

Ausgewählte Symptomenkomplexe zur näheren Beschäftigung für die Externenprüfung in Gesundheit und Pflege 2025

Inhalt

Prader Willi Syndrom.....	2
Rett-Syndrom	5
Trisomie 18 – Edwards – Syndrom.....	9
Angelman-Syndrom	14

Prader Willi Syndrom

Beschreibung:	<ul style="list-style-type: none"> ➤ genetischer Defekt auf Chromosom 15 ➤ Entwicklungsstörung des Nervensystems, die durch eine hypothale Dysfunktion entsteht ➤ Betroffen sind 1:15000 Neugeborenen ➤ erstmals beschrieben 1956 von Schweizer Kinderärzten Andrea Prader, Alexis Labhart, Heinrich Willi
---------------	--

Verlauf und Symptome:	<ul style="list-style-type: none"> ➤ niedriger Blutdruck bei Geburt und in der neugeborenen Periode ➤ Fütterungsdefizit ➤ Ausgeprägte Muskelhypotonie ➤ Übermäßige Gewichtszunahme ohne Veränderung der Essgewohnheiten ➤ Gestörter Hormonhaushalt ➤ Erste Anzeichen treten auf : Gesteigerter Appetit, kein Sättigungsgefühl ➤ Gesteigertes Risiko für Adipositas im frühen Kindesalter > 3 Jahre ➤ Gestörte Testosteron- / Spermien Produktion (Hypogonadismus) ➤ Verfrühte Pubertät ➤ Unterentwicklung der Geschlechtsorgane (Hypogenitalismus) ➤ Hohe Emotionalität / geringe Frustrationstoleranz
-----------------------	--

Komorbiditäten	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Hohes Risiko schwere Adipositas ➤ Diabetes-Mellitus ➤ div. Herz-Kreislauf-Erkrankungen ➤ schlafbezogene Atmungsstörungen ➤ Gastrointestinale Probleme ➤ Gesteigertes Risiko für Infektionen ➤ Psychische AuAälligkeiten ➤ Osteoporose
----------------	--

	➤ Anämie
--	----------

Allgemeines zur Pflege und Betreuung:

Alltägliche Lebensführung	<ul style="list-style-type: none"> ➤ unkontrollierte ungesunde Nahrungsaufnahme, mangelnde Impulskontrolle, ➤ eingeschränkte Motorik, Antriebslosigkeit ➤ Eigenständigkeit, ➤ kontrollierte Ernährung, ➤ Bewusstsein schaffen, ➤ Routine einführen ➤ Motivation schaffen ➤ Hilfe durch Planung & Unterstützung bsp. Einkauf & Mahlzeiten, Lob und Verständnis schaffen
Grundpflege	<ul style="list-style-type: none"> ➤ unkontrollierte ungesunde Ernährung, unzureichende (Körper-)hygiene, ➤ Inkontinenz, Adipositas, Atemstörungen, Mobilitätseinschränkung ➤ Eigenständigkeit, kontrollierte Ernährung, gesunder Stuhlgang, mehr Bewegung ➤ und Motivation ➤ Hilfe durch Planung, Unterstützung & Begleitung in der Pflegesituation, Spaß ➤ vermitteln, Lob
Kommunikation und Orientierung	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Je nach kognitiven Leistungsstand gut orientiert und i.d. Lage sich mitzuteilen ➤ Zeitliche Orientierung fällt oft schwer ➤ Unterstützung wie z.B. Wochenplan, Weckanrufe und generelle feste Rituale ➤ können hilfreich sein

Gestaltung sozialer Beziehungen	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Individuelle, bedarfsgerechte Unterstützung, wenn nötig 1:1 Betreuung ➤ Problem Nähe/Distanz richtig einzuschätzen, dadurch bedingt hohe ➤ Emotionalität, geringe Frustrationstoleranz
Teilnahme am kulturell- und gesellschaftlichen Leben	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Entwicklung von Hobbies und Interessen sehr individuell ➤ Einschränkung i.d. Bewegung ➤ Ggf. in Begleitung, da mögliche Gefahr der ungehinderten Aufnahme von Lebensmittel(-resten) oder ungenießbaren Dingen
Emotionale und geistige Entwicklung	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Angststörung, Depression, mangelnde Impulskontrolle ➤ Sicherheit durch Tagesstruktur, Selbstständigkeit ➤ Hilfe bei Impulskontrolle, Therapie, Strukturierung des Tages, eventuelle engmaschige Betreuung notwendig
Medizinische Pflege	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Adipositas, ➤ Diabetes mellitus ➤ selbstständiges Einhalten von Diäten, ➤ Sport/Bewegung ➤ gesunder Lebensstil ➤ begleiten der Arzttermine, Unterstützung bei Sport und Diät, gemeinsam kochen, ➤ Ernährungslehre

Rett-Syndrom

Definition: Durch den Wiener Kinderarzt Andreas Rett 1965 durch typische Handbewegungen erstmals beschriebene und durch Hagberg 1983 definierte Entwicklungsstörung.

Das Rett-Syndrom ist ein genetisches Krankheitsbild mit schwerer geistiger Entwicklungsstörung, das nur Mädchen befällt. Es handelt sich in ca. 85% der Fälle um eine Mutation des X-Chromosoms, welches im väterlichen haploiden Chromosomensatz befindet.

Ätiologie: ❖ Mutation des väterlichen X-Chromosoms

Diagnosekriterien: ❖ Auf eine anfänglich normale Entwicklung des Kindes folgt zwischen dem 6. und dem 18. Monat zuerst ein Stillstand und dann eine deutliche Regression. Erworbene Fähigkeiten werden wieder verlernt, der normale Gebrauch der Hände geht verloren.

❖ Normaler Kopfumfang bei der Geburt. Verlangsamung des Schädelwachstums zwischen dem 5. Monat und dem 4. Lebensjahr.

