Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V. zusammengeschlossen. Der Verein wurde 1989 gegründet und ist eine ehrenamtlich arbeitende Elternselbsthilfegruppe. Der Bundesverband hält ein reichhaltiges Angebot an Informationsbroschüren und Büchern bereit, wie zum Beispiel die Orientierungshilfe für Pädagogen oder das Merkblatt für Arbeitgeber. Unser Anliegen dabei ist es, die Lebensqualität und die Selbstständigkeit von Betroffenen zu verbessern.

DIE ZIELE DES BUNDESVERBANDES SIND:

- Aufbau u. Förderung von Kontakten zwischen Mitgliedsfamilien
- Vermittlung gegenseitiger Hilfe und Unterstützung
- Erforschung des WBS durch den wissenschaftlichen Beirat unter Beteiligung der Familien und Veröffentlichung der Ergebnisse
- Vermittlung von Kontakten bei medizinischen, psychologischen und sozialrechtlichen Fragestellungen
- Information durch Broschüren, Zeitschriften, Bücher, Internet, etc.
- Regionale, regelmäßige Zusammenkünfte mit anderen WBS-Familien. Die Treffen können thematisch gebunden sein oder dienen als Möglichkeit zum Erfahrungsaustausch
- Die Selbstständigkeit der Menschen mit WBS zu fördern. Von großer Bedeutung ist die Integration im Kindergarten, in der Schule und im Berufsalltag

Auf regionaler, nationaler und internationaler Ebene arbeiten wir mit anderen Selbsthilfegruppen und Dachverbänden zusammen. Der Verband ist u. a. Mitglied in der ACHSE (Allianz chronisch seltener Erkrankungen) und der FEWS (Federation of European Williams Syndrome Associations).

Alle drei Jahre findet ein vom Bundesverband organisierter bundesweiter, mehrtägiger Bundesverbandstag statt. Der wissenschaftliche Beirat hält Vorträge zu medizinischen und psychologischen Themen rund um das Williams-Beuren-Syndrom, es werden Vorträge und Arbeitsgruppen zu Fragen des Sozialrechts angeboten und freiwillige Untersuchungen zu Forschungszwecken durchgeführt. Die Kinder, Jugendlichen und Erwachsenen mit WBS sowie deren Geschwister haben ein eigenes Programm, das ihren Wünschen angepasst wird. Jährlich veranstalten die einzelnen Regionalgruppen Familientreffen, die dem Kontakt und Erfahrungsaustausch dienen. Oft sind diese Treffen thematisch gegliedert und durch einen Vortrag oder Workshop bereichert.

Der Bundesverband bzw. seine Regionalgruppen organisieren besondere Angebote, wie z. B. Musikworkshops, Jugendfreizeiten, Wochenendtreffen und Internationale Jugendbegegnungen. Die aktuellen Aktivitäten und Projekte finden Sie auf unserer Homepage: www.w-b-s.de. Verbandsmitgliedern wird auf Wunsch psychologische und sozialrechtliche Beratung vermittelt.

DIE ADRESSE DER GESCHÄFTSSTELLE:
Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V.
Urselbachstraße 17, 61440 Oberursel,
Tel 06171-78740, info@w-b-s.de.

INTERNETTIPP:

Die Adresse der Geschäftsstelle sowie alle Kontaktadressen finden Sie aktualisiert auf unserer Homepage: www.w-b-s.de



7.2 FAMILIENUNTERSTÜTZENDE (FUD) – FAMILIENENTLASTENDE DIENSTE (FED)

Diese Einrichtungen sind meist an größere Institutionen, wie die Lebenshilfe, Caritas etc. gebunden. Mit speziellen Gruppen oder Einzel-Angeboten tragen sie zu Ihrer Entlastung bei. Die Angebote werden oft durch BUFDIS (Bundesfreiwilligen Dienst), FSJler (Freiwilliges Soziales Jahr) und Studenten der Sozialpädagogik betreut. Die Angebote sind regional sehr verschieden. Die Finanzierung dieser Leistung kann über zusätzliche Betreuungsleistungen, Verhinderungspflege (Kurzzeitpflege), das persönliche Budget, Annexleistungen oder Leistungen zur Teilhabe behinderter Menschen finanziert werden. Die Leistungserbringer können Ihnen dazu Auskunft erteilen und unterstützen Sie ggf. bei der Antragstellung.