❖ Die sprachliche Entwicklung tritt verzögert auf und bleibt in einem frühen Stadium stecken. Oft fehlt die Sprache zur Gänze.

❖ Stereotypien der Hände: waschende Bewegungen in Brusthöhe oder im Niveau des Mundes. Rhythmische Bewegungen des Oberkörpers.

❖ Hochgradige geistige Retardierung, die tatsächliche Intelligenz ist nur schwer zu erfassen.

❖ Unsicherer, breitbeiniger Gang. Oft entwickelt sich die Fähigkeit ohne Hilfe zu gehen überhaupt nicht.

❖ Verdachtsdiagnose bis zu einem Alter von 2 - 5 Jahren.

❖ Unregelmäßigkeiten bei der Atmung

❖ Epileptische Anfälle

❖ Skoliose

❖ Verzögertes Wachstum

❖ Tag-Nacht-Rhythmusstörungen

Stadieneinteilung:

1. Stadium: Stadium der Stagnation (6. – 18. Lebensmonat)	In diesem Stadium verlangsamt sich die motorische Entwicklung und es kann zu einem Stillstand kommen. Die zuvor in der Entwicklung gemachten Fortschritte und das Erlernen von neuen Dingen stellen sich später und langsamer ein. Mit der Zeit nimmt die Aufmerksamkeit und Aktivität der Kinder ab. Das Kleinkind zeigt Desinteresse an dargebotenen Spielsachen, der Blickkontakt ist ebenfalls geringer als bei gleichaltrigen Babys. Die Zunahme des Kopfumfanges bleibt im Vergleich zur Normalentwicklung etwas zurück. Diese Phase kann einige Monate dauern.
2. Stadium: Phase der Regression (beginnt zwischen dem 1. und 3. Lebensjahr)	Charakteristisch ist eine allgemeine Regression der Entwicklung. Bereits erworbene Fähigkeiten (z.B.: funktioneller Gebrauch der Hände, Sprache) gehen in dieser Phase verloren. Außerdem tauchen die typischen Handbewegungen (waschende, wringende und klatschende Bewegungen) auf. Der Rückschritt kann plötzlich und dramatisch einsetzen oder auch verzögert. Die betroffenen Kinder sind sozial und emotional in sich zurückgezogen, isoliert, können wenig Kontakt zu ihrer Umwelt aufnehmen und verfallen zudem in plötzlich auftretende Schreiphasen. Durch Beschreibungen der Kinder seitens ihrer Eltern nimmt man an, dass die Mädchen in diesem Stadium die Fähigkeit verlieren, Situationen als Ganzes zu erfassen, Reize in Beziehung zueinander zu setzen.
	Die Dauer des 2. Stadiums wird durch mehrere Wochen und Monate beschrieben.
3. Stadium: Plateauphase	Nach der Phase rascher Regression, durchlaufen die Rett-Mädchen nun eine Phase der relativen Ruhe. Es kommt zu einer Verminderung der autistischen Züge, ihr Verhalten verbessert sich

(2. – 10. Lebensjahr)

durch eine geringere Reizbarkeit und sie weinen weniger. Sie beginnen sich wieder für ihre Umwelt zu interessieren, wobei Phasen der Aufmerksamkeit mit Phasen des „in sich zurückgezogen Seins“ abwechseln. Die Fähigkeit zu Kommunizieren verbessert sich. Daneben bleiben die schon bekannten Symptome wie Zähneknirschen, Handstereotypien und epileptische Anfälle erhalten. Zusätzlich kommt es verstärkt zu Apraxie (neurologische Unfähigkeit zur Ausführung erlernter zweckmäßiger Bewegungen oder Handlungen, trotz erhaltener Wahrnehmungs- und Bewegungsfähigkeit) und Ataxie (neurologische Störung der Bewegungsabläufe, diese sind ungewöhnlich ruckartig). Anfälle treten in dieser Phase häufig auf und die Handstereotypien nehmen zu. Grobmotorische Fähigkeiten bleiben weitestgehend erhalten und verschlechtern sich nur langsam. Deutlich zeigt sich auch das unsicherere Gangbild.

4. Stadium:

Phase der motorischen
Verschlechterung

(ca. ab dem 10. Lebensjahr)

In diesem Stadium öffnet sich das Kontaktverhalten noch weiter. Die Häufigkeit der Anfälle nimmt ab und die betroffenen Menschen mit Rett-Syndrom zeigen kognitive Fortschritte. „Die Grobmotorik verschlechtert sich zusehends und Schwäche, Abmagerung, Skoliose und Spastizität zwingen die meisten Mädchen zur Immobilität und in den Rollstuhl.

Therapie:

Es gibt bisher **keine** das Rett Syndrom heilende Therapie. Dennoch gibt es einige Therapien, die sich für betroffene Mädchen eignen. Diese helfen allerdings nur, einige Bereiche bzw. Teilgebiete der Mehrfachbehinderung zu beeinflussen.

Physiotherapie

Diese Form der Hilfe wird für viele der Mädchen das gesamte Leben eine Rolle spielen. Hier können z.B. Hilfestellung beim Krabbeln, Gehen, Aufrichten in den

Stand, Hinsetzen und Aufstehen oder aber auch zur Vermeidung von Frakturen gegeben werden. Oberste Maxime ist hierbei die Aufrechterhaltung der Mobilität. Dazu sind je nach Kind verschiedene Hilfsmittel nötig.

Hippotherapie Etwa ein Viertel der Mädchen mit Rett-Syndrom nutzen diese Form als Gleichgewichtstraining. Sie können ihre motorische Unsicherheit vermindern und ihre Haltung, Koordination und Gleichgewicht verbessern. Des weiteren zeigt sich eine Verminderung der stereotypen Handbewegungen, da die Mädchen ihre Hände in sinnvoller Weise einsetzen müssen, um das Gleichgewicht auf dem Pferderücken zu wahren. Die Therapie entspannt die Kinder und verbessert ihre Aufmerksamkeit, sie gibt ihnen außerdem emotionale Befriedigung („etwas können“).

Ergotherapie: Es geht hierbei um eine Verringerung der Abhängigkeit im Alltag, eine Verbesserung der Selbstständigkeit beim Essen und Anziehen und eine Verbesserung der feinmotorischen Funktionen.

Trisomie 18 – Edwards – Syndrom

Definition: Das Edwards-Syndrom (Trisomie 18) ist eine durch das dreifache (trisomie) Vorliegen von Erbmaterial des 18. Chromosoms verursachte Behinderung auf der Grundlage einer Genommutation, die nicht ursächlich heilbar ist und oft zu vielfältigen körperlichen Besonderheiten führt. Die Lebensdauer ist oft verkürzt.

Inzidenz: Die Trisomie 18 zählt zu den vergleichsweise seltenen Chromosomenbesonderheiten. Sie tritt durchschnittlich bei 1 von 10.000 bis 1 von 3.000 Kindern auf. Damit ist das Edwards-Syndrom hinter der Trisomie 21 (Down-Syndrom) die unter lebend geborenen Kinder zweithäufigste Form der Trisomie.

Mädchen sind deutlich häufiger betroffen als Jungen: Von 100 Kindern mit Edwards-Syndrom sind durchschnittlich 75 weiblich und 25 männlich.

Ätiologie: Bei Menschen mit Trisomie 18 ist das Chromosom 18 oder ein Teil davon dreifach (= trisom) statt üblicherweise zweifach (= disom) in allen oder einigen Körperzellen vorhanden. Unterschieden werden folgende Typen:

Freie Trisomie 18 Bei den meisten Menschen mit Edwards-Syndrom (ca. 95%) liegt in allen Körperzellen eine Verdreifachung eines kompletten Chromosoms 18 vor. Diese Form des Syndroms entsteht, wenn eine der Keimzellen ein zusätzliches Chromosom 18 enthält. Dazu kann es kommen, wenn bei der Bildung der Eizellen oder Samenzellen das Chromosompaar 18 nicht wie üblich und wie die anderen Chromosomenpaare getrennt wird (meiotische Non-disjunction). Ein solches Ereignis tritt bis auf wenige Ausnahmen zufällig auf. Die Häufigkeit des Auftretens einer Freien Trisomie 18 ist mit einem erhöhten Alter der biologischen Mutter assoziiert, obgleich jede gebärfähige Frau in jeder Altersstufe ein Kind mit Trisomie 18 erwarten kann. Der Karyotyp der Freien Trisomie 18 lautet 47,XX+18 bzw. 47,XY,+18

Mosaik-Trisomie 18 Als Mosaik wird in der Genetik das Vorliegen zweier Zelllinien innerhalb eines Organismus verstanden. Bei der Mosaik-Trisomie 18, die bei etwa 3% der Menschen mit Edwards-Syndrom vorkommt, existieren eine trisome und eine disome Zelllinie nebeneinander. Das Zusammenbleiben der Chromosomenpaare findet erst während der ersten Zellteilungen nach der Befruchtung statt (mitotische Non-disjunction). Je später dieser Vorgang stattfindet, desto weniger Zellen sind trisom. Abhängig von Anteil der disomen Zellen prägen sich als typisch geltende Symptome des Syndroms zum Teil weniger stark aus. Menschen mit einer Mosaik-Trisomie 18 besitzen sowohl Körperzellen mit 46 als auch Körperzellen mit 47 Chromosomen. Der Karyotyp lautet daher 46XX/47,XX+18 bzw. 46XY/47,XY,+18.

Partielle Trisomie 18 Dieser Typus kommt bei etwa 2% der Menschen mit Edwards-Syndrom vor. Bei der partiellen (= teilweisen, anteiligen) Trisomie 18 liegen die Chromosomen 18 zwar wie üblich zweifach in allen Körperzellen vor, allerdings ist ein Teil eines der beiden Chromosomen 18 verdoppelt, wodurch eines der Chromosomen 18 etwas länger ist als das andere. Die Erbinformationen in diesem Abschnitt liegen somit dreifach vor. Meist sind bei Menschen mit der Partiellen Trisomie 18 Merkmale des Syndroms in Abhängigkeit des jeweils trisomen Chromosomenabschnittes weniger stark ausgeprägt, wobei dies nicht zu verallgemeinern, sondern stets im Einzelfall zu betrachten ist.

Translokations-Trisomie 18 Sehr selten und darum in den Statistiken kaum aufgeführt, ist der Typus, bei dem sich das trisome Chromosomenmaterial vom Chromosom 18 an ein anderes Chromosom anheftet. Diese Ortsveränderung von Chromosomen wird in der Genetik als Translokation bezeichnet, die Form der Trisomie 18 wird entsprechend Translokations-Trisomie 18 genannt. Der Karyotyp lautet je nach dem mit welchem Chromosom die Verbindung besteht z.B.: 46XXt(18;22) bzw. 46XYt(18;22). Bei einer Translokations-Trisomie 18 kann in manchen Fällen ein Elternteil "Überträger/in" sein. Bei einem solchen Elternteil lässt sich eine Balancierte Translokation eines 18. Chromosoms nachweisen. Das

Karyogramm zeigt bei ihm 45 statt 46 einzelne Chromosomen, weil sich zwei Chromosomen miteinander verbunden haben. Da bei dieser Besonderheit kein relevantes Erbgut wegfällt oder hinzukommt, sind die genetischen Informationen im Gleichgewicht (= balanciert), und es tritt bei der Person keine Trisomie 18 auf. Jedoch wird die Wahrscheinlichkeit erhöht, dass der betreffende Mensch ein Kind mit einer Translokations-Trisomie 18 zeugt. Haben sich bei der balancierten Translokation bei einem Elternteil beide Chromosomen 18 miteinander verbunden, hat ein von der betreffenden Person gezeugtes Kind immer eine Translokations-Trisomie 18/18.