Als stationäre Maßnahme kann eine Mutter-Kind-Kur oder eine Familienkur beantragt werden. Auskünfte hierzu erhalten Sie von Ihrer Krankenkasse oder dem Müttergenesungswerk. (www.muettergenesungswerk.de) Verschiedene Stiftungen bieten Erholungsaufenthalte für Familien mit behinderten Kindern an. Oft wird ein spezielles Programm geboten. Kinderbetreuung, psychologische Beratungen und ähnliches inbegriffen. (z. B. Kindness for kids – Stiftung für Kinder mit seltenen Erkrankungen, www.kindness-for-kids.de)

INTERNETTIPP:

www.muettergenesungswerk.de
www.kindness-for-kids.de



7.3 KINDERGELD

Den Eltern eines behinderten Kindes kann auch nach Eintritt der Volljährigkeit ein Anspruch auf Kindergeld zustehen. Voraussetzung hierfür ist, dass die Behinderung **vor der Vollendung des 25. Lebensjahres eingetreten und das Kind außerstande ist, sich selbst zu unterhalten. Letzteres ist unter anderem der Fall, wenn das Kind nicht in der Lage ist, seinen gesamten notwendigen Lebensbedarf durch eigene Mittel (Einkommen, Rente usw.) zu decken.**

Liegen die genannten Voraussetzungen vor, wird für behinderte Kinder über das 18. Lebensjahr hinaus ohne Altersbeschränkung Kindergeld geleistet. Anträge sind an die zuständige Familienkasse zu stellen.

TIPP:



Die „Argumentationshilfe gegen die Abzweigung des Kindergeldes“ des Bundesverbandes für körper- und mehrfachbehinderte Menschen, zeigt, wie sich Eltern gegen Abzweigungsanträge der Sozialämter zur Wehr setzen können. Sie ist auf der Internetseite www.bvkm.de unter „Arbeitsbereiche und Themen“ in der Rubrik „Recht und Politik“ unter „Argumentationshilfen/Kindergeld“ zu finden.



WEITERFÜHRENDE LITERATUR:

Bundesverband für körper- und mehrfachbehinderte Menschen e.V. (Hrsg.), Brehmstr. 5–, 40239 Düsseldorf
Telefon: 0211-64004-0, Fax: 0211-64004-20, E-Mail: info@bvkm.de

- Steuermerkblatt für Familien mit behinderten Kindern (jährlich aktualisiert) – mit Beispielrechnungen zum Anspruch auf Kindergeld

7.4 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 betroffenen Kindes nicht aufwändiger 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.

Dennoch kann es sinnvoll sein auch für kleinere Kinder eine Pflegestufe zu beantragen, auch für die neue Pflegestufe 0 sind Leistungen abrufbar. Die sogenannten zusätzlichen Betreuungsleistungen stehen Ihnen auch ohne Einstufung in eine Pflegestufe zu. Der Betrag von rund 100 oder 200 Euro (je nach Einstufung) monatlich kann den Alltag zusätzlich entlasten. Diese Leistungen können nur anerkannte Einrichtungen abrechnen, z. B. die familienlastenden Dienste verschiedener Träger.