Symptome:

- Pränatal:**
- ❖ Herzfehler bei 80% der Kinder (häufig Ventrikelseptumdefekte, Vorhofseptumdefekte und der AV-Kanal)
 - ❖ Plexuszysten (Zysten im Gehirn des Babys, insbesondere besonders große Zysten, beidseitige Zysten und/oder solche Zysten, die auch nach der 28. Schwangerschaftswoche bestehen) bei ca. 43% der Kinder.
 - ❖ ein vergleichsweise kleines Baby (früher Wachstumsrückstand, oft schon vor der 18. Schwangerschaftswoche, später meist niedriges Geburtsgewicht) bei 50% der Kinder
 - ❖ Dolichocephalie (Langschädel) mit ausladendem Hinterhaupt bei vergleichsweise kleinem Kopf (Mikrozephalie) in Erdbeerform (strawberry-shaped-head), Trigonocephalie mit prominenter "dreieckiger" Stirn
 - ❖ eine vergleichsweise kleine Mund-Kinn-Region mit zum Teil deutlicher Unterkieferrücklage aufgrund einer Kieferfehlentwicklung, bei 15% der Kinder liegt eine Lippen-Gaumenspalte vor.
 - ❖ vergleichsweise kleine Mundöffnung
 - ❖ Holoprosencephalie (Entwicklungsstörung des Vorderhirns und des Gesichts aufgrund eines Fehlers bei der Trennung des Gehirns in zwei Hemisphären)
 - ❖ Balkenagenesie (Fehlen oder starke Unterentwicklung des Corpus callosum, der Verbindung zwischen den beiden großen Gehirnhälften)
 - ❖ Fehlbildungen des Zentralen Nervensystems / ZNS (z.B. Hydrozephalie, eine Ansammlung von Hirnflüssigkeit aufgrund einer Ableitungsstörung) bei ca. 20 % der Kinder

- ❖ Vergrößerung der Cisterna cerebellomedullari / Cisterna magna von mehr als 10mm (Cisterna cerebellomedullari = Liquorkammer im Bereich der Sehnervenkreuzung, zwischen der Unterfläche des Kleinhirns, dem Dach des vierten Hirnventrikels und dem zwischen Pons und Rückenmark gelegenen Nachhirn / Medulla oblongata)
- ❖ Flexionskontraktur der Finger: überlappende Finger (oft liegen die Zeigefinger über den Mittel- und Ringfingern) oder die Ringfinger liegen über den Mittelfingern, sodass die Faust nicht geöffnet werden kann
- ❖ eine auffallend große Flüssigkeitsansammlung im Nackenbereich des ungeborenen Babys
- ❖ Hygroma colli cysticum / zervikales Hygrom (im Halsbereich auftretende weiche, elastische Wucherung von Lymphgefäßen) bei ca. 15 % der
- ❖ Fehlbildung oder Fehlen des Daumens
- ❖ Fehlen des Speiche-Knochens am Unterarm
- ❖ Polydaktylie (zusätzliche Finger und / oder Zehen)
- ❖ ein vergleichsweise kurze Oberschenkel- und Oberarmknochen
- ❖ Tintenlöscherfüße (rocker bottom feet / angeborene Plattfüße mit nach außen gewölbter Sohlenform bzw. mit nach innen gewölbtem Fußrücken) oder Klumpfüße
- ❖ eine Sandalenlücke / Sandalenfurche (vergrößerter Abstand zwischen der jeweils ersten und zweiten Zehe)
- ❖ vergleichsweise kurze Großzehen, vorstehendes Fersenbein (Kalkaneus)
- ❖ Fehlbildungen im Bauchbereich, z.B. Omphalocele
- ❖ Fehlbildungen der Nieren (häufig Hufeisenniere, Hydronephrose, Erweiterung des mit Urin gefüllten Nierenbeckens)
- ❖ Fehlbildungen der Harnleiter
- ❖ Fehlbildungen des Magen-Darm-Traktes
- ❖ einzelne Nabelschnurarterie bei ca. 15 % der Kinder
- ❖ eine vergleichsweise große Fruchtwassermenge (Polyhydramnion) bei ca. 25 % der Kinder
- ❖ Plazentainsuffizienz (Leistungsschwäche des Mutterkuchens)
- ❖ manchmal fallen deutlich verminderte Kindsbewegungen während der Schwangerschaft auf

Postnatal:

- ❖ Vierfingerfurche (bei etwa 75 von 100 Kindern)
- ❖ Augenfehlbildungen (z.B. Hornhauttrübung, Katarakt, Glaukom, Colobom, Unterentwicklung der Augenmuskulatur / 20%)

- ❖ vergleichsweise kurze Lidspalten bei Hypertelorismus (vergleichsweise weit auseinander stehende Augen)
- ❖ besonders geformte (dysplastische) Ohren, ungewöhnlich tief sitzende Ohren
- ❖ Verminderung des Hörvermögens (50%)
- ❖ abgeflachter Brustkorb (Schildthorax) mit kurzem Brustbein
- ❖ zunächst Muskelschwäche (Muskelhypotonie), später oftmals Muskelüberspannung (Muskelhypertonie)
- ❖ kognitive Behinderung

Entwicklung/Prognose: Insbesondere die Freie Trisomie 18 verursacht in aller Regel eine schwere Behinderung. Entwicklungsmäßig werden motorische Fähigkeiten wie im Bereich der Grobmotorik z.B. sitzen, krabbeln, stehen, laufen, sehr viel später als bei Regelkindern erreicht.

Die Nutzung der expressiven Lautsprache (Sprachausdruck) ist Kindern mit Trisomie 18 nur selten möglich, viele Kinder erlernen schneller und besser unterstützende Gebärden. Ihr Sprachverständnis (rezeptive Sprache) kann jedoch als deutlich besser gewertet werden.