Nach der Beantragung auf Leistungen der Pflegeversicherung beauftragt Ihre Krankenkasse den Medizinischen Dienst der Krankenkassen (MDK) mit der Beurteilung über den Pflegeaufwand in Ihrem Fall. Dieser Besuch sollte gut vorbereitet werden. Legen Sie alle Befundberichte, Arztbriefe und Gutachten bereit, die sie von Ihrem Kind haben. (Am besten schon Kopien anfertigen). Ob Sie letztendlich eine Pflegestufe bekommen oder nicht, ist eigentlich nur ein Minutenzählen. Gehen Sie anhand eines Pflegetagebuches alle Positionen durch. Notieren Sie sich die Zeiten und Besonderheiten. (Sollte Ihr Kind z. B. Hautprobleme haben – sicher nicht allzu selten aufgrund der veränderten Hautstruktur durch das fehlende Elastin – notieren Sie Zeiten für Hautpflege, eincremen etc.). Vergessen Sie auch nicht, dass Sie evtl. die Kleidung wieder richten müssen, nachdem Ihr Kind auf der Toilette war. Sicher kommt es vor, dass Sie den Boden wischen müssen, da Sie Ihr Kind im Rahmen der Selbständigkeitserziehung natürlich viel alleine machen lassen. Auch die Beaufsichtigung des Kindes während es sich alleine anzieht kostet mehr Zeit, als wenn Sie es einfach nur anziehen. Kann es seine Kleidung entsprechend der Jahreszeit angepasst herausuchen? Kann es selbstständig die Reihenfolge der Kleider bestimmen? Sitzt die Socke richtig herum?

Während der Begutachtung Ihres Kindes durch eine/n Mitarbeiterin 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. Oft ist man während der Begutachtung sprachlos und gehemmt, schriftliche Notizen helfen, wirklich alle relevanten Aspekte anzusprechen. Nicht jeder Gutachter fragt systematisch die Themenfelder ab, sondern lässt sich Ihren Tagesablauf berichten. Nachdem der Begutachter Ihr Kind angehört hat bestehen Sie darauf, besondere

Defizite ohne Beisein des Kindes zu erörtern. Je nach Alter des Betroffenen kann eine Begutachtung auch als sehr verletzend empfunden werden. Nach Feststellung der Pflegebedürftigkeit und Einteilung in eine Pflegestufe stehen Ihnen verschiedene Leistungen zu. Sie können die Leistungen entweder als finanzielle Unterstützung, als Sachleistung (d. h. in Form von Betreuungs- bzw. Pflegeperson) oder als Mischform (anteilig Geld- und Sachleistung in einem vorher festzulegenden Verhältnis) in Anspruch nehmen. Weiterführende Informationen hierzu erhalten Sie durch Ihre Krankenkasse. Zusätzlich übernimmt die Pflegeversicherung auf Antrag unter bestimmten Voraussetzungen die Zahlung von Rentenversicherungsbeiträgen für die Pflegeperson.

VERHINDERUNGSPFLEGE – KURZZEITPFLEGE

Die sogenannte Verhinderungspflege und auch Kurzzeitpflege sichert die Pflege, wenn die Pflegeperson krank oder verhindert ist. Die Verhinderungspflege kann von Pflegediensten oder Privatpersonen im eigenen Haushalt übernommen werden. Bei der Kurzzeitpflege lebt das Kind vorübergehend in einer anerkannten Einrichtung. Beide Leistungen können auch kombiniert bzw. die Leistungsansprüche addiert werden. Die Abrechnung dieser Leistung ist von Krankenkasse zu Krankenkasse verschieden. Bitte lassen Sie sich die verschiedenen Möglichkeiten und Abrechnungsverfahren hierzu von Ihrer Krankenkasse erklären.

Wird Ihrem Antrag nicht stattgegeben, können Sie innerhalb der gesetzten Frist einen Widerspruch einlegen. Detaillierte Informationen zu Pflege und Antragstellung finden Sie auf den Internetseiten des Bundesministeriums für Gesundheit. (www.Bundesgesundheitsministerium.de) Dort können Sie sich die aktuellen Broschüren und Flyer herunterladen oder schicken lassen. Pfl egetagebücher findet man auf den Internetseiten der Krankenkassen. Eine Vertiefung dieses Themas würde den Rahmen dieser Broschüre sprengen, bei Fragen können Sie sich gerne an die Geschäftsstelle des Bundesverbandes wenden.