Da die Nahrungsaufnahme oftmals erschwert ist, werden viele Kinder zumindest zeitweise über eine Magensonde ernährt.

Prognose: Aufgrund der schwerwiegenden Organfehlbildungen kommt es zu erheblichen Störungen im Wachstum und Intelligenz. Die Lebenserwartung ist eher gering. Die häufigsten Todesursachen bei Kindern / Jugendlichen mit Trisomie 18 sind derzeit Herzstillstand, Kreislaufversagen und Atemstillstand. Abhängig von Anteil der disomen Zellen ist die Symptomatik bei Kindern mit dem Mosaik-Typus der Trisomie 18 meist weniger schwer ausgeprägt und die Lebenserwartung ist bei ihnen oft günstiger. Gleiches gilt für Kinder mit einer Partiellen Trisomie 18.

Angelman-Syndrom

Definition:	Das AS ist eine neurologische Störung mit Verzögerungen der geistigen Entwicklung, die sich bei den Betroffenen äußerlich durch für die Krankheit charakteristischen Gesichtszüge und charakteristisches Verhalten bemerkbar macht. 1965 berichtete Dr. Harry Angelman, ein englischer Arzt, erstmals über seine Beobachtung dreier Kinder, die Charakteristika aufwiesen, die heute als AS bekannt sind.
-------------	---

Genetik:	<ul style="list-style-type: none">• Deletion im Bereich 15q11q13• Paternale Uniparentale Disomie 15• Mutation im UBE3A-Gen• Imprintingfehler und Mikrodeletion im IC (Imprinting Center)• Unbekannte Ursachen
----------	---

Symptomatik

Körperliche Merkmale	<ul style="list-style-type: none">• Epilepsie• Besonderheiten im EEG• Vergleichsweise kleiner Kopf, Hinterseite abgeflacht• Vorstehende Zunge• Auffälliger Kiefer• Breiter Mund• Übermäßiger Speichelfluss• Zwanghafte Kaubewegungen• Lange Dauer der oralen Phase• Kleine, breit verteilte Zähne• Schielen• Schwach pigmentierte Haut• Gestreckte Arme• Wachstumsstörungen• Skoliose
----------------------	---

	<ul style="list-style-type: none"> • Störung der Bewegungskoordination (Ataxie) • Breiter Gang • Fütterungsprobleme • Inkontinenz • Adipositas
Kognitive Merkmale	<ul style="list-style-type: none"> • Ausgeprägte kognitive Behinderung • Gutes Gedächtnis für Gesichter und Richtungen • Befolgen einfacher Anweisungen • Konzentrationsschwierigkeiten • Kein Gefahrenbewusstsein • Störung der körperlichen Selbstwahrnehmung • Gute Verständnis und Verarbeitungsfähigkeiten
Verhaltensmerkmale	<ul style="list-style-type: none"> • Selbstständiges Essen • Ungewöhnliches Verhalten gegenüber Essen • Häufiges, oft objektiv unbegründetes Lachen und Lächeln • Schlafstörungen • Hyperaktives und Hypermotorisches Verhalten • Hohes Interesse an Wasser und Plastik
Soziale Merkmale	<ul style="list-style-type: none"> • Vermehrte Suche von Körperkontakt • Freundliches, soziales zugewandtes Wesen • Fröhliche Grundstimmung • Sehr selbstsicheres Auftreten
Sprachliche Merkmale	<ul style="list-style-type: none"> • Schwere Beeinträchtigung der Sprachbildung • Fähigkeit zum Erlernen der Zeichensprache und Gebrauch von Bildkommunikation • Gutes Sprachverständnis

Entwicklungsphasen	<ul style="list-style-type: none"> • Pränatale Phase • Die Geburt • Frühes Säuglingsalter • 1-3 Jahre • 4-12 Jahre • Pubertät bis zum Erwachsenenalter
<i>Pränatale Phase</i>	Die pränatale Phase verläuft in der Regel normal. Es wurden bei Müttern niedrige sowie hohe Alphafetoprotein-Spiegel gemessen; dies kann jedoch Zufall sein. Die Bewegungen des Fötus im Mutterleib scheinen jedoch normal, obwohl eine Mutter von besonders starken Bewegungen berichtete. Auch das Wachstum des Fötus scheint normal zu verlaufen, und es besteht kein Verdacht auf einen Zusammenhang mit der Einnahme von Drogen oder Medikamenten.
<i>Die Geburt</i>	Die Geburtserfahrung sowie das Geburtsgewicht und Geburtsalter entsprechen einer „normalen“ Geburt. Die Säuglinge weisen keine erhöhte Rate von Geburtskomplikationen auf, und Apgars sowie andere Richtwerte für die Gesundheit Neugeborener sind normal. In seltenen Fällen ist eine Abflachung des Hinterkopfes zu beobachten. Geburtsfehler, wie angeborene Herzfehler, offene Wirbelsäule oder Hasenscharte und Gaumenspalte kommen nicht häufiger vor als bei nichtbehinderten Kindern.
<i>Frühes Säuglingsalter</i>	<p>Die Diagnose wird selten schon in der Entwicklungsphase gestellt, jedoch treten viele typische Verhaltensweisen und physische Merkmale auf, die auf AS deuten. Probleme beim Stillen des Säuglings treten sehr häufig auf und sind durch Schwierigkeiten beim Saugen und Schlucken gekennzeichnet. Einige AS Babys zeigen sogar kein Interesse am Stillen. Die Säuglinge weisen teilweise anormales Herausstrecken der Zunge oder starkes Sabbern auf, was auf ein oralmotorisches Koordinationsproblem zurückgeführt werden kann.</p> <p>Häufiges Spucken kann als Überempfindlichkeit gegen die Nahrung oder deren Zusammensetzung fehlinterpretiert werden. Wegen des häufigen Spucken wird teilweise ein Verdacht auf gastroesophagealen Reflux</p>