7.5 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 können Sie beim Amt für Versorgung und Soziales (Versorgungsamt) für Ihr Kind stellen. (www.versorgungsamter.de hier können Sie auch einen Antrag herunterladen).

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. Eventuell wird man Sie zu einer Untersuchung einladen. Da das WBS zu den Seltenen Erkrankungen zählt 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. Je nach Grad der Behinderung und den entsprechenden Merkzeichen 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 (ausschließlich für/durch den Behinderten genutzten Fahrzeuge)
3. Freifahrten im öffentlichen Nahverkehr
4. Preisermäßigung in verschiedenen Einrichtungen (Zoo, Kino, Schwimmbad etc.)

Die genannten Leistungen können zum Teil rückwirkend bis zum Eintreten der Behinderung (d. h. bis zum Geburtsjahr) beantragt werden. Für Rückfragen und detailliertere Auskünfte wenden Sie sich an die jeweiligen Ämter.

Tipp:

Soweit die Aberkennung des Merkzeichens H durch die Behörde pauschal, also ohne eine Prüfung des Einzelfalles erfolgt, ist es ratsam, gegen eine solche Entscheidung Rechtsmittel einzulegen. Weiterführende Literatur: Landschaftsverband Rheinland (Hrsg.):

- Behinderung und Ausweis
- Leistungen zur Teilhabe am Arbeits- und Berufsleben und Nachteilsausgleiche für (schwer-) behinderte Menschen

7.6 EINGLIEDERUNGSHILFE

Aufgabe der Eingliederungshilfe ist es unter anderem, eine Behinderung oder deren Folgen zu beseitigen und behinderte Menschen in die Gesellschaft einzugliedern. Hierzu gehört insbesondere, behinderten Menschen die Teilnahme am Leben in der Gemeinschaft zu erleichtern oder ihnen die Ausübung eines angemessenen Berufs oder einer sonstigen angemessenen Tätigkeit zu ermöglichen. Dementsprechend vielfältig ist das Leistungsspektrum der Eingliederungshilfe. Die Eingliederungshilfe ist eine Leistung der Sozialhilfe. Diese ist im Sozialgesetzbuch XII geregelt. Die Bundesländer können bestimmen, ob die örtlichen Sozialhilfeträger (Landkreise und kreisfreie Städte) oder die überörtlichen Sozialhilfeträger (je nach Bundesland können das die Bezirke, die Landschafts- oder Landeswohlfahrtsverbände oder die Landessozialämter sein) für Leistungen der Eingliederungshilfe zuständig sind. Im Zweifel sollte ein Antrag auf Eingliederungshilfe beim örtlichen Sozialamt gestellt werden. Falls dieses nicht zuständig ist, muss es den Antrag an den zuständigen überörtlichen Sozialhilfeträger weiterleiten.

Tipp:

Auch erwachsene Menschen mit Behinderung, die im Haushalt ihrer Eltern leben, können einen Anspruch auf Leistungen der Eingliederungshilfe haben. Das Sozialamt kann zum Beispiel die Kosten für eine Begleitperson übernehmen oder im Rahmen der Mobilitätshilfe (auf Antrag Übernahme der Kosten für Taxifahrten), wenn der behinderte Mensch nur mit Hilfe einer solchen Begleitung in der Lage ist, ein Theater, einen Volkshochschulkurs oder ein Fußballspiel zu besuchen. Leistungen der Eingliederungshilfe können auch in Form eines Persönlichen Budgets gewährt werden.

7.7 PERSÖNLICHES BUDGET

Das Persönliche Budget ist eine besondere Form der Leistungserbringung. Die Kernvorschrift für das Persönliche Budget ist im SGB IX geregelt. Sozialleistungen werden üblicherweise in Form von Sachleistungen an den Leistungsberechtigten gewährt. Praktisch bedeutet die Sachleistung, dass ein behinderter Mensch z. B. im Rahmen der Eingliederungshilfe einen familienentlastenden Dienst, eine Begleitperson für den Besuch einer Sportveranstaltung gestellt bekommt, diese Begleitperson aber nicht selbst bezahlen muss. Bezahlt wird der familienentlastende Dienst vom Sozialamt. Beim Persönlichen Budget bekommt der Leistungsberechtigte dagegen selbst Geld in die Hand und muss sich dafür die Leistungen, die er braucht, selbst einkaufen. Mit dem Persönlichen Budget kann ein behinderter Mensch also zum Beispiel einen Studenten oder einen Nachbarn dafür bezahlen, dass dieser ihn zum Fußball begleitet.

Ein Persönliches Budget wird nur auf Antrag gewährt. Niemand kann also zur Inanspruchnahme von Leistungen in Form eines Persönlichen Budgets gezwungen werden. Die Nutzung dieser Leistung setzt allerdings eine gewisse „Regiefähigkeit“ voraus, d. h. die antragstellende Person, bzw. die gesetzliche Betreuung muss in der Lage sein, das Geld auf einem gesonderten Konto zu verwalten, die Assistenten selbstständig zu rekrutieren und entsprechend der Vorgaben einen Verwendungsnachweis zu erstellen. Bisher haben die Behörden noch relativ wenig Erfahrung mit dieser Leistungsart, daher kann die Bearbeitung länger dauern.

Der Antrag sollte bei dem Kostenträger gestellt werden, der für die benötigte Sozialleistung zuständig ist. Möchte ein behinderter Mensch z. B. Leistungen der Eingliederungshilfe in Form eines Persönlichen Budgets in Anspruch nehmen, sollte der Antrag beim Sozialamt gestellt werden. Wer sich einmal für ein Persönliches Budget entschieden hat, ist nicht dauerhaft an diese Leistungsform gebunden. Ein behinderter Mensch kann beispielsweise zur Sachleistung zurückkehren, wenn er feststellt, dass er mit der Verwaltung des Geldbetrages überfordert ist.

7.8 GRUNDSICHERUNG IM ALTER U. BEI ERWERBSMINDERUNG

Die Grundsicherung im Alter und bei Erwerbsminderung wird hilfebedürftigen Personen gewährt, die entweder das 65. Lebensjahr vollendet haben oder die volljährig und dauerhaft voll erwerbsgemindert sind. Volle Erwerbsminderung besteht, wenn ein Mensch wegen Krankheit oder Behinderung außerstande ist, unter den üblichen Bedingungen des allgemeinen Arbeitsmarktes mindestens

drei Stunden täglich erwerbstätig zu sein. Menschen mit Behinderung, die in einer Werkstatt für behinderte Menschen oder in einer Tagesförderstätte beschäftigt sind, werden als voll erwerbsgemindert angesehen. Die Grundsicherung ist eine Leistung der Sozialhilfe. Sie ist im SGB XII geregelt und umfasst folgende Leistungen:

- den für den Leistungsberechtigten maßgebenden Regelsatz,
- die angemessenen tatsächlichen Aufwendungen für Unterkunft und Heizung sowie zentrale Warmwasserversorgung,
- einen Mehrbedarf von 17 Prozent der maßgebenden Regelbedarfsstufe bei Besitz eines Schwerbehindertenausweises mit dem Merkzeichen „G“ oder „aG“,
- einen angemessenen Mehrbedarf für kranke oder behinderte Menschen, die einer kostenaufwändigen Ernährung bedürfen,
- seit 1. Januar 2011 ferner einen Mehrbedarf soweit Warmwasser durch in der Unterkunft installierte Vorrichtungen erzeugt wird (dezentrale Warmwassererzeugung) und
- die Übernahme von Kranken- und Pflegeversicherungsbeiträgen.