	<p>(Rückfluss) geäußert und obwohl ein Reflux vorhanden sein kann, so ist er meist von geringen Ausmaß. Dieses „Spuckproblem“ kann zu Gewichtsverlust oder geringfügigen Entwicklungsstörungen führen, was oft eine Reihe von Arztbesuchen zur Folge hat.</p> <p>Bei AS-Kindern ist oft frühzeitig „soziales Lächeln“ zu beobachten, und zwischen 3 und 6 Monaten kommt es zu übermäßigem Kichern und Gurgeln. Diese exzessive Freude kann mit der hervorgestreckten Zunge in Verbindung gebracht werden, was dann oft den Anschein erweckt, sie sei besonders groß. Es sind keine deutlichen Anomalitäten in den Gesichtszügen zu erkennen, außer dass bei ca. 30-80 % der Säuglinge ein Schielen zu beobachten ist. Eine gewisse Muskelschwäche kann auftreten, ist jedoch in der Regel nicht gravierend. Eine Verzögerung der motorischen Entwicklung wird mit 6 - 12 Monaten deutlich, wenn das Kind noch nicht krabbelt und sitzt. Bei einigen Kindern vermutet man eine schwache zerebrale Lähmung, besonders da starke Bänderreflexe (z.B. Kniereflex) fast immer hyperaktiv sind. Die Bewegungen des Oberkörpers können bebend/zittrig sein und den Sitzvorgang oder andere Fähigkeiten, für die ein Gleichgewicht der Lendenwirbelsäule notwendig ist, stark behindern.</p> <p>Eine Minderheit der AS-Säuglinge bekommt schon im Alter von 12 Monaten Krampfanfälle. Diese Anfälle können sehr heftig sein und resultieren (und sind begleitet von) in einem auffälligen EEG. Oft besteht die Notwendigkeit mehrere Antiepileptika zur Kontrolle der Anfälle zu verabreichen.</p> <p>Obwohl die Kopfgröße bei der Geburt normal ist, verlangsamt sich die Entwicklung in so einem Maße, dass zwischen 6 und 12 Monaten erstmals die Besorgnis um den auffällig kleinen Kopf (Mikrozephalie) auftritt.</p>
1 - 3 Jahre	<p>In diesem Alter wird die Entwicklungsstörung sehr deutlich und führt die Eltern dazu, ärztlichen Rat einzuholen. Der Umfang des Kopfes ist jetzt eventuell deutlich als mikrozephalgeneralisiert zu erkennen oder erste Krampfanfälle machen auf den ungewöhnlich kleinen Kopf und die</p>

	<p>Entwicklungsstörung aufmerksam. Die Anfälle sind meist nicht "hauptmotorisch" (starke Anfälle) sondern von geringerem Ausmaß und daher oft schwer als solche erkennbar. Das EEG weist meist ungewöhnliche Kurven auf, so z.B. große, langsame ansteigende und spitz zulaufende Kurven, die auf eine "komplexe" oder "variable" Art der Anfälle hinweisen oder ein Zeichen für eine starke organische Entwicklungsstörung des Gehirns sind.</p> <p>Trotz dieser Auffälligkeiten des EEG ergeben neurodiagnostische Tests meist keine Anomalitäten. MRI-oder CT-Analysen zeigen keine entsprechenden Anomalitäten auf, sondern weisen auf eine geringfügige Atrophie des zerebralen Kortex hin.</p> <p>Blut- und Urinproben, die auf metabolische Störungen untersucht werden, ergeben normale Werte. Muskelbiopsien, Untersuchungen der Leitungsfähigkeit der Nerven und andere neuromuskuläre Tests weisen ebenfalls normale Werte auf.</p> <p>Die Verhaltensweisen der Kinder in diesem Alter werden besonders genau beobachtet. Sie sind oft überreizt, hypermotorisch und ständig in Bewegung. Viele haben dauernd ihre Hände oder ihr Spielzeug im Mund und dieses, zusammen mit der herausgestreckten Zunge und auffälligen Sabbern, kann ein besonders auffälliger Verhaltensaspekt sein. Während der Phasen, wo die Kinder besonders aufgeregt sind, kommt es oft zu übermäßigen Lachen mit hervorgestreckten, winkenden Armen. Dieser hypermotorische Zustand wird mit der sehr geringen Konzentrationsfähigkeit der Kinder in Zusammenhang gebracht, denn es ist schwer, ein AS - Kind auch nur wenige Minuten an einer Sache zu interessieren.</p> <p>In diesem Alter wird auch das fehlende Sprachvermögen deutlich. AS-Kinder scheinen Sprache zu verstehen, es kommt zu sozialer Interaktion und sie "babbeln" teilweise vor sich hin oder quietschen und schreien. Ein oder zwei gut verständliche Worte können gesprochen werden, werden jedoch meist zusammenhanglos verwendet.</p>
3 - 8 Jahre	<p>Während dieser Phase kann eine Therapie zum Erlernen des selbständigen Laufens von besonderer Bedeutung sein. AS-Kinder fangen wegen ihrer</p>

	<p>Gleichgewichtsstörungen und den ruckartigen Bewegungen erst spät mit dem Laufen an. Beim Versuch zu stehen oder zu Laufen ergeben sich eine Reihe von Hindernissen. Manche Kinder sind so ataktisch, dass das Laufen für sie unmöglich ist, bis sie älter werden und sich motorisch besser unter Kontrolle haben. Andere Kinder laufen bereits mit 2-3 Jahren, da die Stärke der Ataxie) sehr unterschiedlich ausgeprägt ist. Das anomale Laufen führt oft zu einer orthopädischen Untersuchung, besonders wenn zunächst der Verdacht auf zerebrale Lähmung bestand.</p> <p>Bei Kindern mit Krampfanfällen sind diese in dieser Entwicklungsphase medizinisch schwer in den Griff zu bekommen, obwohl die Anfälle meist recht schwach ausfallen. Dafür können sie häufig auftreten und eventuell nicht auf die verabreichten Antiepileptika ansprechen, so dass teilweise ein wiederholtes Wechseln der Medikamente sowie häufige Besuche beim Neurologen notwendig werden.</p> <p>Bei Kindern, die noch nie unter Krampfanfällen litten, können sie in dieser Entwicklungsphase auftreten. Leidet das Kind mit 8 Jahren noch nicht unter Anfällen, so ist die Wahrscheinlichkeit sehr groß, dass es auch weiterhin davon verschont bleibt. Einige wenige Kinder bekommen nie Anfälle, obwohl das EEG auffällig ist und bleibt. Während dieses Alters wird das Entwicklungstraining meist in schulischer Umgebung fortgeführt. Eine bedeutende Anzahl der AS-Kinder wird relativ trocken (kontinent), wobei dies sehr viel Geduld und ein genau strukturiertes Training erfordert. Viele Kinder sind in diesem Alter jedoch nicht vollkommen trocken. Eine relativ große Anzahl kann zwar "zeitlich" trainiert werden, ist jedoch trotzdem nicht absolut kontinent. Beschäftigungstherapie und Physiotherapie müssen meist im schulischem Rahmen durchgeführt werden. Selbsthilfefähigkeiten, wie Essen und Anziehen, sind Therapiekomplexe, die oft durch Ungelenkigkeit und unkoordinierte Bewegungen behindert werden, obwohl sich diese motorischen Probleme in der späteren Kindheit bessern können.</p> <p>Schlafprobleme kommen häufig vor, und im häuslichen Rahmen wird dem Kind meist ein besonders sicheres Zimmer bereitet. Einige Familien haben Spezialbetten mit hohen Seitenteilen und Gittern konstruiert. Wegen ihrer</p>
--	--

	<p>motorischen Hyperaktivität sind AS-Kinder besonders gefährdet. Sie können sich z.B. beim Fallen verletzen oder gegen Möbel stoßen. Die Schlafstörungen stellen für manche Familien eine besondere Belastung dar und einige AS-Kinder bekommen daher Beruhigungsmittel, um besser schlafen zu können. Die Einnahme von Medikamenten ist jedoch generell nicht zu empfehlen. Quergestellte Türen oder andere Raumteiler werden oft verwendet, um "Entdeckungsreisen" des aktiven AS-Kindes einzuschränken.</p>
8 - 15 Jahre	<p>Während dieses Alters bestehen viele der genannten Probleme weiter, mit langsam aber stetigen Fortschritten in der Entwicklung. Es scheint keinen neurologischen Verfall bei AS-Kindern zu geben und sie lernen stetig, wenn auch langsam, weiter. Während der Pubertät kommt es zur Geschlechtsreife, obwohl dieses zwischen 1-3 Jahren verspätet eintreten kann. Die Menstruation beginnt normal, Schamhaare und Achselhaare wachsen, und die Brust entwickelt sich, wenn auch langsamer, weiter. Die medizinische Weiterbehandlung erfolgt in diesem Alter, sofern noch nicht AS diagnostiziert wurde, meist durch einen Neurologen, wo das Kind wegen der Krampfanfälle bzw. zu weiteren Untersuchung der geistigen Behinderung in Behandlung ist. Da die Kinder in diesem Alter bereits viele diagnostische Untersuchungen hinter sich haben, ist es unwahrscheinlich, dass weitere, gründliche Untersuchungen folgen, die zu der richtigen Diagnosenstellung führen.</p>
Ab 15 Jahre	<p>Das weitere Entwicklungspotential der AS-Kinder ist größtenteils unbekannt, da noch keine Informationen über die langfristige Entwicklung zur Verfügung stehen. Der endgültige Entwicklungsstand einiger AS-Patienten, von denen in der medizinischen Fachliteratur berichtet wird, ist zwar bekannt, jedoch beziehen sich diese Artikel hauptsächlich auf Menschen, bei denen stärkere neurologische Störungen vorliegen als im Normalfall. In diesen Berichten werden die Intelligenz- bzw. Adaptionsquotienten wegen der starken Behinderung als äußerst gering angegeben. In allen aufgeführten Fällen blieb jegliche sprachliche Entwicklung aus, obwohl das Sprachverständnis und die nichtverbale</p>

	<p>Kommunikation der expressiven Sprache weit voraus waren. Junge Erwachsene mit AS lernen stetig weiter, und es scheint zu keinem nennenswerten Verfall der geistigen Leistung oder physischen Konstitution zu kommen. Die allgemeine physische Gesundheit der Menschen mit AS scheint recht gut. Die Krampfanfälle können mit Hilfe von Antiepileptika unter Kontrolle gebracht und die Medikamente teilweise schon im frühen Erwachsenenalter abgesetzt werden. Krankheiten wie Lungenentzündungen oder häufige Infekte scheinen nicht häufiger aufzutreten, als bei anderen Menschen, und es kommt zu keiner deutlichen Verringerung der Lebenserwartung. Es stehen allerdings noch keine statistischen Auswertungen über AS-Kinder zur Verfügung. An der Universität von Florida wissen wir um eine 54-jährige Frau mit AS und um mehrere Patienten in den 30ern.</p>
--	--

Therapie und Begleitung:	<ul style="list-style-type: none"> • Frühförderung • Heilpädagogik • Physiotherapie • Logopädie • Ergotherapie • Tiergeschützte Therapie • Motopädie • Ketogene Diät
---------------------------------	--

Pflege und Begleitung – Pflegebedarfsanalyse und allgemeine Bewertung/Einschätzung

Lebensbereich	Pflegediagnose	Pflegeziele	Pflegemaßnahmen
1. Alltägliche Lebensführung			

Einkaufen	<ul style="list-style-type: none"> • Konzentrationsschwierigkeiten • Keine Sprachbildung • Bewegungs- und Koordinationsschwierigkeiten 	<ul style="list-style-type: none"> • Formulieren von Kaufwünschen mit UK 	<ul style="list-style-type: none"> • Konzentriertes Begleiten beim Einkaufen • Trainieren von Grob- und Feinmotorik • Training im Umgang mit UK
Zubereitung von Hauptmahlzeiten	<ul style="list-style-type: none"> • Ataxie • Konzentrationsschwierigkeiten 	<ul style="list-style-type: none"> • Formulieren von Essenswünschen mit UK • Mithelfen beim Zubereiten durchs Führen der Hände 	<ul style="list-style-type: none"> • Training der Feinmotorik und Konzentration • Training im Umgang mit UK
Wäschepflege	<ul style="list-style-type: none"> • Ataxie, kognitive Hürden 	<ul style="list-style-type: none"> • Mit Begleitung die Wäsche in den Wäschekorb/ • Waschmaschine legen 	<ul style="list-style-type: none"> • Training der Grob- und Feinmotorik
Ordnung im eigenen Bereich	<ul style="list-style-type: none"> • Kognitive Hürden 	<ul style="list-style-type: none"> • Begleitetes aufräumen durchs Führen der Hände 	<ul style="list-style-type: none"> • Trainieren der Grob- und Feinmotorik
2. Grundpflege			
Ernährung	<ul style="list-style-type: none"> • Ungewöhnliches Verhalten gegenüber Essen • Neigt zu Adipositas 	<ul style="list-style-type: none"> • Konstante Erhaltung eines gesunden Körpergewichts 	<ul style="list-style-type: none"> • Erstellen eines Ernährungsplans ggf. durch fachliche Beratung
Körperpflege	<ul style="list-style-type: none"> • Ataxie, Kognitive Hürden 	<ul style="list-style-type: none"> • Begleitetes Waschen durch Handführung • Selbstständigkeit bleibt so gut es geht erhalten 	<ul style="list-style-type: none"> • Training von Grob- und Feinmotorik
Ausscheidung	<ul style="list-style-type: none"> • Teilweise Inkontinent 	<ul style="list-style-type: none"> • Der Klient äußert selbstständig bei Bedarf, das Bedürfnis der Toilettennutzung, mithilfe von UK 	<ul style="list-style-type: none"> • Training im Umgang mit UK

Körperliche Mobilität und Schlaf	<ul style="list-style-type: none"> • Gestörter Schlafrhythmus 	<ul style="list-style-type: none"> • Einen möglichst ungestörten Schlafrhythmus 	<ul style="list-style-type: none"> • Einschlafrituale • (Gewichtsdecke, Medikament)
Anziehen/Ausziehen	<ul style="list-style-type: none"> • Störung im Bewegungsablauf • (ruckartige, steife Bewegungen) • Sprachbehinderung 	<ul style="list-style-type: none"> • Selbstständiges auswählen der Kleidung mithilfe von UK • Mithelfen durch zielgerichtete Bewegungen 	<ul style="list-style-type: none"> • Training im Umgang mit UK • Training der Grobmotorik
3. Gestaltung sozialer Beziehungen			
Im unmittelbaren Nahbereich	<ul style="list-style-type: none"> • Kontaktfreudig gegenüber fremden Personen • Häufig übergriffiges Verhalten 	<ul style="list-style-type: none"> • Übergriffiges Verhalten abgewöhnen • Der Klient lernt angemessen mit fremden Personen in Kontakt zu treten 	<ul style="list-style-type: none"> • Eigene Körperwahrnehmung trainieren z.B. durch basale Kommunikation
4. Teilnahme am kulturellen und gesellschaftlichen Leben			
Teilnahme an Freizeitangeboten	<ul style="list-style-type: none"> • Faszination von Wasser 	<ul style="list-style-type: none"> • Einmal die Woche schwimmen gehen 	<ul style="list-style-type: none"> • Begleitung durch eine Fachkraft
5. Kommunikation und Orientierung			
Kompensation von Kommunikationsstörungen	<ul style="list-style-type: none"> • Kommunizieren durch Lachen, Glucksen, Schreien, Stampfen, Hauen, autoaggressivem Verhalten 	<ul style="list-style-type: none"> • Kommunizieren mithilfe von UK 	<ul style="list-style-type: none"> • Training im Umgang mit UK
Räumliche Orientierung in gewohnter Umgebung	<ul style="list-style-type: none"> • Gutes Gedächtnis für Richtungen 	<ul style="list-style-type: none"> • Kann sich eigenständig im Wohnraum orientieren 	<ul style="list-style-type: none"> • Bewegt sich eigenständig durch die Räumlichkeiten & erkundet diese, wenn nötig mit Unterstützung

6. Emotionale und psychische Entwicklung			
Bewältigung von Angst, Spannung & Unruhe	<ul style="list-style-type: none"> • Gereiztes Verhalten 	<ul style="list-style-type: none"> • Der Klient kann mithilfe von Unterstützung seine Unruhe bewältigen 	<ul style="list-style-type: none"> • Direkter Körperkontakt und ruhig sprechen
7. Medizinische Pflege			
Gesundheits-fördernder Lebensstil	<ul style="list-style-type: none"> • Bewegungs- und Koordinationsschwierigkeiten 	<ul style="list-style-type: none"> • Der Klient erhält Physiotherapie, um das Gangbild und Koordination zu verbessern 	<ul style="list-style-type: none"> • Die Termine werden mit Unterstützung vereinbart und eingehalten
Beobachtung und Überwachung des Gesundheitszustandes	<ul style="list-style-type: none"> • Kein Gefahrenbewusstsein vorhanden • Kein äußern von Schmerzen 	<ul style="list-style-type: none"> • Es wird darauf geachtet ob es Veränderungen gibt und diese werden dann dokumentiert 	<ul style="list-style-type: none"> • Mitarbeiter*innen müssen aufmerksam sein, um eventuelle Veränderungen erkennen zu können