Tipp:

In dem Monat, in dem ein voll erwerbsunfähiger Mensch 18 wird, sollte er – auch wenn er noch bei seinen Eltern lebt – einen Antrag auf Grundsicherung stellen. Der Bundesverband bietet auf seiner Internetseite www.bvkm.de Argumentationshilfen für Rechtsprobleme an, die bei der Grundsicherung häufig auftreten.

WEITERE LEISTUNGEN:

Leider können wir an dieser Stelle auf die Leistungen zum Lebensunterhalt (Arbeitslosengeld II, Wohngeld), Leistungen bei Ambulant Betreutem Wohnen, Vollstationären Einrichtungen, Leistungen nach dem Bundesausbildungsförderungsgesetz, Erwerbstätigkeit auf dem allgemeinen Arbeitsmarkt, Integrationsfachdienst, Unterstützte Beschäftigung, Begleitende Hilfen im Beruf, Werkstatt für behinderte Menschen, Tagesförderstätten, Unterhaltungspflicht der Eltern nicht näher eingehen. Das würde den Umfang der Broschüre sprengen. Diese Themen werden in den Merkblättern: „18 werden mit Behinderung“ und „Grundsicherung im Alter und bei Erwerbsminderung nach dem SGB XII – Merkblatt für behinderte Menschen und ihre Angehörigen“ vom Bundesverband für körper- und mehrfachbehinderte Menschen e.V. (Hrsg.) ausführlich beschrieben und der aktuellen Gesetzgebung angepasst.

WEITERFÜHRENDE LITERATUR:

Bundesverband für körper- und mehrfachbehinderte Menschen e.V. (Hrsg.), Brehmstr. 5 -7, 40239 Düsseldorf
Telefon: 0211 64004-0, Fax: 0211 64004-20, E-Mail: info@bvkm.de

- Merkblatt „18 werden mit Behinderung“
- Merkblatt „Das Persönliche Budget – Leistungen und Hilfe selbst einkaufen!“
- „Grundsicherung im Alter und bei Erwerbsminderung nach dem SGB XII“ – Merkblatt für behinderte Menschen und ihre Angehörigen.

Bundesvereinigung Lebenshilfe (Hrsg.), Bundesgeschäftsstelle Berlin, Leipziger Platz 15, 10117 Berlin

Bundesgeschäftsstelle Marburg, Raiffeisenstr. 18, 35043 Marburg, Telefon: 06421 491-0, Bundesvereinigung@Lebenshilfe.de

- Mehr Chancen für ein selbstbestimmtes Leben? – Das Persönliche Budget in Fragen und Antworten

8. 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. Eine gute Übersicht über die bestehende Fachliteratur (Quellenangabe und meistens auch eine kurze Zusammenfassung) geben medizinische Datenbanken (z. B.: www.pubmed.de oder Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM): www.omim.org). Bei der Literatursuche und -beschaffung bieten einige Büchereien ihre Hilfe an. **Weitere Hinweise zu Literatur finden sie auf unserer Homepage www.w-b-s.de**

Eine Zusammenfassung der 25 Jahre umfassenden Forschung in Deutschland wurde gerade veröffentlicht. Das Buch kann über Epubli erworben werden (www.epubli.de **Das Williams-Beuren-Syndrom**). Man kann das Buch auch digital auf der Internetseite der Bibliothek der Hochschule München abrufen (<http://www.bib.hm.edu/> unter der Seite HM digital oder unter <http://w3bib-n.hm.edu/recherche/hmdigital/index.de.html> unter den Namen: Pankau, Rainer; Gosch, Angela; Partsch, Carl-Joachim).

Die Autoren des Buches „Das Williams-Beuren Syndrom – Genetik-Medizin-Psychologie“, Dr. Dipl. Psych. Angela Gosch, Prof. Dr. med. Rainer Pankau, Prof. Dr. med. Carl-Joachim Partsch und Prof. Dr. med. Armin Wessel, beschäftigen sich seit 1989 nicht nur wissenschaftlich mit diesem Syndrom, sondern sind auch beratend für die betroffenen Familien tätig.

Wenn die Möglichkeit besteht, das Internet zu nutzen, 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. Des Weiteren findet man umfangreiche Informationen auf der Seite der Britischen Williams Syndrome Foundation (www.williams-syndrome.org.uk).

INTERNET-TIPP:



Der WBS-Bundesverband informiert ebenfalls mit einer eigenen deutschsprachigen Seite (www.w-b-s.de).

Ein reger Austausch zwischen WBS-Familien und Betroffenen findet auf facebook statt. Eine Mitgliedschaft im Verband ist hierfür nicht notwendig. Die Anzahl der Teilnehmer wächst stetig. Es handelt sich hierbei um eine geschlossene Gruppe. Anfragen leitet die Geschäftsstelle gerne weiter (info@w-b-s.de).

10. 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 ihre anderen Kinder. Aber das Wissen um seine Besonderheit, die Beobachtung seines Verhaltens, das Verständnis der Zusammenhänge und das Vertrauen auf Ihre intuitiven Fähigkeiten als Eltern werden Ihnen den Weg zum Ziel weisen können.



11. Glossar

Adipositas	Fettsucht
adynam	schwunglos, kraftlos
Akzeleration	Beschleunigung der Knochenreifung
Ätiologie	Lehre von den Krankheitsursachen
auditive Hypersensibilität	Geräuschüberempfindlichkeit
Contiguous-gene syndrome	Syndrom, an dessen Ausprägung mehrere benachbarte Gene beteiligt sind
Deletion	Verlust eines Chromosomenteils
Desensibilisierung	Empfindlichkeit herabsetzen
Divertikulitis	Entzündung der Wand eines Divertikels
Divertikel	Ausbuchtung eines Hohlorgans (hier Darm)
Genotyp	Gesamtheit aller Erbanlagen
Haploinsuffizienz	Fehlen eines Gens auf einem Chromosomensatz
Hyperaktivität	Aktivitäts- und Bewegungsdrang
Hyperopie	Weitsichtigkeit
Hyperthermie	Übererwärmung des Körpers
Hypertonus	Bluthochdruck
Hypoplasie	anlagebedingte Unterentwicklung
infantile Hyperkalzämie	erhöhten Kalziumgehalt im Blut bei Kindern
kraniofaziale Dysmorphie	besonderer Gesichtsschnitt
kardiovaskulär	das Herz und die Blutgefäße betreffend
muskuläre Hypotonie	Herabgesetzter Muskeltonus
Nephrokalzinose	Verkalkung der Nieren
Nierenagenesie	Fehlen einer Niere
Otitis media	Mittelohrentzündung
Phänotyp	Erscheinungsbild eines Organismus, das durch Erbanlagen und Umwelteinflüsse geformt ist
periphere Pulmonalstenose	Gefäßverengungen in den Lungenarterien
Radioulnare Synostose	Verknöcherung der Elle und Speiche in Höhe des Ellenbogengelenkes
Skoliose	seitliche Verbiegung der Wirbelsäule
Strabismus	Schielen
supravalvuläre Aortenstenose	Engstelle der Aorta oberhalb des Herzens
Ventrikelseptumdefekt	Loch in der Herzscheidewand
visuell	das Sehen betreffend
Zöliakie	Glutenunverträglichkeit
Mikrozephalie	Verkleinerter Kopf
rezidivierend	wiederkehrend



Gruppenfoto beim 10. Bundesverbandstag 2014

SIE SIND NICHT ALLEIN

Sie möchten mehr über das Williams-Beuren-Syndrom wissen? Suchen Sie Kontakt zu Fachleuten/Experten und wollen mit jemandem reden, der Erfahrung mit dem Syndrom hat? Andere Menschen mit WBS kennenlernen? Oder den Bundesverband unterstützen?

Wenden Sie sich an uns!

Wir sind zwar eine kleine Gruppe, haben aber viele Kontakte und Erfahrungen und helfen Ihnen weiter:

