

SYNDROM

1. Angelman-Syndrom	1
2. Autismus.....	6
3. Cornelia-de-Lange-Syndrom.....	8
4. Infantile Zerebralparese (cp), dystonische Tetraparese	12
5. Gehörlosigkeit im Zusammenhang mit anderen Ursachen für eine intellektuelle Beeinträchtigung.....	15
6. Kleefstra-Syndrom	19
7. Lennox-Gastaut-Syndrom	23
8. MECP2: Rett-Syndrom	27
9. Microdeletions- und Mikroduplikationssyndrome mit einer schweren Sprachstörung	31
10. Mowat-Wilson-Syndrom.....	33
11. Phelan-McDermid Syndrom.....	38
12. Pitt-Hopkins-Syndrom.....	42
13. Hörverlust, der mit anderen Ursachen für eine intellektuelle Beeinträchtigung einhergeht	44
14. Usher-Syndrom.....	45
15. West-Syndrom.....	51
16. Dravet-Syndrom bzw. frühe infantile epileptische Enzephalopathien	55

SYNDROM

1. Angelman-Syndrom

Das Angelman-Syndrom (AS) ist klinisch durch physische Merkmale, neurologische Veränderungen und ein sehr spezifisches kognitives Profil und Verhaltensprofil gekennzeichnet.

Man nimmt an, dass es bei einer von 15.000 Geburten auftritt.

URSACHEN

Es handelt sich um eine genetische Störung, die durch das Fehlen des UBE3A-Gens auf dem 15. mütterlichen Chromosom verursacht wird.

Der physische und funktionale Verlust kann vier verschiedene Ursachen haben: 1. Deletion des mütterlichen Chromosoms 15q11-q13; 2. Uniparentale Disomie des väterlichen Chromosoms 15q11-q13; 3. Defekt beim Imprinting (Prägung); 4. Mutation des Gens UBE3A.

Eine fünfte Patientengruppe weist AS als klinisches Krankheitsbild mit unbekannter Ursache auf.

KLINISCHE MERKMALE

Jeder Fall weist eine hohe klinische Spezifität auf, die auf die Beteiligung der gleichen Gene zurückgeht, obwohl es – je nach der Art des genetischen Defekts – zu Variationen kommt.

- Physischer Phänotyp: Brachycephalie mit flachem Okziput, breitem Mund, hervorstehender Zunge, weit auseinanderstehenden Zähnen, Mikrocephalie und kleinen Händen und Füßen.
- Neurologische Symptome: schwere mentale Retardierung und motorische Beeinträchtigungen, Epilepsie (typischerweise mit rhythmischen elektroenzephalografischen Mustern), unsicherem Gang (Ataxie), Schlafstörungen und fehlender Sprache (zumindest das Sprachverständnis ist betroffen).
- Verhaltensmuster: plötzliche Lachanfalle, scheinbar glückliches Verhalten, Faszination mit Wasser, Lutschverhalten, Aufmerksamkeitsdefizit, leicht erregbar und hyperaktiv. Einige Patienten können Merkmale des Autismus-Spektrums und die damit einhergehenden Verhaltensstörungen aufweisen.

BEHANDLUNG

- Epilepsie: erfordert üblicherweise verschiedene Antiepileptika, um die Krise unter Kontrolle zu bringen. Die effektivsten, unabhängig davon, ob

sie kombiniert oder einzeln verabreicht werden, sind: Valproat, Levetiracetam und Clonazepam.

- Beachten Sie, dass diese Patienten zu Konzentrationsverlust neigen, und ein eventueller längerer Abwesenheitsanfall (Absence) übersehen werden könnte, da dieses Phänomen kaum bekannt ist.
- Pharmakologische Behandlung gegen Schlafstörungen.
- Psychiatrische Behandlung, falls Verhaltensstörungen auftreten.
- Multidisziplinäre Behandlung: Physiotherapie, Therapie, Orthopädie, Sonderpädagogik, Unterstützte Kommunikation aufgrund einer schweren expressiven Sprachstörung.

Selbsthilfegruppen:

<http://www.angelman.at/index.php>

<http://www.selbsthilfe.at/lexikon/angelman-syndrom>

<http://www.angelman.de/>

KOMMUNIKATIONSSTRATEGIEN:

Die Sprachfähigkeit von PatientInnen mit dem Angelman-Syndrom ist stark eingeschränkt. Die meisten PatientInnen sind entweder unfähig, die Lautsprache zu erwerben, oder sie erlernen nur sehr wenige Wörter. Das Sprachverständnis ist weniger betroffen, sodass sie mehr verstehen, als sie selbst ausdrücken können. Das Arbeiten mit SprachtherapeutInnen oder SpezialistInnen für Sprachstörungen kann ihre Kommunikationsressourcen bedeutend vergrößern, was zu einer verbesserten Anpassung an ihre Umwelt und verringerten Frustrationen führt.

Empfohlene Strategien:

- Arbeiten Sie an der Kommunikation mit Systemen der Unterstützten Kommunikation (UK): Verschiedene Arten des Ausdrucks, die sich von der gesprochenen Sprache unterscheiden und darauf abzielen, die Kommunikationsfähigkeiten zu verbessern und/oder die Kommunikations- und Sprachschwierigkeiten vieler beeinträchtigter Menschen zu kompensieren.
- Bedenken Sie, dass sie UK-Systeme in natürlichen und funktionellen Kontexten leichter erlernen.
 - In Abhängigkeit von der jeweiligen Entwicklungsstufe können in den UK-Systemen Miniaturobjekte, Abbildungen realer Objekte oder Piktogramme verwendet werden. Sinn und Zweck ist es, die verschiedenen Symbolsysteme auf die Charakteristiken jedes

Individuums (wobei man ihre jeweiligen kognitiven, sprachlichen und motorischen Fähigkeiten berücksichtigt) zuzuschneiden.

- Es ist wichtig, die Zeichen, die die PatientInnen machen, überzuinterpretieren. Anders gesagt, reagieren Sie auf ihre Bewegungen, Aktionen, Hinweise, Blicke, Laute oder Vokalisierungen, schreiben sie ihnen eine kommunikative Bedeutung zu und setzen sie sie in Beziehung zum Kontext der gegenwärtigen Situation.
 - Versuchen Sie, Gesten und spontane Ausdrücke zu vermehren. Diese sind nicht inkompatibel mit dem verwendeten UK-System.
 - Erleichtern Sie das Verständnis:
 - Verwenden Sie eine einfache, klare Sprache und sprechen Sie langsam.
 - Verwenden Sie echte Bilder, um Aktivitäten und Geschehnisse zu erklären.
 - Legen Sie routinemäßige Zeitpläne und Kalender fest, sodass die PatientInnen sie besser verstehen.

In Situationen, in denen Sie die PatientInnen nicht kennen:

- Fragen Sie die Familie nach dem verwendeten Kommunikationssystem.
- Sollte ein UK-System mit Piktogrammen oder Bildern verwendet werden, bitten Sie die Familie, es immer dabeizuhaben, damit man es verwenden kann.
- Sollten die PatientInnen ein Gestensystem verwenden, bitten Sie die Familie um eine kurze Zusammenfassung, damit sie diese richtig interpretieren können.
- Wann immer es möglich ist, fokussieren Sie auf Aktivitäten, in die die Person miteinbezogen wird, durch die Verwendung von visuellen Materialien (reale Objekte, Bilder oder Piktogramme).

DAMIT ZUSAMMENHÄNGENDE VERHALTENSSTÖRUNGEN UND WIE MAN DAMIT UMGEHT:

Kommunikationseinschränkungen, Hypersensibilität in Bezug auf Stimuli, Veränderungen in Routinen oder Schlafgegebenheiten, medizinische Probleme, etc. sind einige der Gründe, die bei PatientInnen mit dem Angelman-Syndrom zu Verhaltensstörungen führen können.

Es ist wichtig, ihre Bedürfnisse sowie die Gründe für das unangemessene Verhalten zu verstehen, um damit umgehen zu können.

Die häufigsten Verhaltensstörungen sind:

- Agitation.
- Hyperaktivität (nimmt ab, wenn sie älter werden).
- Autoaggressives und aggressives Verhalten (Reißen an den Haaren oder Kleidungsstücken, Beißen).
- Tendenz, Dinge in den Mund zu stecken.

Richtlinien für den Umgang damit:

Verstärken Sie allgemein ein angemessenes Verhalten positiv und versuchen Sie, Störverhalten nicht weiter zu beachten, sondern regen Sie positive Alternativen an.

- Agitation.
 - Legen Sie fixe Routinen fest. Setzen Sie Maßnahmen, die eine durchorganisierte, vorhersagbare, ruhige Routine und eine durchstrukturierte Umgebung im Leben dieser Menschen schaffen, um ihre Agitation zu verringern.
 - Entfernen Sie Störelemente, die die Agitation noch verstärken können.
 - Sprechen Sie langsam und ruhig mit ihnen. Verwenden Sie einen leisen Tonfall, schreien Sie nicht und werden Sie nicht lauter.
- Hyperaktivität.
 - Verstärken Sie die Momente positiv, in denen sie ruhig sind und ein angemessenes Aktivitätsniveau aufweisen.
 - Nehmen Sie das Bewegungsbedürfnis vorweg und bieten Sie ihnen, wann immer es möglich ist, Aktivitäten, die Bewegung erfordern.
- Autoaggressives oder aggressives Verhalten.
 - Wenn es passiert, versuchen Sie, ihre Aufmerksamkeit auf etwas anderes zu lenken und fokussieren sie sie auf einen Stimulus oder ein Objekt, das sie entspannen oder ablenken kann.
 - Es ist äußerst wichtig, jene Situationen zu identifizieren, die bei den PatientInnen Unbehagen verursachen und Mechanismen einzuführen, um sie zu vermeiden. Aggressive Vorkommnisse dürfen nicht durch zu viel Aufmerksamkeit verstärkt werden.

- Bleiben Sie ruhig und reagieren Sie nicht so, dass sich ihre Ängstlichkeit oder Wut vergrößern.
- Tendenz, Objekte in den Mund zu nehmen.
 - Beachten Sie, dass jedes Objekt, das man ihnen gibt, sicher sein muss.
 - Es ist empfehlenswert, nur Objekte zu verwenden, die aus einem einzigen Stück bestehen und keine kleinen Teile enthalten, an denen sie ersticken könnten.

2. Autismus

Autismus ist eine neurologische Entwicklungsstörung, die die sozialen, kommunikativen und sprachlichen Fähigkeiten sowie die Fähigkeiten in Bezug auf Symbolisierung und Flexibilität beeinträchtigen.

Eines von 110 Kindern weist eine Autismus-Spektrum-Störung (ASD) auf.

Zwischen 30% und 51% der Menschen mit ASD weisen eine damit verbundene intellektuelle Beeinträchtigung auf.

URSACHEN

In den meisten Fällen von Autismus lässt sich keine spezifische Ursache feststellen.

Um alle Fälle umfassend klassifizieren zu können, unterscheidet man zwischen idiopathischem und sekundärem Autismus (sekundärer Autismus wird auch als syndromischer Autismus bezeichnet).

Unterschiede zwischen Idiopathischem und Syndromischem Autismus

Idiopathischer Autismus	Syndromischer Autismus
Unbekannte Ursache	Bekannte Ursache
Reine Störung	In Verbindung mit anderen Merkmalen
Unklare genetische Basis	Klare genetische Basis
Kein Biomarker	Biomarker möglich
Mentale Retardierung in 70%	Fast durchgehend mentale Retardierung
Breites Spektrum der Schwere	Schwere Fälle vorherrschend

- Ursachen des Syndromischen Autismus: genetische Störungen, kongenitale Metabolismusstörungen, Epilepsie, kongenitale oder erworbene Infektionen, intrauterine Belastung durch Drogen, Verschiedenes (hypoxischischämische Enzephalopathie).

KLINISCHE MERKMALE

Diese können stark variieren: Von Menschen, die nur Autismussymptome mit einer normalen oder sogar über das normale Maß hinausgehenden geistigen Leistungsfähigkeit aufweisen, bis hin zu PatientInnen mit Syndromischem Autismus, die nicht nur die normalen Autismus-Symptome aufweisen, sondern auch das charakteristische klinische Erscheinungsbild der zugrundeliegenden Krankheit (Epilepsie, motorische Einschränkungen, kognitives Defizit, faziale Dysmorphie, fehlende Sprache,...).

Autismus-spezifisches klinisches Erscheinungsbild:

- Veränderte soziale Interaktion: kaum Blickkontakt, Unfähigkeit, mit anderen Kindern oder Erwachsenen zurechtzukommen, Tendenz zur Isolation, unpassende Antworten in formellen sozialen Situationen.
- Veränderte verbale und nonverbale Kommunikation: Sie verwenden Laut- oder Körpersprache nicht für eine funktionale Kommunikation.
- Eingeschränkte Interessen und stereotypische und repetitive Verhaltensweisen; extremes Beharren auf ein und derselben Aktivität, Routine oder spezifischen Ritualen. Beschränkte Toleranz in Bezug auf veränderte Routinen. Stereotypische und repetitive Bewegungen wie Schütteln oder Drehen von Händen und Fingern oder komplexe Körperbewegungen.

BEHANDLUNG

Eine frühe Diagnose ist entscheidend für eine Behandlung in Frühförderungscentren mit einem fachübergreifenden Team aus Psychologen, Sprachtherapeuten und Neuropädiatern.

- Fachübergreifende Behandlung durch Neuropädiater, Psychiater, Psychologen, Sprachtherapeuten. Menschen, die Anzeichen von Syndromischem Autismus erkennen lassen, können – in Abhängigkeit von ihrer Grunderkrankung – auch Physiotherapie, Orthopädie, Sonderpädagogik und andere SpezialistInnen erfordern.
- Pharmakologische Behandlung für Menschen mit Epilepsie oder Verhaltensstörungen.

Selbsthilfegruppen:

<http://www.autistenhilfe.at/>

<http://www.autismus.at/links.html>

3. Cornelia-de-Lange-Syndrom

Cornelia-de-Lange-Syndrom (CdLS) wird durch fazielle Dysmorphie gekennzeichnet (insbesondere durch eine Synophrys (zusammengewachsene Augenbrauen), lange Wimpern, antevertierte Narinen, Mikrognathie, hängende Mundwinkel mit dünner Oberlippe), verschiedene Schweregrade von intellektuellem Defizit, einer Wachstumsverzögerung, die vor der Geburt beginnt und bei Erwachsenen zu einer geringen Körpergröße, Mikrozephalie (sehr kleiner Kopf), Anomalien an Händen und Füßen, gelegentlicher Oligodaktylie (fehlende Finger) und anderen Fehlbildungen führt (Herz, Nieren, etc.). Sie weisen Hirsutismus auf (übermäßige Körperbehaarung). Das Vorkommen in der allgemeinen Bevölkerung wird auf 1:50.000 geschätzt. Da diese PatientInnen sehr häufig unter gastroösophagealem Reflux leiden (Erbrechen des Mageninhalts), verschlimmern sich die Fütterungsstörungen und die Wachstumsverzögerung noch mehr. Um die gastroösophageale Refluxkrankheit zu behandeln, ist oft ein chirurgischer Eingriff (wie die Antireflux-Operation nach Nissen) erforderlich. Ca. 25% der PatientInnen weisen Epilepsie auf.

Der klinische Verlauf führt zu einer psychomotorischen Verzögerung, schwerem intellektuellem Defizit in der Standardform, Problemen beim Spracherwerb und einem verzögerten Erwerb der Fein- und Grobmotorik. Viele Individuen weisen autistische und autoaggressive Tendenzen auf, die oft auf die Frustrationen durch fehlende Kommunikationsfähigkeiten zurückgehen. Schmerzzustände, so wie der gastroösophageale Reflux, müssen überwacht werden, da sie das Verhalten der PatientInnen erheblich verändern können.

Kinder mit CdLS sind im und um den Mund herum extrem sensibel, was die Dentalhygiene erschwert.

Da das Risiko für Hörbeeinträchtigungen sehr hoch ist (80%), muss das Kind diesbezüglich untersucht und überwacht werden. Sehprobleme wie Myopie (60%) und Nystagmus (37%) sind ebenfalls häufig.

In Bezug auf die Sprache:

Die Sprachentwicklung ist verzögert, falls sie überhaupt stattfindet, manchmal ohne Gesten oder Pantomime. Eltern erzählen, dass die Babys über einen typischen tiefen, gutturalen Schrei verfügen (75%), der im späteren Kleinkindalter wieder verschwindet; das Lallen fehlt. Andere Male ist ihre Sprache repetitiv und sie können kaum eine Unterhaltung aufrechterhalten (in der typischen Ausprägung dieses Syndroms). Man sollte auch beachten, dass ihre Stimmen und Laute dumpf und heiser sind. Was das kognitive Niveau betrifft, so ist ihr Sprachausdruck schlechter als ihr Sprachverständnis.

Mutationen, die dieses Syndrom verursachen, wurden in Genen identifiziert, die an der chromosomalen Kohäsion während der Zellteilung beteiligt sind (Kohäsionskomplex). Das Gen *NIPBL* (5p13.2) weist bei 50% der PatientInnen Mutationen auf; das ist das Hauptgen, welches das Syndrom verursacht. Mutationen, die mit leichteren Formen dieses Syndroms in Zusammenhang stehen, wurden kürzlich bei den Genen *RAD21* (8q24.11) und *SMC3* (10q25) beschrieben. Diese werden ebenso auf eine autosomal-dominante Weise vererbt wie das Gen *NIPBL*. Beschrieben wurden

auch Mutationen der Gene *SMCIA* (Xp11.22) und *HDAC8* (Xq13.1), die mit den X-chromosomalen Formen von CdLS assoziiert werden.

Selbsthilfegruppen

- **CdLS World**
www.cdlsworld.org
- **Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc.**
www.cdlsusa.org
- **Arbeitskreis Cornelia de Lange Syndrom e.V.**
<http://www.corneliadelange.de>

Bibliografie

- **GeneReviews® [Internet].**

Matthew A Deardorff, Sarah E Noon, Ian D Krantz

Initial Posting: September 16, 2005; Last Update: January 28, 2016.

- **SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE**

MC Gil, MP Ribate, FJ Ramos

Protoc diagn ter pediatr. 2010; 1:1-12.

KOMMUNIKATIVE STRATEGIEN:

PatientInnen mit dem Cornelia-de-Lange-Syndrom (CdLS) weisen für gewöhnlich eine auffällige Verzögerung in der Sprachenwicklung und in Bezug auf die Kommunikationsfähigkeiten auf, selbst jene mit geringer Krankheitsausprägung.

Das Sprachverständnis ist besser entwickelt als der Sprachausdruck; sofern die PatientInnen die Lautsprache verwenden, pflegt sie repetitiv zu sein und erlaubt es nur schwer, ein Gespräch aufrechtzuerhalten. Die PatientInnen haben Schwierigkeiten damit, Sprachnuancen und pragmatische Sprachaspekte zu verstehen.

Man muss darüber hinaus auch ihre Probleme mit der Koordination und Produktion der notwendigen Bewegungen der Sprachorgane berücksichtigen.

Daher sollte man die folgenden Kommunikationsstrategien in Betracht ziehen:

- Bieten Sie – mit der Hilfe von SpezialistInnen für Sprachstörungen – eine entsprechende Stimulation.

- Führen Sie Gebärdensprache oder alternative Techniken ein, um die Kommunikationsfähigkeiten zu verstärken. Systeme der Unterstützten Kommunikation (UK): Verschiedene Arten des Ausdrucks, die sich von der gesprochenen Sprache unterscheiden und darauf abzielen, die Kommunikationsfähigkeiten zu verbessern und die Kommunikations- und Sprachschwierigkeiten vieler beeinträchtigter Menschen zu kompensieren.
- Passen Sie die verschiedenen Symbolsysteme maßgeschneidert an die Charakteristiken der PatientInnen an (wobei Sie ihre kognitiven, sprachlichen und motorischen Fähigkeiten berücksichtigen). In Abhängigkeit von der jeweiligen Entwicklungsstufe können Sie in den Kommunikationssystemen Miniaturobjekte, Bilder realer Objekte oder Piktogramme verwenden.
- Nützen Sie jedes spontane Auftreten einer Geste oder Gebärde, um sich auf ein Objekt oder eine Aktion zu beziehen, so weit wie möglich aus. Diese sind nicht inkompatibel mit dem verwendeten UK-System.
- Beachten Sie, dass sie die Unterstützte Kommunikation in natürlichen und funktionellen Kontexten effektiver erlernen.
- Fördern Sie die Verwendung von Basisgebärden, die die Verwendung von Wörtern unterstützen: Der erste Schritt konzentriert sich auf das Lehren von spezifischen Gebärden für bestimmte Objekte wie 'Brot' oder 'Ball', danach erweitern Sie die Gebärden auf allgemeine Aktionen wie 'essen' oder 'spielen'.
- Es ist wichtig, die Gesten der PatientInnen überzuinterpretieren; anders gesagt, reagieren Sie auf ihre Bewegungen, Aktionen, Hinweise, Blicke, Laute oder Vokalisierungen, um ihnen eine kommunikative Bedeutung zuzuschreiben und sie auf den Kontext der gegenwärtigen Situation zu beziehen.
- Verwenden Sie echte Bilder, um Aktivitäten zu planen und so mögliche Ereignisse vorwegzunehmen.
- Behalten Sie feste Routinen durch die Verwendung von Zeitplänen und Piktogrammen bei. Die Zeitpläne und Kalender müssen so eingerichtet werden, dass das Kind sie besser versteht.
- Verwenden Sie technische Unterstützung.

In Situationen, wo Sie die PatientInnen nicht kennen:

- Fragen Sie die Familie nach dem verwendeten Kommunikationssystem.
- Sollte ein UK-System mit Piktogrammen oder Bildern verwendet werden, bitten Sie die Familie, es immer dabeizuhaben, damit man es verwenden kann.

- Sollten die PatientInnen ein Gestensystem verwenden, bitten Sie die Familie um eine kurze Zusammenfassung, damit sie diese richtig interpretieren können.
- Wann immer es möglich ist, fokussieren Sie auf Aktivitäten, die mit den PatientInnen ausgeführt werden, durch die Verwendung von visuellen Materialien (reale Objekte, Bilder oder Piktogramme).

DAMIT ZUSAMMENHÄNGENDE VERHALTENSSTÖRUNGEN UND WIE MAN DAMIT UMGEHT:

Manche Situationen führen bei PatientInnen mit CdLS zu Verhaltensstörungen: Veränderungen in ihren Routinen, Frustrationen bei der Kommunikation, Hormonumstellungen, Veränderungen beim Schlafen, jede medizinische Ursache, etc.

Im Allgemeinen ist es wichtig, die Bedürfnisse von PatientInnen mit CdLS zu verstehen, ebenso wie die Ursachen für ein störendes Verhalten, um etwas dagegen unternehmen zu können.

- Autoaggression:
 - Wenn die PatientInnen sich von Stimuli aus der Umgebung überwältigt fühlen, können sie sich selbst verletzen. Es ist ratsam, alle störenden Objekte zu entfernen, die ein mögliches selbstverletzendes Verhalten noch verstärken könnten.
 - In solchen Fällen ist es wichtig, ihre Aufmerksamkeit abzulenken und sie auf einen Stimulus oder ein Objekt zu fokussieren, das sie entspannen oder ablenken könnte.
- Erregung und Ängstlichkeit:
 - Es ist wichtig, mit ihnen ruhig und langsam zu sprechen. Verwenden Sie einen leisen Tonfall, schreien Sie nicht und werden Sie nicht lauter.
 - Belohnen Sie Momente, in denen sie entspannt sind.
 - Nehmen Sie das Bewegungsbedürfnis vorweg und bieten Sie ihnen, wann immer es möglich ist, Aktivitäten, die Bewegung erfordern
 - Setzen Sie Maßnahmen, die die Ängstlichkeit im Leben dieser Menschen verringern. Eine strukturierte, vorhersagbare und ruhige Routine sowie eine durchorganisierte Umgebung scheinen für Kinder mit CdLS am besten zu sein.

4. Infantile Zerebralparese (CP), dystonische Tetraparese

KOMMUNIKATIONSSTRATEGIEN:

Eines der mit CP zusammenhängenden Probleme ist die Verzögerung beim Spracherwerb oder sogar dessen völliges Fehlen. Trotz dieser Schwierigkeiten können sie kommunizieren, und das Niveau ihres Sprachverständnisses ist besser als ihr Sprachausdruck. Manchmal machen motorische Probleme im orofazialen Bereich ihre Lautsprache unverständlich, obwohl ihr Sprachausdruck einwandfrei ist.

Daher wird die Stimulation durch SprachtherapeutInnen oder SpezialistInnen für Sprachstörungen empfohlen.

Es ist wichtig, die folgenden empfohlenen Interventionsstrategien zu berücksichtigen:

- Nützen Sie Bewegungen, Aktionen, Hinweise, Blicke, Laute oder Vokalisierungen, um ihnen eine kommunikative Bedeutung zuzuschreiben, die in Beziehung zum Kontext der gegenwärtigen Situation steht.
- Verwenden Sie **Systeme der Unterstützten Kommunikation (UK)**: Verschiedene Arten des Ausdrucks, die sich von der gesprochenen Sprache unterscheiden und darauf abzielen, die Kommunikationsfähigkeiten zu verbessern oder die Kommunikations- und Sprachschwierigkeiten zu kompensieren.
- Adaptieren Sie die ausgewählten Symbolsysteme in Abhängigkeit von den Charakteristiken jeder Person, basierend auf ihren kognitiven, sprachlichen und motorischen Fähigkeiten. In Abhängigkeit von der jeweiligen Entwicklungsstufe können Fotos realer Objekte oder Piktogramme verwendet werden.
- Es ist wichtig, sich der Schwierigkeiten mit den motorischen Fähigkeiten bewusst zu sein, wenn man UK-Systeme einsetzt.
- Man muss jeden Kommunikationsbeginn sowie die Verwendung von UK-Systemen positiv verstärken.
- Nützen Sie jedes spontane Erscheinen einer Gebärde oder Geste, um sich auf ein Objekt oder eine Aktion zu beziehen, da diese nicht inkompatibel mit dem UK-System, das Sie verwenden, sind.
- Sie erlernen die Anwendung der Unterstützten Kommunikation effizienter, wenn diese in natürlichen und funktionellen Kontexten gelehrt werden.

- Wenn Basisgebärden erscheinen, die ein Wort unterstützen, muss man diese fördern.
- Verwenden Sie echte Fotos, um Aktivitäten zu planen und Piktogramme, um Konzepte zu generalisieren.
- Behalten Sie eingeführte Routinen durch Zeitpläne mit Piktogrammen bei.
- Verwenden Sie technische Hilfsmittel (unterstützende Produkte).
- Berücksichtigen Sie, dass ihre Haltung oder Bewegungen sie leicht den Blickkontakt mit anderen Menschen verlieren lassen, ebenso mit der Unterstützung, die sie bei der Kommunikation verwenden.

In Situationen, wo Sie die Betroffenen nicht kennen, wird Folgendes empfohlen:

- Fragen Sie die Familie nach dem verwendeten Kommunikationssystem.
- Sollten sie ein UK-System mit Piktogrammen oder Bildern verwenden, bitten Sie sie, es immer dabeizuhaben, damit man es verwenden kann.
- Sollte die Person ein Gestensystem verwenden, bitten Sie die Familie um eine kurze Zusammenfassung, was die Gesten bedeuten.
- Wann immer es möglich ist, führen Sie alle Aktivitäten mit der Person zusammen mit visuellen Hilfsmitteln aus (reales Objekt, Fotos von Objekten oder Piktogramme).

DAMIT ZUSAMMENHÄNGENDE VERHALTENSSTÖRUNGEN UND WIE MAN DAMIT UMGEHT:

Bei Menschen mit Zerebralparese zeigen sich große Unterschiede auf der Verhaltensebene.

Die am häufigsten vorkommenden Verhaltensstörungen sind unten angeführt:

- Aggressives und autoaggressives Verhalten:
 - Versuchen Sie, die Ursache für dieses Verhalten herauszufinden, damit sie daran etwas ändern können.
 - Bleiben Sie ruhig und reagieren Sie nicht so, dass ihre Ängstlichkeit oder Wut noch verstärkt werden.
 - Versuchen Sie, sie abzulenken und ein inkompatibles Verhalten zu etablieren.

- Abulie (Passivität oder mangelnde Initiative):
 - Es ist wichtig, dass sie aktiv bleiben und dass man sie ermutigt und eine zu geringe Stimulation der Wahrnehmung (sensorische Deprivation) verhindert.

5. Gehörlosigkeit im Zusammenhang mit anderen Ursachen für eine intellektuelle Beeinträchtigung

KOMMUNIKATIONSSTRATEGIEN:

Man spricht von **syndromischer Gehörlosigkeit**, wenn sie mit Abnormalitäten anderer Körperbereiche gekoppelt ist. Es existieren mehr als 400 genetische Syndrome, die mit einer Hörbeeinträchtigung einhergehen. Darüber hinaus gibt es verschiedene Arten syndromischer Gehörlosigkeit, die mit einer intellektuellen Beeinträchtigung assoziiert werden.

PatientInnen mit Syndromen wie Treacher-Collins, Goldenhar und CHARGE leiden unter Hör-, Seh- oder kognitiven Beeinträchtigungen, was ihren Zugang zu Sprache und Kommunikation erschwert.

Gelegentlich ist der Hörverlust nicht schwer genug, um ihn als 'Gehörlosigkeit' zu bezeichnen. Dennoch kann jeder Hörverlust, ungeachtet seines Schweregrads, die Entwicklung von Lautsprache und Sprache beeinträchtigen. Deshalb kann die Hilfe von SprachtherapeutInnen und SpezialistInnen für Sprachstörungen von großem Nutzen sein.

- Treacher-Collins-Syndrom.

Einige der Charakteristika dieses Syndroms, neben einem Hörverlust und einem möglichen kognitiven Defizit (in einigen wenigen Fällen), können die Entwicklung von Lautsprache und Sprache beeinträchtigen. Anatomorphologische Probleme können z.B. zu damit zusammenhängenden Problemen beim Sprechen führen und die Lautqualität und die Verständlichkeit verändern.

- Goldenhar-Syndrom.

Dieses Syndrom (eine Variante der hemifazialen Mikrosomie) wird durch das Vorhandensein einer Vielzahl von Merkmalen und Symptomen charakterisiert, die sich von PatientIn zu PatientIn unterscheiden können, abhängig vom Schweregrad jedes Falles. Einige dieser Symptome wie Hörverlust, mögliche Sehbeeinträchtigungen und intellektuelle Beeinträchtigung (diese tritt in 5-15% der Fälle auf), führen zu einer Beeinträchtigung von Lautsprache und Kommunikation.

- CHARGE-Syndrom.

Dies ist eines der genetischen Syndrome, die mit Seh- und Hörverlust einhergehen.

Die sprachlichen Systeme oder Symbolsysteme, die von PatientInnen mit diesem Syndrom verwendet werden, müssen nicht notwendigerweise dieselben sein, wenn sie selbst etwas mitteilen bzw. Informationen erhalten. Manche verwenden verschiedene Arten von Kommunikationssystemen gleichzeitig, und die Verwendungsweise dieser Systeme kann sich im Laufe der Zeit verändern. Diese Situation erfordert eine Anpassungsfähigkeit an die sich verändernden sensorischen und kognitiven Fähigkeiten der PatientInnen.

Dieses Syndrom beinhaltet das Vorhandensein bestimmter signifikanter Abnormalitäten, abgesehen von Defiziten beim Sehen und Hören und der intellektuellen Beeinträchtigung, die leicht oder schwer ausgeprägt sein können. Sie führen zu Schwierigkeiten beim Sprechen und Gebärden (schwacher Muskeltonus, geringe taktile Wahrnehmung, kleiner Kiefer, Dyspraxie, etc.).

Die folgenden Kommunikationsstrategien können hilfreich sein:

- Führen Sie Gebärdensprache oder alternative Techniken ein, die darauf abzielen, die Kommunikationsfähigkeit zu verstärken. Systeme der Unterstützten Kommunikation (UK): Verschiedene Arten des Ausdrucks, die sich von der gesprochenen Sprache unterscheiden und darauf abzielen, die Kommunikationsfähigkeiten zu verbessern und die Kommunikations- und Sprachschwierigkeiten vieler beeinträchtigter Menschen zu kompensieren.
- Das Kommunikationssystem muss individuell auf jeden einzelnen Patienten zugeschnitten sein, in Abhängigkeit von ihren Charakteristiken sowie ihren kognitiven, sprachlichen und motorischen Fähigkeiten. Man kann in den UK-Systemen verschiedene Symbole verwenden: Miniaturobjekte, Abbildungen realer Objekte oder Piktogramme.
- Nützen Sie jedes spontane Auftreten einer Geste oder Gebärde, um sich auf ein Objekt oder eine Aktion zu beziehen, so weit wie möglich aus (sie sind mit dem verwendeten UK-System nicht inkompatibel).
- Fördern Sie das Erlernen der Unterstützten Kommunikation in natürlichen und funktionalen Kontexten, wann immer es möglich ist.
- Verstärken Sie die Momente, wenn die PatientInnen eine Kommunikation beginnen oder ein UK-System verwenden, positiv.
- Es ist wichtig, die Gesten der PatientInnen überzuinterpretieren, auf ihre Bewegungen, Aktionen, Anweisungen, Blicke, Laute oder Vokalisierungen zu reagieren, ihnen eine kommunikative Bedeutung zuzuschreiben und sie in Beziehung zum Kontext der gegenwärtigen Situation zu setzen.
- Erstellen Sie visuelle Kalender und Zeitpläne für Routinen so, dass die PatientInnen sie besser verstehen. Diese Systeme bieten den PatientInnen Unterstützung bei der Kommunikation sowie Sicherheit.
- Verwenden Sie echte Bilder, um ungewöhnliche Aktivitäten in den Zeitplan aufzunehmen und neue Ereignisse vorwegzunehmen.
- Verwenden Sie technische Unterstützung.

Spezifische Strategien für PatientInnen mit Taubblindheit (oder dem CHARGE-Syndrom):

Wählen Sie das passendste Kommunikationssystem aus, je nachdem, was bereits erlernt wurde, Seh- oder Hörresten, der Fähigkeit, mit bestimmten Geräten umzugehen, etc. **Gebärdensprache (mit aufeinanderliegenden Händen)** ist das häufigste, aber zu den bekanntesten Systemen gehören auch:

- Lautsprachsysteme und Lippenlesen.
- Gebärdensprache.
- Gebärden in einem eingeschränkten Sichtfeld.
- Braille und Moon.
- Holzblöcke mit Buchstaben.
- Taktile Gebärdensprache.
- Schriftliche Notizen.
- Elektronische Kommunikation (die die Verwendung von Braille oder vergrößerter Schrift erlaubt).
- Individuelle Gebärden.
- Tadoma (für gewöhnlich als zusätzliche Informationsquelle).

Es ist möglich, die oben angeführten Systeme miteinander zu kombinieren.

- Wenn Gebärdensprache eingesetzt wird: Die Gebärden müssen mit normaler Geschwindigkeit und klar produziert werden, die Sätze müssen kurz sein und ein bestimmter Abstand zum Sprecher muss gewahrt bleiben.

In Situationen, wo Sie die PatientInnen nicht kennen, sollten Sie:

- Die Familie nach dem verwendeten Kommunikationssystem fragen.
- Sollte ein UK-System mit Piktogrammen oder Bildern verwendet werden, bitten Sie die Familie, es immer dabeizuhaben, damit man es verwenden kann.
- Sollten die PatientInnen ein Gestensystem verwenden, bitten Sie die Familie um eine kurze Zusammenfassung, damit sie diese richtig interpretieren können.
- Wann immer es möglich ist, nehmen Sie Aktivitäten, in die die Person miteinbezogen wird, durch visuelle Materialien vorweg (reale Objekte, Bilder oder Piktogramme).

DAMIT ZUSAMMENHÄNGENDE VERHALTENSSTÖRUNGEN UND WIE MAN DAMIT UMGEHT:

PatientInnen mit einer Hörbeeinträchtigung, die mit anderen Ursachen für eine intellektuelle Beeinträchtigung verbunden ist, können Verhaltensstörungen wie Autoaggression, Aggressivität oder Trotz aufweisen. Im Zuge des CHARGE-Syndroms wurden auch ein perseverierendes Verhalten bei jungen PatientInnen und ein obsessiv-kompulsives Verhalten bei Erwachsenen beschrieben, was zu Problemen mit der Umwelt führen kann.

Diese Schwierigkeiten können durch verschiedene Situationen verursacht werden: Frustrationen, die auf das Kommunikationsproblem zurückgehen, körperlicher Schmerz oder Unbehagen, kognitive Beeinträchtigung (in manchen Fällen), Probleme mit Veränderungen oder dem Beginn bestimmter Aktivitäten, etc.

Es ist wichtig, sich immer bewusst zu sein, dass ihr Verhalten eine Kommunikationsfunktion hat. Deshalb ist es auch wichtig, die Kommunikationsabsicht hinter dem unangemessenen Verhalten zu verstehen und den PatientInnen dabei zu helfen, angemessenere Kommunikationsmethoden zu finden, um ihre Ziele zu erreichen.

Basierend auf dem Obigen, können die folgenden Empfehlungen von Nutzen sein:

- Werden Sie nicht ärgerlich, drohen Sie nicht oder tun Sie jemandem weh.
- Helfen Sie den PatientInnen dabei, eine angemessenere Methode zu finden, um eine Kommunikation zu ermöglichen.

Ignorieren Sie das unangemessene Verhalten, bewahren Sie so die PatientInnen und andere vor Schaden und fördern Sie die Art von Verhalten, die zu einer Reduktion des unangemessenen Verhaltens führt. Aggressives Verhalten darf nicht durch übermäßige Aufmerksamkeit verstärkt werden.

- Seien Sie geduldig.
- Bleiben Sie ruhig und reagieren Sie nicht auf eine Art und Weise, die die Ängstlichkeit oder Wut der PatientInnen noch verstärkt.
- Versuchen Sie herauszufinden, welche Situationen bei diesen PatientInnen Ängstlichkeit oder Unbehagen verursachen, um das mögliche Auftreten von unangemessenem Verhalten zu reduzieren.
- Führen Sie Routinen und eine durchstrukturierte Umgebung ein, um für Sicherheit zu sorgen und störendes Verhalten zu vermeiden.

Lehren und verstärken Sie Grundregeln. Diese müssen mit Hilfe von visueller Unterstützung, die darauf abzielt, dass die PatientInnen sich daran erinnern, wie sie sie befolgen sollen, verstärkt und generalisiert werden.

6. Kleefstra-Syndrom

Das Kleefstra-Syndrom ist eine sehr seltene genetische Störung mit einem unbekanntem Verbreitungsgrad.

URSACHE

Dieses Syndrom kann entweder durch isolierte Mutationen im Gen EHMT1, das auf 9q34.2 lokalisiert ist, oder durch Mikrodeletion in der Chromosomenregion 9q34.3 verursacht werden. Mehr als 85% der Fälle gehen auf Mikrodeletion zurück, die zum Verlust des vollständigen Gens führt.

KLINISCHE MERKMALE

- Physiognomie: Mikrozephalie, Mittelgesichtshypoplasie, große Augenbrauen, Synophrys, dicke und evertierte Unterlippe, große Zunge und Prognathie. Mit zunehmendem Alter werden die Gesichtszüge größer. Tendenz zum Übergewicht.
- Neurologische Symptome: Hypotonie, die zu einer verzögerten Entwicklung der Motorik führt (in den meisten Fällen können sie mit 2-3 Jahren ohne Hilfe gehen). Mäßiges bis schweres intellektuelles Defizit. Bedeutende Sprachstörungen. Epilepsie. Mögliche Regression in Pubertät/ Erwachsenenalter.
- Verhaltensstörungen: Aggressivität, Psychose, Apathie/Katatonie und schwere Schlafstörungen.
- Andere mögliche Anomalien sind: Herzprobleme (Herzrhythmusstörungen), genitale Anomalien bei männlichen Patienten, Nierenschäden, Epilepsie, rezidivierende Infektionen, schwere Verstopfung und Hörprobleme.

BEHANDLUNG

Psychiatrische Behandlung, wenn sie Anzeichen für Verhaltensstörungen aufweisen.

- Eine Herzuntersuchung wird empfohlen (aufgrund der Herzrhythmusstörungen), ebenso wie eine Beobachtung des Darmtrakts, des Nierenbereichs und des urologischen Bereichs.
- Fachübergreifende Behandlung: Physiotherapie, Orthopädie, Sonderpädagogik und Unterstützte Kommunikation aufgrund der schweren Sprachstörung.

Selbsthilfegruppen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=261494&lng=DE

<http://kleefstrasyndrome.org/>

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/kleefstra-syndrome>

Bibliografie:

Mónica Roselló, Sandra Monfort, Carmen Orellana, Silvestre Oltra, Isabel Martínez Garay a, Francisco Martínez (2007) “Delección subtelomérica 9qter: definición del síndrome y origen parental en 2 pacientes”, *Medicina Clínica*, <http://www.elsevier.es/es-revista-medicina-clinica-2-articulo-delecion-subtelomerica-9qter-definicion-del-13100343>

<http://www.williereardon.com/images/documents/Update-on-Kleefstra-Syndrome-22670141.pdf>

KOMMUNIKATIONSSTRATEGIEN:

Die meisten Menschen, die unter dem Kleefstra-Syndrom leiden, weisen ein mittleres bis schweres intellektuelles Defizit auf, das mit einer beträchtlichen Sprachbeeinträchtigung in Zusammenhang steht. Manche von ihnen lernen einzelne nützliche Wörter und können manchmal Wörter zusammenbauen. Die Verwendung von Systemen der Unterstützten Kommunikation ist ein wichtiges Werkzeug für diese PatientInnen, das ihnen hilft, ihre Bedürfnisse und Gedanken auszudrücken. Das Niveau ihres Sprachverständnisses ist normalerweise höher als das ihres Sprachausdrucks.

Die folgenden Kommunikationsstrategien können in Betracht gezogen werden:

- Arbeiten Sie mit SprachtherapeutInnen und SpezialistInnen für Sprachstörungen zusammen, um die Kommunikationsressourcen zu vergrößern.
- Arbeiten Sie an der Kommunikation durch Systeme der Unterstützten Kommunikation (UK): Ausdrucksmöglichkeiten, die sich von der Lautsprache unterscheiden und die darauf abzielen, die Kommunikationsfähigkeit zu erweitern und die Probleme vieler beeinträchtigter Menschen mit Kommunikation und Sprache zu kompensieren. Diese Systeme tragen auch dazu bei, das Interesse an der Umwelt zu steigern und fördern die Kommunikationsabsichten.
- Schneiden Sie die verschiedenen Symbolsysteme auf die Charakteristika der einzelnen PatientInnen zu. In Abhängigkeit vom jeweiligen Entwicklungsstand können Sie Miniaturobjekte, Abbildungen realer Objekte oder Piktogramme in den UK-Systemen verwenden.
- Beachten Sie, dass das Erlernen der UK in natürlichen und funktionalen Kontexten besser funktioniert.
- Nützen Sie jede spontane Geste oder Gebärde, um sich auf ein Objekt oder eine Aktion zu beziehen. Diese sind nicht inkompatibel mit dem verwendeten UK-System.

- Überinterpretieren Sie alle Gesten der PatientInnen, d.h. reagieren Sie auf ihre Bewegungen, Aktionen, Hinweise, Blicke, Laute oder Vokalisierungen, um ihnen eine kommunikative Bedeutung zuzuschreiben, und setzen sie sie in Beziehung zur gegenwärtigen Situation.
- Verstärken Sie jeden Kommunikationsbeginn sowie die Verwendung von UK-Systemen positiv.
 - Erleichtern Sie das Verständnis, indem Sie langsam sprechen und kurze Sätze verwenden sowie Wörter mit Gesten, Bildern oder anderer Unterstützung begleiten.
 - Halten Sie durch Zeitpläne und Piktogramme feste Routinen ein. Die Zeitpläne und Kalender müssen so festgelegt werden, dass die PatientInnen Sie besser verstehen.
- Verwenden Sie technische Unterstützung.

In Situationen, wo Sie die PatientInnen nicht kennen, sollten Sie:

- Die Familie nach dem verwendeten Kommunikationssystem fragen.
- Wenn ein UK-System mit Piktogrammen oder Bildern verwendet wird, bitten Sie die Familie, es immer dabeizuhaben, damit man es verwenden kann.
- Sollten die PatientInnen ein Gestensystem verwenden, bitten Sie die Familie um eine kurze Zusammenfassung, damit sie die Gesten richtig interpretieren können.
- Wann immer es möglich ist, führen Sie Aktivitäten mit den PatientInnen mit visueller Unterstützung aus (reale Objekte, Bilder oder Piktogramme).

DAMIT ZUSAMMENHÄNGENDE VERHALTENSSTÖRUNGEN UND WIE MAN DAMIT UMGEHT:

Übliche Verhaltensstörungen bei PatientInnen, die unter dem Kleefstra-Syndrom leiden, sind: Aggressionen (Beißen, Schlagen, Haareziehen), selbstzerstörerisches Verhalten, Eindringen in den persönlichen Raum anderer Menschen, etc.

Sie können unvorhersagbare Stimmungsschwankungen aufweisen, Unsicherheitsgefühle, Intoleranz gegenüber veränderten Routinen, etc. Störverhalten kann aus diesen Gründen heraus entstehen oder auch z.B. auf ein medizinisches Problem zurückgehen; die Pubertät kann dieses schwierige Verhalten noch verstärken.

Zwangsstörungen, stereotype Bewegungsmuster und Verhalten, das durch das Autismus-Spektrum entsteht, besonders im Kindesalter, werden beschrieben.

Spezifische Richtlinien, wie man damit umgeht:

- Aggressives oder autoaggressives Verhalten.
 - Es ist wichtig, sie abzulenken und sie auf einen Stimulus oder ein Objekt fokussieren zu lassen, das sie vielleicht entspannt oder ablenkt.
 - Es ist sehr wichtig, diejenigen Situationen zu identifizieren, die dazu führen, dass das Kind sich nicht wohlfühlt, und Mechanismen zu aktivieren, um die Häufigkeit ihres Auftretens zu vermindern. Aggressives Verhalten darf nicht durch zu viel Aufmerksamkeit verstärkt werden.
 - Bleiben Sie ruhig und reagieren Sie nicht auf eine Weise, die die Angst oder die Wut der PatientInnen verstärkt.

- Eindringen in den persönlichen Raum anderer Menschen.
 - Holen Sie die PatientInnen aus dem persönlichen Raum anderer Menschen heraus; tun Sie das ruhig, aber bestimmt.
 - Verwenden Sie visuelle Unterstützung, um zu erklären, was man nicht tun darf und was man in solchen Situationen machen kann.

7. Lennox-Gastaut-Syndrom

Das Lennox-Gastaut-Syndrom ist eine schwere Form chronischer enzephalopathischer Epilepsie, die erstmals in früher Kindheit auftritt, im Alter von 3 bis 5 Jahren.

Dieses Syndrom tritt bei ca. 3-6% der Kinder mit Epilepsie auf, wobei es mehr männliche Betroffene gibt. (5:1).

URSACHEN

Genetische Störungen, neurokutane Syndrome (z.B. tuberöse Sklerose), hypoxischischämische Enzephalopathie nach Verletzungen, Meningitis, Hirntraumata, lokale oder diffuse Hirnschäden. Es wurde auch bei PatientInnen ohne erkennbare Hirnverletzungen beobachtet. Darüber hinaus kann es sich in 20-30% der Fälle aus einem West-Syndrom entwickeln.

MEDIZINISCHE TRIADE

- Elektroenzephalogramm: langsame Spitzen-Schwingungsmuster.
- Verschiedene Arten von epileptischen Anfällen: tonische und atonische Anfälle (letztere, die sogenannten Sturzanfälle, treten am häufigsten auf). Sie können auch atypische Absencen aufweisen (20-65%), non-convulsiven Status epilepticus (50-66%), tonische-klonische Anfälle, partielle Anfälle, Krämpfe und myoklonische Anfälle.
- In 95% der Fälle weisen die PatientInnen eine kognitive Beeinträchtigung mit einem mentalen Defizit auf. Dies ist oft mit einer Verhaltensstörung verbunden, die zusammen mit Hyperaktivität, Aggressivität und autistischen Tendenzen vorkommt.

BEHANDLUNG

- Antiepileptische Behandlung: Da LGS eine Vielzahl von Anfällen umfassen kann, sind zur Behandlung dieses Syndroms Medikamente mit einem breiten Wirkungsspektrum nötig (Valproin, Lamotrigin, Topiramate, Rufinamid und Clobazam). Carbamazepin kann die Sturzanfälle verschlimmern.
- Psychiatrische Behandlung: Viele benötigen eine pharmakologische Behandlung der damit verbundenen Verhaltensstörung.
- Fachübergreifende Behandlung: Physiotherapie, Sonderpädagogik und Unterstützte Kommunikation.

SELBSTHILFE:

<http://www.lgsfoundation.org/>

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=GB&Expert=2382.0

[http://orpha-selbsthilfe.de/forum/link-tipps-seiten-und-foren-fr-seltene-krankheiten/lennox-gastaut-syndrom-\(lgs\)/?PHPSESSID=k6r9c3955k5i7rkae5sk685bb5](http://orpha-selbsthilfe.de/forum/link-tipps-seiten-und-foren-fr-seltene-krankheiten/lennox-gastaut-syndrom-(lgs)/?PHPSESSID=k6r9c3955k5i7rkae5sk685bb5)

<http://www.verein-shg-epilepsie-kaernten.at/anfallsarten/>

<http://www.epilepsie-vereinigung.de/epilepsie/epilepsie-im-kindesalter/>

KOMMUNIKATIONSSTRATEGIEN:

Das Lennox-Gastaut-Syndrom stellt eine Art von epileptischer Enzephalopathie dar, die üblicherweise in der frühen Kindheit auftritt und im Erwachsenenalter bestehen bleibt. Die meisten PatientInnen weisen kognitive Schäden, intellektuelle Beeinträchtigung und ernste Probleme im Bereich der Sprache und Kommunikation auf.

Es ist wichtig, sich der folgenden Empfehlungen bewusst zu sein, um das Kommunikationspotenzial der PatientInnen zu maximieren:

- Holen Sie sich Hilfe von SpezialistInnen für Sprachstörungen, um eine funktionierende Kommunikation zu ermöglichen.
 - Verwenden Sie unterstützte/alternative Techniken, um die Kommunikationsfähigkeit in Bezug auf Verständnis und Ausdruck zu verbessern. Diese Techniken finden sich in Systemen der Unterstützten Kommunikation (UK): Verschiedene Arten des Ausdrucks, die sich von der gesprochenen Sprache unterscheiden und darauf abzielen, die Kommunikationsfähigkeiten zu verbessern und die Kommunikations- und Sprachschwierigkeiten vieler beeinträchtigter Menschen zu kompensieren.
- Das UK-System muss auf jedes Individuum persönlich zugeschnitten sein, ebenso wie auf den Schweregrad des kognitiven Schadens und das Entwicklungsniveau der motorischen und sprachlichen Fähigkeiten. Verschiedene Symbole können auf diese Weise verwendet werden: Miniaturobjekte, Abbildungen realer Objekte oder Piktogramme.
- Es ist wichtig, sich zu merken, dass sie die UK-Systeme in natürlichen und funktionalen Kontexten effektiver erlernen.
- Verstärken Sie Kommunikationsaktivitäten positiv.

- Interpretieren Sie Gesten und spontane Ausdrücke der PatientInnen als Kommunikation.
- Reagieren Sie auf die Bewegungen, Aktionen, Hinweise, die Mimik, Laute und Vokalisierungen der PatientInnen, interpretieren Sie sie als Kommunikation und setzen sie diese in Beziehung zur gegenwärtigen Situation.
- Fördern Sie die Verwendung einfacher Gebärden, um Wörter zu unterstreichen.
- Verwenden Sie einfache Sprache, sprechen Sie langsam, um das Verständnis zu erleichtern.
- Verwenden Sie technische Unterstützung.
- Richten Sie feste Routinen ein, unter Verwendung von Zeitplänen und Piktogrammen.

Sollten Ihnen die PatientInnen unbekannt sein, sollten Sie:

- Die Familie nach dem von ihnen verwendeten Kommunikationssystem fragen.
- Sollte ein UK-System mit Piktogrammen verwendet werden, bitten Sie die Familie, es immer dabeizuhaben, damit man es verwenden kann.
- Sollten die PatientInnen ein Gestensystem verwenden, bitten Sie die Familie um eine kurze Zusammenfassung, damit sie die Gesten richtig interpretieren können.
- Wann immer es möglich ist, fokussieren Sie auf die mit den PatientInnen ausgeführten Aktionen, indem Sie visuelle Materialien verwenden (reale Objekte, Bilder oder Piktogramme).

DAMIT ZUSAMMENHÄNGENDE VERHALTENSSTÖRUNGEN UND WIE MAN DAMIT UMGEHT:

- Das Lennox-Gastaut-Syndrom ist oft mit Hyperaktivität, Aggressivität und autistischen Merkmalen verbunden, was zu Verhaltensstörungen führt.
- Die folgenden Empfehlungen können in Betracht gezogen werden:
- Agitation, Angst und Hyperaktivität.
 - Vermeiden Sie stressige Umgebungen, die zu einem Anstieg des Frustrations-, Agitations- und Nervositätsniveaus führen können.
 - Ermöglichen Sie eine ruhige, durchorganisierte und bekannte Umgebung.

- Konzentrieren Sie sich auf tägliche Aktionen und Aktivitäten (immer mit visueller Unterstützung: Piktogramme, Bilder, Abbildungen, etc.), um die Angst der PatientInnen vor neuen Geschehnissen zu reduzieren.
- Verstärken Sie Momente, in denen die PatientInnen entspannt sind und das Aktivitätsniveau angemessen ist, positiv.
- Wutanfälle und aggressives/autoaggressives Verhalten
 - Bleiben Sie ruhig, um die Angst oder Wut der PatientInnen nicht noch zu verstärken.
 - Versuchen Sie herauszufinden, was die Aggressivität verursacht.
 - Vermeiden Sie unnötige Frustrationen, wo immer es möglich ist.
 - Finden Sie Alternativaktivitäten, um die PatientInnen abzulenken, damit sie sich nicht selbst verletzen.
- Autistische Symptomatik und Trotzverhalten
 - Bleiben Sie ruhig und sprechen Sie ruhig, da die PatientInnen darauf reagieren, was Sie sagen, aber auch darauf, wie Sie es sagen.
 - Es ist wichtig, sich auf derselben Ebene zu befinden wie die PatientInnen (auf Augenhöhe), um die Kommunikation zu erleichtern.
 - Erklären Sie den PatientInnen, wie sie sich verhalten sollen, wobei Sie beim Vorzeigen visuelle Unterstützung verwenden.

8. MECP2: Rett-Syndrom

RETT-SYNDROM. MECP2-STÖRUNGEN

Das Rett-Syndrom ist durch eine schwere allgemeine Entwicklungsverzögerung bei Mädchen charakterisiert. Nach den ersten 6 bis 12 Lebensmonaten erfolgt eine Stagnation, die solange anhält, bis es zu einer Regression in Bezug auf Sprache (völliger Verlust des Sprechens) und der Motorik kommt, sowie zu einer Verlangsamung des Kopfwachstums (welches zur Mikrozephalie führt), das mit einer schweren zerebralen Atrophie verbunden ist. Die Entwicklung folgt einem typischen Muster. Das typischste Erscheinungsbild sind stereotype Handbewegungen (repetitiv); diese beinhalten Händewringen, Händewaschen, Klatschen, Streicheln, und andere automatische Handbewegungen. Dies tritt ein, nachdem das Kind keine bewussten Handbewegungen mehr ausführen kann.

Weitere Merkmale umfassen autistisches Verhalten, Gangstörungen, Krämpfe, episodische Apnoe und/oder Hyperpnoe und Bruxismus. Nach der raschen Regression verläuft die Krankheit relativ stabil, aber Betroffene, die das zweite oder dritte Lebensjahrzehnt erreichen, können zusätzliche neurologische Anomalien aufweisen, z.B. Krämpfe, Dystonie, Parkinsonismus, Spastik und Kyphoskoliose. Ca. 1:15 000 weibliche Betroffene leiden am Rett-Syndrom.

Man hat festgestellt, dass das Rett-Syndrom durch Mutationen im MECP2-Gen verursacht wird, welches das Methyl-Cp-G-Bindeprotein kodiert und auf dem langen Arm des X-Chromosoms lokalisiert ist, in der Region Xq28. Dieses Gen ist von großer Bedeutung für die Entwicklung der Synapsen und ihre Erhaltung. Es ist eine dominante Störung, daher betrifft sie Mädchen. Sie verursacht 95-97% der Standardausprägungen des Rett-Syndroms.

Mutationen im MECP2-Gen wurden auch schon bei männlichen Patienten mit schwerer Enzephalopathie beschrieben.

Bei der atypischen Form des Rett-Syndroms kann man Mutationen im CDKL5-Gen beobachten. Im Unterschied zur Standardausprägung ist sie durch ein frühes Auftauchen von Krämpfen charakterisiert; die Periode der Regression fehlt, ebenso der intensive Blick, den Mädchen mit der Standardform des Rett-Syndroms aufweisen.

Mutationen im FOXP1-Gen finden sich bei PatientInnen mit einer kongenitalen Variante des Rett-Syndroms.

Selbsthilfegruppen:

- **International Rett Syndrome Foundation (IRSF)**
<http://www.rettsyndrome.org/>
- **Rett Syndrome Europe**
<http://www.rettsyndrome.eu/>
- **Österreichische Rett-Syndrom-Gesellschaft**
<http://www.rett-syndrom.at/>
- **Selbsthilfe NÖ: Rettsyndrom**
<http://www.selbsthilfenoe.at/index.php/22-shg/84-rettsyndrom>
- **Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom in Deutschland e.V.**
<https://rett.de/>
- **Rett-Syndrom: Verein für Forschungsförderung e.V.**
<http://www.rett-syndrom-deutschland.de/>

Bibliografie:

- **Rett syndrome: new clinical and molecular insights**
Sarah L Williamson, John Christodoulou
European Journal of Human Genetics (2006) 14, 896–903

- **Rett Syndrome: Revised Diagnostic Criteria and Nomenclature**
Jeffrey L. Neul, Walter E. Kaufmann, Daniel G. Glaze, John Christodoulou, Angus J. Clarke, Nadia Bahi-Buisson, Helen Leonard, Mark E. S. Bailey, N. Carolyn Schanen, Michele Zappella, Alessandra Renieri, Peter Huppke, Alan K. Percy. Rett Search Consortium Ann Neurol. 2010 December; 68(6): 944–950

- **Rett syndrome: clinical review and genetic update**
L S Weaving, C J Ellaway, J Gécz, J Christodoulou J Med Genet 2005; 42:1–7.

KOMMUNIKATIONSSTRATEGIEN

Die Veränderung im Gen MECP2 (Methyl-CpG-Binding Protein 2) wurde mit dem Rett-Syndrom in Verbindung gebracht. Dieses Syndrom besteht aus einer Regressionsstörung, die zwischen 6 und 18 Monaten auftritt und zu einem Verlust der Sprache und der Fähigkeit, die Bewegungen der Gliedmaßen zu koordinieren, führt. Trotz dieser Probleme ist ihr Sprachverständnis besser als ihre Ausdrucksfähigkeit, und sie zeigen viele kommunikative Absichten.

Durch die motorischen Probleme, insbesondere die Handbewegungen betreffend, geschieht es sehr selten, dass eines der Mädchen positiv auf die Verwendung von Gebärdensprache reagiert. Deshalb muss man sich mehr auf das Folgende konzentrieren:

- Überinterpretieren Sie alle Zeichen von Menschen, die unter diesem Syndrom leiden. Reagieren Sie auf ihre Hinweise, Blicke, Laute oder Vokalisierungen, um ihnen eine kommunikative Bedeutung zuzuschreiben, und setzen sie sie in Beziehung zur gegenwärtigen Situation.
- Sie verstehen die Verwendung von echten Fotos, Piktogrammen und einfachen Symbolen.
- In Abhängigkeit davon, wie die Hand funktioniert, können sie Drucktasten, Tablets und iPads, Mausalternativen, etc. verwenden, durch die sie um etwas bitten können.
- Seien Sie sich bewusst, dass die Kommunikationsabsicht, das Situationsverständnis und die soziale Bindung nicht stagnieren oder abnehmen, im Unterschied zum Sprachgebrauch.
- Arbeiten werden hauptsächlich ausgeführt, indem man einen kommunikativen Blick verwendet oder zusammen mit dem Blick auf etwas hinzeigt.
- Das Erlernen der UK funktioniert besser in natürlichen und funktionalen Kontexten.
- Wenn Sie versuchen, neue Methoden oder Mechanismen einzuführen, beschränken Sie deren Verwendung lieber auf bestimmte Tageszeiten oder Aktivitäten.
- Verstärken Sie jeden Kommunikationsbeginn sowie die Verwendung von UK-Systemen positiv.
- Verwenden Sie echte Fotos, um Aktivitäten zu planen, und Piktogramme, um Konzepte zu generalisieren.
- Halten Sie eingeführte Routinen mit Zeitplänen mit Piktogrammen ein.

- Entwickeln Sie Organisationssysteme und Mechanismen. Üben Sie mit den Menschen in der Umgebung der PatientInnen.

In Situationen, wo Sie die PatientInnen nicht kennen, wird Folgendes empfohlen:

- Fragen Sie die Familie nach dem verwendeten Kommunikationssystem und bitten Sie sie, immer erreichbar zu sein.
- Die PatientInnen sind sehr sensibel im Hinblick auf nonverbale Kommunikation, Gesten, Tonfall, Inszenierungen, etc.
- Wann immer es möglich ist, versuchen Sie bei den Aktivitäten, die Sie mit der Person ausgeführt haben, Fortschritte zu erzielen, indem Sie visuelle Unterstützung verwenden (reales Objekt, Fotos von Objekten oder Piktogramme).

ASSOZIIERTE VERHALTENSTÖRUNGEN UND WIE MAN DAMIT UMGEHT:

Die betroffenen Mädchen weisen viele Unterschiede auf, und ohne dass man sich auf einen spezifischen Phänotyp beziehen kann, lässt sich sagen, dass sie sich zwischen 5 bis 6 Jahren stabilisieren. Sie sind normalerweise sehr ruhig, mit einem freundlichen und liebevollen Charakter. Sie mögen bekannte soziale Umgebungen und sind sehr brav, haben eine gesunde Bindungsfähigkeit, wirken ansprechend und weisen typische Handbewegungen auf.

Dennoch sind einige Punkte in Bezug auf ihr Verhalten erwähnenswert:

- Frustration kann zu Wutanfällen, Weinen und selbstverletzendem Verhalten führen (mit dem Kopf gegen etwas schlagen, Kratzen und vor allem Beißen):
 - Versuchen Sie, unnötige Frustrationen soweit wie möglich zu vermeiden.
 - Lenken Sie sie von der Situation, die die Frustration verursacht hat, ab und fokussieren Sie ihre Aufmerksamkeit auf einen anderen Stimulus oder eine andere Aktivität.
- Schwierigkeiten, Angst zu kontrollieren, sich zu entspannen oder sich zu beruhigen:
 - Sprechen Sie langsam, mit warmer und ruhiger Stimme.
- Sie finden es schwierig, von einer Situation zu einer anderen überzugehen:
 - Soweit möglich, nehmen Sie Veränderungen stets mit Piktogrammen oder einer anderen visuellen Unterstützung vorweg.

- Übermäßige Vorsicht in manchen Situationen und Umgebungen:
 - Geben Sie ihnen die Zeit, die sie brauchen, um sich wohl und sicher zu fühlen. Respektieren Sie die Zeit, die sie zum Anpassen brauchen.

- Unbehagen in lauten Umgebungen und an überfüllten Orten:
 - Versuchen Sie, Menschenmassen zu vermeiden.
 - Holen Sie sie aus Stresssituationen heraus.
 - Greifen Sie auf Kopfhörer oder Musikabspielgeräte zurück, um den Lärm zu vermindern.

9. Mikrodeletions- und Mikroduplikationssyndrome mit einer schweren Sprachstörung

Kommunikationsstrategien

Eines der häufigsten Merkmale ist die Verzögerung beim Spracherwerb oder dessen völliges Fehlen. Dennoch können sie mittels Gesten kommunizieren, und ihr Sprachverständnis ist besser als ihre Ausdrucksfähigkeit.

Die Stimulation durch SprachtherapeutInnen oder SpezialistInnen für Sprachstörungen ist daher grundlegend und von besonderer Bedeutung.

In solchen Fällen können die folgenden Interventionsstrategien empfohlen werden:

- Überinterpretieren Sie Bewegungen, Aktionen, Hinweise, Blicke, Laute oder Vokalisierungen, um ihnen eine kommunikative Bedeutung zuzuschreiben. Diese muss eine Beziehung zum Kontext der gegenwärtigen Situation aufweisen.
- Verwenden Sie **Systeme der Unterstützten Kommunikation (UK)**: Diese Systeme umfassen verschiedene Arten des Ausdrucks, die sich von der gesprochenen Sprache unterscheiden und darauf abzielen, die Kommunikationsfähigkeiten zu verbessern und Kommunikations- und Sprachschwierigkeiten zu kompensieren.
- Es ist wichtig, die Charakteristiken jeder einzelnen Person zu beachten, um Symbolsysteme zu entwickeln, die auf den jeweiligen kognitiven, sprachlichen und motorischen Fähigkeiten basieren. Dabei kann man Fotos realer Objekte oder Piktogramme verwenden.
- Bei der Verwendung eines UK-Systems muss man eventuelle Probleme mit der Feinmotorik beachten.
- Jeder Kommunikationsbeginn sowie jede spontane Verwendung des UK-Systems muss positiv verstärkt werden.
- Das Erlernen der UK funktioniert besser in natürlichen und funktionalen Kontexten.
- Sollten Gebärden oder Gesten, die sich auf ein Objekt oder eine Aktion beziehen, spontan auftreten, müssen Sie deren Verwendung fördern, da sie mit dem verwendeten UK-System nicht inkompatibel sind.
- Fördern Sie die Verwendung von Basisgebärden, die die Verwendung von Wörtern unterstützen. Man beginnt mit spezifischen Gebärden, die sich auf bestimmte Objekte beziehen, z.B. 'Brot' oder 'Ball', danach geht man zu allgemeinen Aktionen über, z.B. 'essen' oder 'spielen'.

- Echte Fotos können bei der Planung von Aktivitäten helfen, während Piktogramme Konzepte generalisieren können.
- Verwendung technischer Hilfen.

In Situationen, wo Sie die PatientInnen nicht kennen, wird Folgendes empfohlen:

- Fragen Sie die Familie nach dem verwendeten Kommunikationssystem.
- Sollte ein UK-System mit Piktogrammen oder Bildern verwendet werden, bitten Sie die Familie, es immer dabeizuhaben, damit man es verwenden kann.
- Sollten die PatientInnen ein Gestensystem verwenden, bitten Sie die Familie um eine kurze Zusammenfassung, damit sie die Gesten richtig interpretieren können.
- Wann immer es möglich ist, führen Sie Aktivitäten mit der Person mit der Unterstützung visueller Hilfen aus (echtes Objekt, Fotos von Objekten oder Piktogramme).

DAMIT ZUSAMMENHÄNGENDE VERHALTENSSTÖRUNGEN UND WIE MAN DAMIT UMGEHET:

Menschen, die an diesen Syndromen leiden, können Folgendes aufweisen:

- Wutanfälle, Weinen und selbstverletzendes Verhalten, verursacht durch Frustration:
 - Versuchen Sie, unnötige Frustrationen soweit wie möglich zu vermeiden.
 - Lenken Sie sie von der frustrationsverursachenden Situation ab und fokussieren Sie ihre Aufmerksamkeit auf einen anderen Stimulus oder eine andere Aktivität.
 - Bleiben Sie ruhig und reagieren Sie nicht so, dass ihre Angst oder Wut noch verstärkt werden.
 - Versuchen Sie, den Grund für den Wutanfall herauszufinden.

10. Mowat-Wilson-Syndrom

Das Mowat-Wilson-Syndrom ist eine seltene Entwicklungsstörung, die vermutlich häufig unterdiagnostiziert wird, und zum ersten Mal 1998 durch Mowat et al. beschrieben wurde.

URSACHEN

Bei diesem Syndrom handelt es sich um eine autosomal-dominante genetische Störung, die durch Mutationen des Gens **ZEB2** auf 2q22.3 verursacht wird, das eine wichtige Rolle bei der Zellmigration im Bereich der Neuralleiste und bei der Entwicklung von Strukturen in der mittleren Körperlínie, wie dem Magendarmtrakt und dem Herzen, spielt.

KLINISCHE MERKMALE

Das Mowat-Wilson-Syndrom umfasst eine kognitive Beeinträchtigung, Epilepsie, Gesichtsauffälligkeiten und ein breites Spektrum heterogener klinischer Merkmale, die Neurokristopathien im Bereich des Gehirns, des Herzens und des Vagus erwarten lassen.

- Mäßige intellektuelle Beeinträchtigung mit einer bedeutenden Auswirkung auf die Sprache (mehr expressiv als kognitiv) und eine 99%ige Verzögerung bei der Entwicklung der Motorik (Hypotonie, Ataxie).
- Charakteristisches Aussehen (97%): hohe, vorgewölbte Stirn; breite Augenbrauen, die sich in der Mitte verbreitern und zur Seite hin schmaler werden; Hypertelorismus; große, tiefe Ohren, die nach hinten gebogen sind; große, aufgebogene Ohrläppchen; vorstehende Nase, Nasenrücken mit abgerundeter Nasenspitze und vorstehendem Nasensteg; dauernd geöffneter Mund; m-förmige Oberlippe; schmales, dreieckiges, spitzes Kinn.
- 81% Mikrozephalie.
- 73% Epilepsie. In vielen Fällen refraktär gegen eine pharmakologische Behandlung.
- 50% Morbus Hirschsprung.
- 52% kongenitale Herzfehler.
- 46% geringe Körpergröße.
- 26% Verstopfung.
- 23% Nierenanomalie.

BEHANDLUNG

- Antiepileptische Therapie: oft benötigen sie mehr als ein Medikament.
- Psychiatrische Behandlung: Viele benötigen eine pharmakologische Behandlung aufgrund der damit zusammenhängenden Verhaltensstörungen.
- Fachübergreifende Behandlung: Physiotherapie, Sonderpädagogik, Unterstützte Kommunikation, (Gastroenterologie, Kardiologie: in Abhängigkeit vom jeweiligen Fall).

Selbsthilfegruppen:

Mowat-Wilson Selbsthilfegruppe auf Facebook:

<https://www.facebook.com/Mowat-Wilson-Syndrom-Deutschland-210351575710292/>

Orphanet:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=DE&Expert=2152

Mowat-Wilson Foundation:

<http://www.mowat-wilson.org/>

http://www.achse.info/detail_pages/display/79982

Bibliografie:

Mowat, D. y Wilson, M. (2010) “Mowat-Wilson Syndrome”, en *Management of Genetic Syndromes* (eds S. B. Cassidy and J. E. Allanson), John Wiley & Sons, Inc., Hoboken, NJ, USA. doi: 10.1002/9780470893159.ch35

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/9780470893159.ch35/summary>

KOMMUNIKATIONSSTRATEGIEN:

Kinder mit dem Mowat-Wilson-Syndrom verfügen normalerweise über keine Lautsprache. Diejenigen, die Sprachfähigkeiten entwickeln, weisen starke Sprachstörungen auf. Wenn sich Lautsprache überhaupt entwickelt, dann meist verzögert im mittleren Kindesalter oder noch später. Trotz dieser Schwierigkeiten können viele von ihnen mit Gesten kommunizieren, und sie verstehen besser, als sie sich selbst ausdrücken können.

Deshalb ist eine Stimulation durch SprachtherapeutInnen und SpezialistInnen für Sprachstörungen unerlässlich, um ihnen dabei zu helfen, das Kommunikationsniveau zu erreichen, das ihren kognitiven Fähigkeiten angemessen ist.

Empfohlene Interventionsstrategien:

- Schreiben Sie den Zeichen, die sie machen, Bedeutung zu. Reagieren Sie auf ihre Bewegungen, Aktionen, Zeichen, Blicke, Laute oder Vokalisierungen, um ihnen eine kommunikative Bedeutung zuzuschreiben, die in Beziehung zum Kontext der gegenwärtigen Situation steht.
- Verwenden Sie Systeme der Unterstützten Kommunikation (UK): Diese Systeme umfassen verschiedene Arten des Ausdrucks, die sich von der gesprochenen Sprache unterscheiden. Sie zielen darauf ab, die Kommunikationsfähigkeiten zu verbessern und/oder die Kommunikations- und Sprachschwierigkeiten auszugleichen.
- Adaptieren Sie die ausgewählten Symbolsysteme in Abhängigkeit von den Charakteristiken jedes Individuums (basierend auf den jeweiligen kognitiven, sprachlichen und motorischen Fähigkeiten). In Abhängigkeit von der jeweiligen Entwicklungsstufe können Miniaturobjekte, Fotos realer Objekte oder Piktogramme verwendet werden.
- Verstärken Sie jeden Kommunikationsbeginn sowie die Verwendung von UK-Systemen positiv.
- Um die Verwendung von UK-Systemen zu erleichtern, sollten sie deren Gebrauch in natürlichen und funktionalen Kontexten erlernen.
- Nützen Sie jedes spontane Erscheinen einer Gebärde oder Geste, um sich auf ein Objekt oder eine Aktion zu beziehen, da diese die Kommunikation erleichtern und mit dem von den PatientInnen verwendeten UK-System nicht inkompatibel sind.
- Fördern Sie die Verwendung von Gesten, um Wörter zu unterstützen: Lehren Sie spezifische Gebärden für bestimmte Objekte wie 'Wasser' oder 'Bett' zuerst und gehen Sie dann zu allgemeinen Aktionen wie 'trinken' oder 'schlafen' über.
- Echte Bilder sind nützlich für die Planung von Aktivitäten, Piktogramme für die Generalisierung von Konzepten.
- Zeitpläne mit Piktogrammen sind nützlich, um Routinen einzuführen.
- Sie können Gebärdensprache verwenden.
- In Situationen, wo Sie die PatientInnen nicht kennen, wird Folgendes empfohlen:
 - Fragen Sie die Familie nach dem verwendeten Kommunikationssystem.
 - Sollte ein UK-System mit Piktogrammen oder Bildern verwendet werden, bitten Sie die Familie, es immer dabeizuhaben, damit man es verwenden kann.

- Sollten die PatientInnen ein Gestensystem verwenden, bitten Sie die Familie um eine kurze Zusammenfassung, damit sie diese richtig interpretieren können.
- Wann immer es möglich ist, nehmen Sie Aktivitäten, in die die Person miteinbezogen wird, durch visuelle Medien vorweg (reale Objekte, Fotos von Objekten oder Piktogramme).

DAMIT ZUSAMMENHÄNGENDE VERHALTENSSTÖRUNGEN UND WIE MAN DAMIT UMGEHT:

Menschen, die am Mowat-Wilson-Syndrom leiden, wirken für gewöhnlich friedfertig, glücklich und lächeln.

Dennoch muss man bestimmte Verhaltensweisen berücksichtigen:

- Sie weisen Hyperoralität auf (Einführen von Gegenständen in den Mund) und können auch nicht essbare Dinge verschlucken:
 - Man muss sicherstellen, dass jedes ihnen übergebene Objekt sicher ist.
 - Es empfiehlt sich, Objekte zu verwenden, die aus einem einzigen Stück bestehen und nicht über Kleinteile verfügen, die sie verschlucken könnten.
- Hyposensibilität in Bezug auf Schmerz:
 - Es ist von extremer Wichtigkeit, auf jede Verhaltensänderung zu achten, die den Eindruck macht, dass sie sich nicht wohlfühlen. Gesteigerte Reizbarkeit ist ein Beispiel dafür.
 - Vertrauen Sie nicht ihren Reaktionen, wenn sie hinfallen oder geschlagen werden. Es mag so aussehen, als ob sie sich nicht wehgetan haben, aber sie können trotzdem verletzt sein.
- Sie tendieren dazu, in den persönlichen Raum anderer Menschen einzudringen:
 - Führen Sie sie ruhig, aber bestimmt weg, damit sie nicht in den persönlichen Raum eines anderen Menschen eindringen.
 - Verwenden Sie visuelle Medien, um ihnen zu erklären, was sie in solchen Situationen tun sollen.
- Sie weisen taktile Defensivität auf:
 - Taktile Defensivität ist eine Tendenz, auf eine Berührung negativ und überempfindlich zu reagieren.

- Finden Sie heraus, auf welche Situationen sie derart reagieren, so dass sie diese vermeiden können.
- Überladen Sie sie nicht mit taktilen Stimuli (berühren Sie sie nur, wenn es notwendig ist).

11. Phelan-McDermid Syndrom

Das ist ein sehr seltenes und vermutlich zu selten diagnostiziertes Syndrom. Es betrifft sowohl Männer als auch Frauen.

URSACHE

Es wird durch eine chromosomale Mikrodeletion in der Region 22q13 verursacht. Dieser Verlust kann das Resultat einer einfachen Deletion, einer Translokation oder einer Ringformation sein. Seltener geht es auf strukturelle Abnormalitäten auf dem langen Arm von Chromosom 22 zurück, in der Region, die das SHANK3-Gen enthält.

KLINISCHE MERKMALE

Körperliche Merkmale: Starke Augenbrauen, lange Wimpern, volle Wangen, geschwollene Lider (die die Person schläfrig erscheinen lassen), Knollennase, spitzes Kinn, große Ohren, relativ große Hände und dysplastische (fehlgebildete) Zehennägel.

- Mäßiges kognitives Defizit mit ernstesten Auswirkungen auf die Sprache (fehlende Sprache oder verbale Ausdrucksfähigkeit auf wenige Wörter beschränkt).
- Erhebliche Hypotonie von der neonatalen Phase her, einschließlich verzögerter Entwicklung der Motorik und Schwierigkeiten beim selbstständigen Gehen in verschiedenem Ausmaß.
- Essstörung von einem frühen Stadium an, hohe Schmerztoleranz und Tendenz zur Hyperthermie.
- Das Syndrom taucht häufig im Rahmen von Autismus-Spektrum-Störungen auf und wird mit zunehmendem Alter immer ausgeprägter.
- Bis zu 25% der Fälle können Epilepsie aufweisen.

BEHANDLUNG

- Behandlung mit Medikamenten gegen Epilepsie, sofern der Patient Anfälle aufweist.
- Psychiatrische Behandlung: Für Patienten mit einer Autismus-Spektrum-Störung.
- Interdisziplinäre Behandlung: Physiotherapie, Orthopädie, sonderpädagogische Förderung, Unterstützte Kommunikation

aufgrund der schweren Sprachstörung (zusätzlich können in manchen Fällen Gastroenterologie, Kardiologie, Endokrinologie und Nephrologie notwendig sein).

<http://22q13.info/>

<http://www.uniklinik-ulm.de/struktur/kliniken/kinder-und-jugendpsychiatriepsychotherapie/home/leistungen/ambulanzen/spezialambulanzen.html>

KOMMUNIKATIONSSTRATEGIEN:

Eines der häufigsten Merkmale von Menschen mit dem Phelan-McDermid-Syndrom ist fehlende oder verzögerte Lautsprache. Sie können imstande sein, mit Gesten zu kommunizieren, und verstehen mehr, als sie selbst ausdrücken können.

Daher ist die Stimulation durch SprachtherapeutInnen und SpezialistInnen für Sprachstörungen unerlässlich.

Empfohlene Interventionsstrategien:

- Reagieren Sie auf ihre Bewegungen, Aktionen, Hinweise, Blicke, Laute oder Vokalisierungen, um ihnen eine kommunikative Bedeutung zuzuschreiben, die in Beziehung zur gegenwärtigen Situation steht.
- Verwenden Sie Systeme der Unterstützten Kommunikation (UK): Verschiedene Arten des Ausdrucks, die sich von der gesprochenen Sprache unterscheiden. Sie zielen darauf ab, die Kommunikationsfähigkeiten zu verbessern und/oder die Kommunikations- und Sprachschwierigkeiten vieler beeinträchtigter Menschen auszugleichen.
- Es ist notwendig, die Symbolsysteme in Abhängigkeit vom Niveau der kognitiven Entwicklung jedes Individuums entsprechend anzupassen. Man sollte auch deren sprachliche und motorische Fähigkeiten berücksichtigen. In Abhängigkeit von den Charakteristiken jedes Individuums kann man Fotos realer Objekte oder Piktogramme in UK-Systemen verwenden.
- Verstärken Sie jeden Kommunikationsbeginn sowie die Verwendung von UK-Systemen positiv.
- Um die Verwendung von UK-Systemen zu erleichtern, sollten sie deren Gebrauch in natürlichen und funktionalen Kontexten erlernen.
- Nützen Sie jedes spontane Erscheinen einer Gebärde oder Geste, um sich auf ein Objekt oder eine Aktion zu beziehen. Diese unterstreichen die Kommunikation und sind mit UK-Systemen kompatibel.

- Fördern Sie die Verwendung von Basisgebärden, um Wörter zu unterstreichen: Lehren Sie spezifische Gebärden für bestimmte Objekte wie 'Keks' oder 'Ball' zuerst und gehen Sie dann zu allgemeinen Aktionen wie 'essen' oder 'spielen' über.
- Verwenden Sie echte Bilder für die Planung von Aktivitäten und Piktogramme für die Generalisierung von Konzepten.
- Halten Sie Routinen mittels Zeitplänen mit Piktogrammen ein.
- Verwenden Sie technische Hilfen.
- Sie können Gebärdensprache verwenden.

Wenn Sie die PatientInnen nicht kennen, wird Folgendes empfohlen:

- Fragen Sie die Familie nach dem verwendeten Kommunikationssystem.
- Sollte ein UK-System mit Piktogrammen oder Bildern verwendet werden, bitten Sie die Familie, es mitzubringen, damit man es verwenden kann.
- Sollten die PatientInnen ein Gestensystem verwenden, bitten Sie die Familie um eine kurze Zusammenfassung, damit sie diese richtig interpretieren können.
- Wann immer es möglich ist, nehmen Sie Aktivitäten, in die die Person miteinbezogen wird, durch visuelle Medien vorweg (reales Objekt, Fotos von Objekten oder Piktogramme).

DAMIT ZUSAMMENHÄNGENDE VERHALTENSSTÖRUNGEN UND WIE MAN DAMIT UMGEHT:

Viele der üblicherweise aufscheinenden Probleme haben mit der Kommunikation zu tun.

- Kinder mit dem Phelan-McDermid-Syndrom brauchen länger, um soziale Normen zu erkennen, und die Eltern haben Mühe, ihnen die korrekten sozialen Verhaltensweisen beizubringen:
 - Bevor die Kinder sich in einer sozialen Situation befinden, erklären Sie ihnen, was sie tun sollen.
 - Unterstützen Sie die Erklärung mit visuellen Medien (Zeichnungen).
- Manche dieser Kinder ziehen an den Haaren oder kauen darauf herum, zwicken, oder beißen sich selbst.
 - Führen Sie alternative Verhaltensweisen ein, um sie davon abzuhalten, sich selbst zu verletzen. Ein Beißring wäre ein Beispiel.

- Die meisten dieser Kinder tendieren dazu, sich Dinge in den Mund zu stecken und auf verschiedenen Dingen oder Kleidungsstücken herumzukauen.
 - Verwenden Sie einen Beißring, um sie davon abzuhalten, unpassende Dinge in den Mund zu nehmen und darauf herumzukauen.

- Viele von ihnen werden in sozialen Situationen ängstlich und vermeiden Blickkontakt, wenn möglich:
 - Respektieren Sie die Zeit, die die Kinder brauchen, um sich an Ihre Präsenz anzupassen und sich damit wohlfühlen.
 - Zwingen Sie sie nicht dazu, Blickkontakt herzustellen, sofern es nicht unumgänglich ist.

- Manchmal weigern sie sich, sich etwas anzuziehen:
 - Sie können extrem empfindlich darauf reagieren, wie sich bestimmte Kleidungsstücke anfühlen. Wenn man wahrnimmt, dass ein Stimulus als unangenehm empfunden wird, darf man sie nicht dazu zwingen, diesen Stoff zu berühren.

12. Pitt-Hopkins-Syndrom

Das Pitt-Hopkins-Syndrom wird durch das gemeinsame Auftreten von Intelligenzminderung, charakteristischen Gesichtsdysmorphien und gelegentlich einem abnormal-unregelmäßigen Atemrhythmus gekennzeichnet.

URSACHE

Dieses Syndrom wird durch Mutationen im TCF4-Gen verursacht, in der Region 18q21. Es wird durch ein autosomal dominantes Muster übertragen.

KLINISCHE MERKMALE

- Gesichtszüge: Vorstehender unterer Teil des Gesichts, tiefliegende Augen, volle Wangen, breiter Nasenrücken, hervorspringende Nasenspitze, kurzes Philtrum, breiter Mund, dicke Lippen, auseinanderstehende Zähne, breiter und niedriger Gaumen und eingerollte Ohrmuscheln. Erworbene Mikrozephalie.
- Neurologische Symptome: Verzögerte Entwicklung der Psychomotorik mit mäßigem bis schwerem kognitiven Defizit, fehlende Sprache (das Sprachverständnis ist von dem Syndrom weniger betroffen), Hypotonie, unsicherer Gang und verzögerte Gehentwicklung. Die Patienten können Epilepsie mit generalisierten Krampfanfällen aufweisen.
- Andere medizinische Probleme: schwere Verstopfung und gastroösophagealer Reflux treten ebenfalls häufig auf. Die Patienten können Abnormitäten in Bezug auf die Augen aufweisen, in Form von Schielen und Kurzsichtigkeit.

Atemprobleme treten häufig bei Patienten auf, die älter als 6 Jahre sind, und nur im wachen Zustand. Diese Probleme sind durch Hyperventilationsanfälle charakterisiert, oft gefolgt von Apnoe und Zyanose (eine bläuliche Hautverfärbung, hauptsächlich des Gesichts).

Ein MRI des Schädels kann eine Hypoplasie des Schädels zeigen.

BEHANDLUNG

- Medikamentengabe gegen Epilepsie und Hyperventilationsanfälle, falls die PatientInnen darunter leiden.
- Interdisziplinäre Behandlung: Physiotherapie, Orthopädie, sonderpädagogische Förderung, Unterstützte Kommunikation aufgrund der schweren expressiven Sprachstörung. Gastroenterologische medizinische Überwachung aufgrund der erwähnten schweren Verstopfung und des gastroösophagealen Reflux.

Selbsthilfegruppen:

<https://www.rareconnect.org/de/community/pitt-hopkins-syndromOrphanet>

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=DE&Expert=2896

<http://orpha-selbsthilfe.de/forum/index.php?topic=1351.0>

<http://www.pitthopkins.ch/index.php>

<http://www.dasanderekind.ch/phpBB2/viewtopic.php?t=1715>

The Pitt Hopkins Research Foundation

<https://pitthopkins.org/foundation/>

Bibliografie:

Sweatt, D. J. (2013) *Pitt–Hopkins Syndrome: intellectual disability due to loss of TCF4-regulated gene transcription*. Available at:

<http://www.nature.com/emm/journal/v45/n5/full/emm201332a.html>

Experimental & Molecular Medicine *Experimental & Molecular Medicine* (2013) 45, e21; doi:10.1038/emm.2013.32

13. Hörverlust, der mit anderen Ursachen für eine intellektuelle Beeinträchtigung einhergeht

Eines von fünfhundert Neugeborenen leidet unter Hypoakusis. Es kann sich um eine Schalleitungsschwerhörigkeit, eine Schallempfindungsschwerhörigkeit oder eine Kombination von beiden handeln; prälingual oder postlingual; syndromal oder nicht-syndromal.

Neben dem Hörverlust weisen PatientInnen mit syndromaler Taubheit Anomalien in anderen Körperbereichen auf, z.B. Herz, Nieren, Haut... Es existieren über 400 verschiedene Syndrome. 30% aller Fälle von prälingualer Taubheit gehen auf ein Syndrom zurück. Im Folgenden werden einige Arten von syndromaler Taubheit in Verbindung mit intellektueller Beeinträchtigung aufgelistet.

- **Taubheit in Verbindung mit kraniofazialen Anomalien**

u.a. Treacher-Collins-Syndrom, Goldenhar-Syndrom und CHARGE-Syndrom.

Viele dieser Krankheiten stehen in Beziehung zu den Entwicklungsanomalien des ersten und zweiten Branchialbogens. Diese Bögen sind an der Bildung der skeletalen (mandibular, Maxilla, Mittelohr, Gehörknöchelchenkette), muskulären (Gesichtsmuskeln) und nervlichen (z.B. Gesichtsnerv) Strukturen des Gesichts beteiligt.

- **Treacher-Collins-Syndrom**

Es wird autosomal-dominant vererbt und betrifft ca. 1:50 000 aller Lebendgeburten. Die Gesichtsanomalien sind für gewöhnlich beidseitig: Hypoplasie der Jochbeinbögen, supraorbitale Hypoplasie, Mikrognathie, antimongoloid verlaufende Lidachsen und Hypertelorismus, Kolobome der Augenlider und ophthalmologische Probleme.

Charakteristisch ist die Fehlbildung des Außenohres. Ca. 40-50% der PatientInnen weisen eine Schalleitungsschwerhörigkeit auf (oft durch eine Schallempfindungsschwerhörigkeit in Bezug auf hohe Frequenzen verschlimmert), die hauptsächlich durch eine Hypoplasie des Ohres oder Fehlbildungen der mittleren Gehörknöchelchen verursacht wird. Das Innenohr ist für gewöhnlich normal.

Es gibt PatientInnen mit einer leichten intellektuellen Beeinträchtigung, aber im Allgemeinen verfügen sie über eine normale Intelligenz.

- **Goldenhar-Syndrom oder Hemifaziale Mikrosomie**

Dabei handelt es sich für gewöhnlich um ein Syndrom mit sporadischem Auftreten, aber es wurden auch schon Fälle mit einer autosomal-dominanten oder autosomal-rezessiven Vererbung beschrieben. Es betrifft ca. 1:5000-25 000 der Lebendgeburten.

Charakteristisch ist die hemifaziale Mikrosomie (asymmetrisches Gesicht, bei dem eine Seite kleiner ist als die andere), Fehlbildungen der Ohren, Präaurikularanhängsel, Wirbelanomalien, Augenanomalien (epibulbäres Dermoid, Kolobome des Augenlids, Mikrophtalmie, ...), Hypoplasie des Unterkiefers,

Herzkrankheiten, Fehlbildungen des Zentralnervensystems, Schäden an den Hirnnerven, Anomalien der Nieren und des Verdauungstrakts...

Die Schallleitungsstörung kann leicht oder mittel sein, die Schallempfindungsstörung stark bis hochgradig.

5-15% der PatientInnen sind intellektuell beeinträchtigt.

- **CHARGE-Syndrom**

Beim Namen handelt es sich um ein Akronym, das aus den Hauptproblemen zusammengesetzt ist:

- Coloboma (Kolobome)
- Herzfehler
- Atresia choanae (Choanalatresie)
- Retarded growth and development (Wachstums- und Entwicklungsstörung)
- Genital hypoplasia (Hypoplasie der Geschlechtsorgane)
- Ear anomalies/deafness (Anomalien der Ohren/Taubheit)

Es betrifft 1:8500-10 000 der Lebendgeburt. Es handelt sich dabei um ein autosomal-dominant vererbtes Syndrom.

Die audiologischen Charakteristika variieren von schweren bis hochgradigen gemischten Hörverlusten.

Verzögerung der Entwicklung: Kinder mit dem CHARGE-Syndrom weisen für gewöhnlich wesentliche Verzögerungen bei der Entwicklung der Motorik auf, die auf lange Krankenhausaufenthalte zurückgehen, Hypotonie des Rumpfes mit einer Lockerung der Bänder, verringerte Sehschärfe, eine Hörbeeinträchtigung und Gleichgewichtsstörung.

Die Sprachentwicklung ist oft aufgrund des Hörverlustes verzögert. Dies verschlimmert sich dadurch, dass ihr verringertes Sehvermögen das Lippenlesen und die Wahrnehmung von Körpersprache beeinträchtigt.

Sprach- und Kommunikationsschwierigkeiten treten bei Menschen mit intellektueller Beeinträchtigung häufig auf, deshalb ist eine Sprachtherapie von äußerster Wichtigkeit. Die Einschätzung des Seh- und Hörvermögens der PatientInnen ist ebenso von großer Bedeutung; 10-20% von ihnen weisen Beeinträchtigungen des Hör- oder Sehvermögens (oder beides) auf.

Selbsthilfegruppen:

- **AboutFace International**

www.aboutface.ca

- **Selbsthilfegruppe Franceschetti e.V.**
- <http://www.franceschetti.de/index.php/syndrom/59-synonyme>
- **Netzwerk Goldenhar-Syndrom Ohrmuscheldysplasie e.V.**
- <http://www.goldenhar.de>
- **CHARGE Syndrome Foundation**

www.chargesyndrome.org

- **CHARGE Syndrom e.V.**

<http://www.charge-syndrom.de/index.php/charge-ev>

Bibliografie:

- **Gene reviews (internet)**

Craniofacial Microsomia Overview

Carrie L Heike, Daniela V Luquetti, Anne V Hing,

Initial Posting: March 19, 2009; Last Update: October 9, 2014.

- **Gene reviews (internet)**

Treacher Collins Syndrome

Sara Huston Katsanis, Ethylin Wang Jabs.

Initial Posting: July 20, 2004; Last Revision: August 30, 2012.

- **Gene reviews (internet)**

CHARGE Syndrome

Seema R Lalani, Margaret A Hefner, John W Belmont, Sandra LH Davenport.

Initial Posting: October 2, 2006; Last Update: February 2, 2012.

14. Usher-Syndrom

Das Usher-Syndrom ist eine genetisch heterogene Störung. Neun bekannte Gene werden mit diesem Syndrom assoziiert und mindestens drei klinische Ausprägungen, die Retinitis Pigmentosa (RP), sensorineurale Hyperakusis, und – in manchen Fällen – Beeinträchtigungen in Bezug auf die Vestibularfunktion mit unterschiedlichem Zeitpunkt des Auftretens. Die Übertragung ist autosomal rezessiv. Das Vorkommen innerhalb der europäischen Bevölkerung ist 3-4:100 000.

USH1 ist die schwerste Form. Die PatientInnen weisen eine angeborene schwere sensorineurale Hörbeeinträchtigung auf, eine fehlende Vestibularfunktion und ein Einsetzen von RP noch vor der Pubertät. USH2 unterscheidet sich von USH1 durch eine weniger schwere angeborene Hörbeeinträchtigung (-40 bis -80 dB Hörverlust, stärker in Bezug auf höhere Töne) mit einer erhaltenen Vestibularfunktion sowie allgemein einem Einsetzen von RP im zweiten Lebensjahrzehnt.

USH3 unterscheidet sich von den Typen 1 und 2 durch eine fortschreitende Hörbeeinträchtigung und ein unterschiedliches Auftreten von Vestibularfunktion und RP.

29% der Fälle weisen USH1 auf, 67% USH2, 3% USH3 und die verbleibenden 1% werden als atypisches USH eingestuft.

Das Usher-Syndrom liegt 3-6% der Fälle von hörbeeinträchtigten Kindern zugrunde, 8-33% der Fälle von PatientInnen mit RP und ca. 50% der Fälle von Taubblindheit. Diese Tatsache macht das Usher-Syndrom zu einer Krankheit, deren Studium und Prävention von großem Interesse sind.

Diese Art von Hörbeeinträchtigung wird durch einen Schaden in der Cochlea auf der Ebene der Haarsinneszellen verursacht. Deshalb offenbart sie sich bei Typ 1 durch eine Audiometrie mit symmetrischer, bilateraler, sensorineuraler Hypoakusis von großer Intensität. Dadurch kommt es zu einem Fehlen von effektiver artikulierter Sprache.

RP in USH-PatientInnen unterscheidet sich nicht von anderen Formen der RP. Anfänglich weisen die PatientInnen Nachtblindheit, schlechte Dunkelheitsanpassung und eine Beeinträchtigung der peripheren Sicht auf (Tunnelblick). Später können häufig Komplikationen in Bezug auf das zentrale Sehen sowie Katarakte auftreten.

BEHANDLUNG

Es existiert keine Heilung oder effektive Behandlung für RP, nicht einmal eine Palliativversorgung, um den Verlauf der Krankheit zu stoppen. In Bezug auf die Hörbeeinträchtigung können Hörgeräte helfen (hauptsächlich bei Typ 2); bei völliger Taubheit bietet sich ein Cochlea-Implantat an. Eine weitere Behandlung, die man für diese PatientInnen in Betracht ziehen sollte, ist Sprachrehabilitation, unabhängig vom Einsetzen eines Cochlea-Implantats.

PatientInnen sollten Sportarten, die ein gutes Sehvermögen und/oder einen guten Gleichgewichtssinn erfordern, vermeiden (da diese zu einer Gefährdung führen könnten) und aufgrund des peripheren Sehverlusts auch kein Fahrzeug lenken.

Schwimmen sollte nur sehr vorsichtig erfolgen, da das Eintauchen ins Wasser mit einem hohen Risiko für Desorientiertheit einhergeht.

Information und Selbsthilfegruppen:

- **Usher Syndrome Coalition**
- **European Usher syndrome network (EUSN)**
- <https://www.leben-mit-usher.de/>

Bibliografie:

- GeneReviews® [Internet]

Usher Syndrome Type I

Bronya JB Keats, PhD, FACMG and Jennifer Lentz, PhD.

Initial Posting: December 10, 1999; Last Update: June 20, 2013.

- GeneReviews® [Internet]

Usher Syndrome Type II

Bronya JB Keats, PhD, FACMG and Jennifer Lentz, PhD.

Initial Posting: December 10, 1999; Last Update: August 29, 2013.

- **An update on the genetics of usher syndrome.**

[Millán JM](#), [Aller E](#), [Jaijo T](#), [Blanco-Kelly F](#), [Gimenez-Pardo A](#), [Ayuso C](#).

[J Ophthalmol.](#) 2011; 2011:417217.

- **Targeted next generation sequencing for molecular diagnosis of Usher syndrome.**

[Aparisi MJ](#), [Aller E](#), [Fuster-García C](#), [García-García G](#), [Rodrigo R](#), [Vázquez-Manrique RP](#), [Blanco-Kelly F](#), [Ayuso C](#), [Roux AF](#), [Jaijo T](#), [Millán JM](#).

[Orphanet J Rare Dis.](#) 2014 Nov 18; 9:168.

KOMMUNIKATIONSSTRATEGIEN:

Es existieren viele verschiedene Ausprägungen des Usher-Syndroms, je nach dem Alter, in dem die Symptome einsetzen, dem Grad der Beeinträchtigung von Cochlea und Retina und der Entwicklung des klinischen Erscheinungsbildes. Dennoch benötigen Menschen mit diesem Syndrom irgendeine Kommunikationsunterstützung und ein geeignetes Training. Im Allgemeinen lässt sich sagen, dass die PatientInnen mit

einer Hörbeeinträchtigung geboren werden oder einen Hörverlust entwickeln und allmählich ihr Augenlicht verlieren.

Entsprechend den Unterschieden zwischen den PatientInnen kann auch das verwendete Kommunikationssystem variieren. Einige mögliche Strategien sind die folgenden:

- Lehren Sie sie Gebärdensprache.
 - Lehren Sie sie die taktile Gebärdensprache.
 - Lehren Sie sie die Braille-Schrift.
- Wenn Sie Gebärdensprache verwenden: Die Gebärden müssen mit normaler Geschwindigkeit und klar produziert werden, die Sätze müssen kurz sein und es muss ein bestimmter Abstand zu den SprecherInnen eingehalten werden.
- Im Fall einer Sehbeeinträchtigung können sie weiterhin die Gebärdensprache verwenden, sofern der Gesprächspartner sich in ihrem (für gewöhnlich eingeschränkten) Gesichtsfeld befindet und sofern sowohl die Gebärden als auch das Gesicht des Gesprächspartners gut beleuchtet sind.
- Falls das nicht ausreicht, können sie ein taktiles Kommunikationssystem verwenden (Gebärden mit aufeinanderliegenden Händen).
- Verwenden Sie technische Unterstützung.

In Situationen, wo die PatientInnen unbekannt sind, sollten Sie:

- Die Familie nach dem verwendeten Kommunikationssystem fragen.
- Sollten die PatientInnen ein Gestensystem verwenden, bitten Sie die Familie um eine kurze Zusammenfassung, damit sie diese richtig interpretieren können.
- Wenn keine Sehbeeinträchtigung vorliegt, versuchen Sie, auf Aktivitäten mit den PatientInnen mittels visueller Materialien zu fokussieren (echte Objekte, Bilder oder Piktogramme).

Im Allgemeinen beinhaltet das Usher-Syndrom nicht viele Verhaltensstörungen. Dennoch können die folgenden Strategien hilfreich sein:

- Wenn sich die PatientInnen von Stimuli aus der Umwelt überwältigt fühlen, können Sie Erregung und Ängstlichkeit aufweisen:
- Es ist wichtig, ruhig und langsam zu sprechen.

- Versuchen Sie herauszufinden, welche Situationen bei diesen PatientInnen Ängstlichkeit oder Unbehagen verursachen, um das mögliche Auftreten von unangemessenem Verhalten zu verringern.

Es ist ratsam, eine Routine einzuführen und eine strukturierte Umgebung zu bieten, damit sie sich sicher fühlen und es nicht zu störendem Verhalten kommt.

15. West-Syndrom

Das West-Syndrom (WS) ist ein altersabhängiger Typ der Epilepsie.

Die Häufigkeit variiert von 2% bis 10% bei Fällen von kindlicher Epilepsie. Es ist die häufigste Form der Epilepsie im ersten Lebensjahr, mit Ausnahme von neonatalen und fieberhaften Krampfanfällen.

URSACHEN

Die Fälle lassen sich, in Abhängigkeit von ihrer Ursache, in symptomatisch und kryptogen unterteilen.

Symptomatische Fälle entwickeln das West-Syndrom aufgrund einer zuvor diagnostizierten neurologischen Störung.

Bei kryptogenen Fällen handelt es sich um zuvor gesunde Patienten, die das West-Syndrom aufgrund einer unbekanntes Ursache entwickeln. Die Zahl der kryptogenen Fälle hat sich dank Fortschritten im Neuroimaging – insbesondere der Magnetresonanzttechnik (MR) – verringert, da sie dabei helfen, die Ursachen herauszufinden und sowohl das Ausmaß als auch die exakte Lokation der Hirnverletzung zu entdecken.

MERKMALE

Klassische Triade: 1) infantile Spasmen; 2) Hypsarrythmie; 3) verzögerte oder unterbrochene psychomotorische Entwicklung.

Die Unterbrechung der psychomotorischen Entwicklung ist kein essentieller Faktor; die Störungen der Patienten können von leichten Lernschwierigkeiten bis hin zu schweren kognitiven Defiziten mit fehlender Sprache reichen.

Das Erkrankungsalter liegt zwischen 4 bis 10 Monaten.

Im Anschluss kann sich daraus eine refraktörise Epilepsie entwickeln.

BEHANDLUNG

Die Ursache des Syndroms entscheidet über den Behandlungserfolg.

- **Antiepileptische Medikamente:** Zwei Therapien haben sich als sehr effektiv gegen WS erwiesen; nämlich Vigabatrin (VGB) und Adrenocorticotropin (ACTH). Es wird oft diskutiert, welchem davon der Vorzug zu geben ist (mit Ausnahme von Fällen mit tuberöser Sklerose, bei denen VGB eine dominante Rolle spielt). Es gibt sogar Studien, die die Effizienz einer von Anfang an kombinierten Behandlung evaluieren.

- **Interdisziplinäre Behandlung:** Hängt vom Grad der neurologischen Beteiligung der PatientInnen ab. Die Maßnahmen reichen von individuellem Unterricht in einer Regelschule bis hin zur Aufnahme in eine Sonderschule, Physiotherapie, Orthopädie und Unterstützter Kommunikation in den schwersten Fällen.

Selbsthilfegruppen:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=DE&Expert=3451

Bibliografie:

Neonatal and Infantile Epilepsy: Acquired and Genetic Models.

Galanopoulou AS1, Moshé SL2.

Cold Spring Harb Perspect Med. 2015 Dec 4;6(1).

West Syndrome: etiology, treatment options, clinical course and prognostic factors. Elena Arce -Portillo, Miguel Rufo -Campos, Beatriz Muñoz -Cabello, Bárbara Blanco , Martínez, Marcos Madruga -Garrido, Luis Ruiz -Del Portal, Ramón Candau Fernández Ensaque. *Rev Neurol* 2011; 52 (2): 81-89.

KOMMUNIKATIONSSTRATEGIEN:

Der Bereich von Sprache und Kommunikation ist bei PatientInnen mit West-Syndrom üblicherweise mitbetroffen. In etlichen Fällen entwickeln sie Lautsprachfähigkeiten nicht korrekt oder diese sind nicht funktionell, obwohl sie Strategien entwickeln und einsetzen, die ihnen eine Kommunikation erlauben. Daher kann man für den Einsatz von Systemen der Unterstützten Kommunikation (UK) plädieren.

Empfohlene Strategien:

- Mit Hilfe von SpezialistInnen für Sprachstörungen Stimuli bieten.
- Beachten Sie, dass das Hauptziel die Entwicklung einer funktionellen Kommunikation ist.
- Verwenden Sie augmentative/alternative Techniken, die die Kommunikationsfähigkeit verstärken, um den Sprachausdruck zu erleichtern und sowohl das Sprachverständnis als auch das Verständnis der Umgebung zu vergrößern und verbessern. Systeme der Unterstützten Kommunikation (UK): Verschiedene Arten des Ausdrucks, die sich von der gesprochenen Sprache unterscheiden und darauf abzielen, die Kommunikationsfähigkeiten zu verbessern und die Kommunikations- und Sprachschwierigkeiten vieler beeinträchtigter Menschen zu kompensieren.
- Das Kommunikationssystem muss individuell auf die einzelnen PatientInnen zugeschnitten sein, sodass es ihnen eine funktionierende Beziehung mit der Umgebung erlaubt.

- In Abhängigkeit von der jeweiligen Entwicklungsstufe können Sie in den UK-Systemen Miniaturobjekte, Abbildungen realer Objekte oder Piktogramme einsetzen. Sinn und Zweck ist es, die verschiedenen Symbolsysteme an die Charakteristiken der einzelnen PatientInnen anzupassen (unter Berücksichtigung ihrer jeweiligen kognitiven, sprachlichen und motorischen Fähigkeiten).
- Verstärken Sie erfolgreiche Aktivitäten, die auf eine Kommunikation hin abzielen, positiv.
- Berücksichtigen Sie die Tatsache, dass sie den Gebrauch von Unterstützter Kommunikation effektiver in natürlichen und funktionalen Kontexten erlernen.
- Überinterpretieren Sie die Gesten der PatientInnen; anders gesagt, reagieren Sie auf ihre Bewegungen, Aktionen, Hinweise, Blicke, Laute oder Vokalisierungen, um ihnen eine kommunikative Bedeutung zuzuschreiben und sie in den Kontext der gegenwärtigen Situation miteinzubeziehen.
- Versuchen Sie, ihre eigenen Gesten und spontanen Ausdrücke zu erweitern (diese sind nicht inkompatibel mit dem verwendeten UK-System).
- Verwenden Sie eine einfache, klare Sprache (einfache Sätze und direkte Anweisungen) und sprechen Sie langsam.
- Legen Sie visuelle Zeitpläne und Kalender für ihre Routinen so fest, dass die PatientInnen sie besser verstehen.
- Verwenden Sie technische Unterstützung.

In Situationen, wo Sie die PatientInnen nicht kennen, sollten Sie:

- Die Familie nach dem verwendeten Kommunikationssystem fragen.
- Sollte ein UK-System mit Piktogrammen oder Bildern verwendet werden, bitten Sie die Familie, es immer dabeizuhaben, damit man es verwenden kann.
- Sollten die PatientInnen ein Gestensystem verwenden, bitten Sie die Familie um eine kurze Zusammenfassung, damit sie diese richtig interpretieren können.
- Wann immer es möglich ist, unterstützen Sie Aktivitäten, in die die Person miteinbezogen wird, durch visuelle Materialien (reale Objekte, Bilder oder Piktogramme).

DAMIT ZUSAMMENHÄNGENDE VERHALTENSSTÖRUNGEN UND WIE MAN DAMIT UMGEHT:

Die Hauptsymptome des West-Syndroms gehen oft mit Verhaltensstörungen einher, darunter Hyperaktivität, Nervosität, Ängstlichkeit, Wutanfälle sowie aggressives und autoaggressives Verhalten, inklusive eines Verhaltens, das für das Autismus-Spektrum charakteristisch ist. Diese Probleme können auf verschiedene Faktoren zurückgehen, wobei es sich bei den häufigsten um physisches Unbehagen, das durch Krankheiten, emotionalen Stress oder die Unfähigkeit zur Kommunikation entsteht, handelt.

Hier sind einige konkrete Vorschläge, wie man mit diesen Symptomen umgehen kann:

- Erregbarkeit, Ängstlichkeit, Hyperaktivität, Nervosität.
 - Vermeiden Sie stressige Umgebungen, die die Frustrationen der PatientInnen vergrößern und somit auch ihre Agitation und Nervosität. Versuchen Sie eine friedliche, durchorganisierte und bekannte Umgebung zu schaffen, wann immer es möglich ist.
 - Erleichtern Sie eine räumliche und zeitliche Strukturierung, indem sie tägliche Aktivitäten und Geschehnisse vorwegnehmen (greifen Sie dafür auf visuelle Materialien zurück: Piktogramme, Abbildungen, Bilder, etc.), um die Ängstlichkeit der PatientInnen in Bezug auf neue Ereignisse zu reduzieren.
 - Verstärken Sie Momente, in denen die PatientInnen entspannt sind und ein angemessenes Aktivitätsniveau aufweisen, positiv.
 - Wutanfälle und aggressives/autoaggressives Verhalten:
 - Versuchen Sie, die Gründe für dieses Verhalten herauszufinden, damit sie etwas dagegen unternehmen können.
 - Versuchen Sie, unnötige Frustrationen soweit wie möglich zu vermeiden.
 - Bleiben Sie ruhig, um die Ängstlichkeit oder die Wut der PatientInnen nicht noch zu vergrößern.
 - Versuchen Sie, die PatientInnen abzulenken und ein alternatives Verhalten einzuführen, damit sie nicht sich selbst oder andere verletzen.

16. Dravet-Syndrom bzw. frühe infantile epileptische Enzephalopathien

Definition:

Es handelt sich um eine Erfassung von klinischen Krankheitsbildern, bei denen die epileptischen Anfälle die neurologische Entwicklung des Kindes bedrohen.

SCHWERE MYOKLONISCHE FRÜHENZEPHALOPATHIE ODER DRAVET-SYNDROM

GENETISCHE URSACHE

Spontane Mutationen wurden im spannungsabhängigen Natriumkanal-Gen (SCN1A) entdeckt, das die Alpha-Untereinheit kodiert, ebenso wie Mutationen im Gen der Delta-Untereinheit des GABA-Rezeptors.

CHARAKTERISTIKA

- Familiengeschichte mit Epilepsie oder Fieberkrämpfen.
- Normale psychomotorische Entwicklung vor dem Einsetzen der Krampfanfälle.
- Die epileptischen Anfälle beginnen im ersten Lebensjahr. Anfallsformen: Klonische Fieberkrämpfe, generalisiert oder einseitig, als Sekundärererscheinung myoklonische Anfälle und oft auch partielle Anfälle.
- Im Elektroenzephalogramm (EEG) sind einzelne und multiple Spitzen-Schwingungen beobachtbar, frühe Lichtempfindlichkeit und fokale Anomalien.
- Die psychomotorische Entwicklung ist ab dem zweiten Lebensjahr verzögert; später treten Ataxie, Pyramidenbahnzeichen, interiktale Myoklonien mit einem schweren kognitiven Defizit und bedeutende Sprachstörungen auf (sie verstehen mehr, als sie selbst ausdrücken können).

BEHANDLUNG

Es handelt sich um eine der resistentesten Formen infantiler Epilepsie in Bezug auf eine pharmakologische Behandlung.

Antiepileptikamedikamente: Eine Kombination verschiedener Medikamente ist notwendig, wobei die folgenden am effizientesten sind: Valproat, Benzodiazepine, Topiramate und Stiripentol.

Bei Fall eines akuten Anfalls: orale oder intranasale Verabreichung von Midazolam, Absetzen eines Notrufes, da die Krampfanfälle länger dauern können.

Fachübergreifende Behandlung: Physiotherapie, Orthopädie (Beinschienen, Sessel für längere Absenzen), Unterstützte Kommunikation und Sonderpädagogik.

Selbsthilfe:

<http://www.dravetfoundation.org/dravet-syndrome/what-is-dravet-syndrome>

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=33069

KOMMUNIKATIONSSTRATEGIEN:

Der Schweregrad der neurologischen Beeinträchtigung von PatientInnen, die an epileptischen Enzephalopathien leiden, variiert. Im Fall des **Dravet-Syndroms**, das ein schweres kognitives Defizit beinhaltet, ist der Sprachbereich stärker betroffen, wobei das Verständnis besser ist als die Ausdrucksfähigkeit.

Die PatientInnen haben Schwierigkeiten zu kommunizieren, ihre Umgebung zu verstehen und soziale Beziehungen einzugehen. Daher ist es entscheidend, die Hilfe von SprachtherapeutInnen oder SpezialistInnen für Sprachstörungen zu suchen.

Empfohlene Vorgangsweisen:

- Verwenden Sie Systeme der Unterstützten Kommunikation (UK): Verschiedene Arten des Ausdrucks, die sich von der gesprochenen Sprache unterscheiden und darauf abzielen, die Kommunikationsfähigkeiten zu verbessern und die Kommunikations- und Sprachschwierigkeiten vieler beeinträchtigter Menschen zu kompensieren. Diese Systeme tragen auch dazu bei, ihr Interesse an ihrer Umwelt und ihre Kommunikationsabsicht zu steigern.
- Verstärken Sie jeden Kommunikationsbeginn sowie die Verwendung von UK-Systemen positiv.
- In Abhängigkeit von der jeweiligen Entwicklungsstufe können Sie in den UK-Systemen Miniaturobjekte, Abbildungen realer Objekte oder Piktogramme verwenden. Sinn und Zweck ist es, die verschiedenen Symbolsysteme auf die Charakteristika der PatientInnen zuzuschneiden (wobei man ihre kognitiven, sprachlichen und motorischen Fähigkeiten beachten muss).
- Fördern Sie den Gebrauch von Basisgebärden, die die Verwendung von Wörtern unterstützen: Der erste Schritt konzentriert sich auf das Lehren spezifischer Gebärden, die sich auf bestimmte Objekte beziehen, z.B. 'Brot' oder 'Ball', danach folgt eine Erweiterung auf allgemeine Aktionen, z.B. 'essen' oder 'spielen'.

- Nützen Sie jede spontane Geste oder Gebärde, um sich auf ein Objekt oder eine Aktion zu beziehen. Diese sind nicht inkompatibel mit dem verwendeten UK-System. Verwenden
- Überinterpretieren Sie alle Gesten der PatientInnen, d.h. reagieren Sie auf ihre Bewegungen, Aktionen, Hinweise, Blicke, Laute oder Vokalisierungen, um ihnen eine kommunikative Bedeutung zuzuschreiben
- Einige Lieder lassen sich mit Aktionen wie Essen, Spielen oder Schlafen assoziieren, sodass diese vorweggenommen werden können und das Verständnis erhöht werden kann (durch das Zuhören können die PatientInnen vorhersehen, was passieren wird, und sie werden beruhigt).
- Verwenden Sie UK-Systeme, um Zeitpläne für Aktivitäten zu erstellen
- Verwenden Sie technische Unterstützung

In Situationen, wo Sie die PatientInnen nicht kennen:

- Fragen Sie die Familie nach dem verwendeten Kommunikationssystem.
- Sollte ein UK-System mit Piktogrammen oder Bildern verwendet werden, bitten Sie die Familie, es immer dabeizuhaben, damit man es verwenden kann.
- Sollten die PatientInnen ein Gestensystem verwenden, bitten Sie die Familie um eine kurze Zusammenfassung, damit sie die Gesten richtig interpretieren können.
- Wann immer es möglich ist, konzentrieren Sie sich auf die mit den PatientInnen ausgeführten Aktionen und verwenden Sie visuelle Materialien (reale Objekte, Bilder oder Piktogramme).

DAMIT ZUSAMMENHÄNGENDE VERHALTENSSTÖRUNGEN UND WIE MAN DAMIT UMGEHT:

PatientInnen, die am Dravet-Syndrom oder anderen Arten infantiler epileptischer Enzephalopathien leiden, weisen oft Verhaltensstörungen auf, die durch ihr mangelndes Verständnis der Umgebung und die begrenzten Möglichkeiten, ihre Gefühle auszudrücken, zustandekommen.

Zu verstehen, wie und warum sie sich so verhalten, hilft dabei, Verständnis für sie zu entwickeln und so Situationen zu vermeiden, die zu einem störenden Verhalten führen, und mit den PatientInnen in schwierigen Situationen besser zu interagieren.

Zu den häufigsten Verhaltensstörungen zählen:

- Zunehmende Frustration kann zu Agitation, Angst oder aggressivem Verhalten gegen sich selbst oder andere Menschen führen.

Einige Strategien, wie man damit umgehen kann:

- Erstellen Sie "Drehbücher", in denen visuell erkennbar ist, was passieren wird, wie sie sich verhalten sollen und wer ihnen helfen kann, falls es Probleme gibt.
- Lehren Sie Grundregeln und verstärken Sie diese. Sie müssen durch die Verwendung visueller Unterstützung verstärkt und generalisiert werden, sodass die PatientInnen sich merken, wie sie sie befolgen müssen.
- Es ist wichtig zu wissen, welche Verstärkungsstrategien angewandt werden können (in Abhängigkeit von den Charakteristiken der einzelnen Personen).
- Belohnen Sie die Momente, wo sie entspannt sind und ein angemessenes Verhalten zeigen.
- In kritischen Momenten ist es wichtig, sie abzulenken und sie auf einen Stimulus oder ein Objekt fokussieren zu lassen, das sie vielleicht entspannt oder ablenkt.
- Bei extremer Agitation oder Angst sprechen Sie mit ihnen ruhig und langsam. Verwenden Sie einen leisen Tonfall; keinesfalls sollten Sie schreien oder lauter werden.

KOMMUNIKATION

1. Totale Kommunikation.....	59
2. Sprach und Kommunikationserwerb mit kognitiver Beeinträchtigung.....	63
3. Multimodalität und Dolmetschung.....	67
4. Die gängigsten Skalen, die für eine Einschätzung der Intelligenz und der Sprache vom frühesten Kindesalter an verwendet werden.....	70
5. Einige allgemeine Überlegungen in bezug auf die Kommunikation mit Personen mit schwerer geistiger Beeinträchtigung	77
6. Hörbehinderung/Gehörlosigkeit	80

KOMMUNIKATION

1. Totale Kommunikation

Das menschliche Gehirn zeichnet sich durch seine semiotischen Fähigkeiten aus. Die Fähigkeit, mit anderen Menschen zu kommunizieren, ist angeboren, aber sie entwickelt sich von Kindheit an durch den Kontakt und die Kommunikation mit Menschen – zuerst mit den Eltern und denen, die sich um das Kind kümmern.

Dank der verschiedenen Sinne (Hör-, Seh-, Tast- und Geruchssinn), die Informationen an das Gehirn senden, können Menschen verschiedene Arten von Zeichen verarbeiten und verstehen. Zugleich können sie selbst Zeichen durch ihre Stimme, ihren Blick und ihren Körper aussenden und sich so verständlich machen.

Peirce, der amerikanische Semiotiker (Peirce & Deledalle, 1978), unterschied drei Arten von Zeichen: Indices (hinweisende Gesten), Ikonen (Bilder) und Symbole (z.B. Buchstaben). Insbesondere Ikonen und noch mehr die Symbole haben die Aufmerksamkeit der westlichen Kultur erregt. Die Welt der Ikonen (im Zusammenhang mit dem Sehsinn) ist analoger Natur: Sie bilden die Realität durch realistische oder abstrakte (aber niemals arbiträre) Zeichnungen ab. Die Welt der Symbole (im Zusammenhang mit den durch die Stimme produzierten Lauten) ist dagegen arbiträrer und digitaler Natur. Symbole, die anfangs nur auditorisch waren, beziehen sich durch die Vermittlung einer Bedeutung oder eines Konzepts auf bestimmte Realitäten; dies basiert aber in den meisten Fällen rein auf Konventionen. Das ist das, was wir als menschliche Sprache bezeichnen, die zunehmend grafische Repräsentationen annahm (Alphabete). Daneben existieren auch andere Sprachen, die aus grafischen Symbolen bestehen, z.B. die Mathematik (die nicht über einen Referenten verfügt) oder die Notenschrift (bei der das Konzept fehlt).

Bildungssysteme in aller Welt sehen den Lese- und Schreibunterricht in der jeweiligen Muttersprache als Basis für alles nachfolgende Lernen an (vgl. Faber Benítez & Jiménez Hurtado, 2004). Diese Systeme legen aber viel weniger Wert auf die Entwicklung der Interpretation und Repräsentation von Bildern. Peirces "Indices" gehören zur kinetischen Welt, auf die wenig eingegangen wird (Poyatos, 1993). Man bringt Kindern einfach bei, nicht mit dem Finger auf etwas zu zeigen, da diese Geste als unhöflich empfunden wird. Körpersprache wird für gewöhnlich nicht gelehrt und bleibt unbeachtet; falls sie doch beachtet wird, dann höchstens, um sie zu unterdrücken.

Kinder sind wie Spiegel – sie übernehmen die semiotischen Fähigkeiten anderer durch die tägliche Interaktion mit ihnen: Sie lernen zu sprechen, vernünftig zu reden, zu zeichnen, Zeichnungen und Fotos zu interpretieren und später zu lesen, Noten aufzuschreiben und zu rechnen. Auf diese Weise kombinieren sie schlussendlich analoge und digitale Fähigkeiten (Thibault, 2010).

Nichtsdestotrotz unterscheiden sich die semiotischen Fähigkeiten verschiedener Personen. Manche verfügen über vollständige kognitive Fähigkeiten; bei anderen sind diese eingeschränkt – durch angeborene Defizite, Unfälle oder Krankheiten. Jeder von uns stößt irgendwann an seine Grenzen. Es ist unmöglich, alle Sprachen zu sprechen, egal, wie intelligent man ist. Andere weisen Einschränkungen durch Sinnesbeeinträchtigungen auf, was sie dazu zwingt, alternative semiotische Systeme

einzusetzen: Die Brailleschrift im Fall von Sehbeeinträchtigungen oder Gebärdensprache im Fall von Hörbeeinträchtigungen. ÜbersetzerInnen und DolmetscherInnen sind dafür da, Barrieren zu entfernen und die Kommunikation zu ermöglichen, indem sie die Konversation von einer Sprache in die andere übersetzen.

Es gibt auch Leute, die unter einem stärkeren oder schwächeren kognitiven Defizit leiden, das verhindert, dass sie das Verhalten anderer übernehmen und Sprache auf "natürlichem" Weg verwenden. In diesen Fällen zeigt sich eine Barriere schon viel früher, zur Zeit des Erwerbs des Symbolsystems; lange, bevor sie die grafische Repräsentation meistern können. Das bedeutet, dass die Kommunikation vereinfacht werden muss und, wenn möglich, auf analogem Weg (über Bilder) und über die Verwendung von Körpersprache (z.B. mit dem Finger auf etwas zeigen) stattfinden muss.

Die Unterschiede in Bezug auf die semiotischen Fähigkeiten von Menschen sind beachtlich. Allerdings hatten seit mehr als zwanzig Jahrhunderten Menschen, die lesen und schreiben können, einen höheren Status inne.

Nichtsdestotrotz hat sich der soziale Kontext, innerhalb dessen wir kommunizieren, im Laufe des zwanzigsten Jahrhunderts stark verändert. Zuallererst war es das Jahrhundert großer technischer Revolutionen. Die Erfindung des Telefons, des Fernsehers, des Computers sowie von Video und Internet in den Neunzigern hat zu einer globalisierten Welt geführt. Es ist eine Zeit, in der Information mit dem ganzen Planeten geteilt werden kann, indem man von jedem Ort aus in Realzeit miteinander interagieren kann, sogar von mobilen Geräten aus, und so die Distanzen überbrückt (O'Hagan 1996; O'Hagan & Ashworth 2002). Nicht nur die Kommunikationskanäle wurden revolutioniert, sondern auch die semiotischen Modalitäten: Sprache (geschriebene oder gesprochene), Musik oder statische und dynamische Bilder. All das wird miteinander kombiniert und führt zu zunehmend hochentwickelteren Anwendungen (Kaltenbacher, 2004).

Zweitens war es das Jahrhundert der Menschenrechte, wo sich die Aufmerksamkeit zunehmend der Inklusion von beeinträchtigten Menschen und ihren Rechten zuwandte, ebenso wie dem Recht, an denselben Aktivitäten teilzunehmen wie nichtbeeinträchtigte Menschen (UNO, 2006). Der technische Fortschritt bietet eine Reihe von Möglichkeiten, um zumindest einige der Barrieren abzubauen, auf die Menschen mit kognitiven Beeinträchtigungen bei der Kommunikation mit anderen stoßen; und auch einige der Barrieren, denen sich die Verwandten, das Lehrpersonal und die Nachbarn dieser Menschen gegenübersehen. Das Ende des Jahrhunderts bildete die Schwelle zu einer Welt mit konstanter Multimodalität. Gleichzeitig war diese "Multimodalität" nicht der Zutritt zu einer unbekannt Dimension, sondern die Wiederentdeckung des ungeheuren Reichtums und der Komplexität der menschlichen semiotischen Fähigkeiten (Muntigl, 2004). Ausnahmslos alle von uns verlassen sich auf den täglichen Zugang zu jeder semiotischen Dimension, auf die unsere Spezies Zugriff hat. Wir scheinen die geschriebene Sprache überzubewerten und den Rest unterzubewerten. Deshalb wirkt sich ein Aufruf zur umfassenderen Inklusion auch positiv auf all jene aus, die ohne kognitive Beeinträchtigungen leben.

Die Methodologie für dieses Projekt beabsichtigt keine Bestandsaufnahme der Literatur, Experimente oder Beschreibung des Ist-Zustands. Ziel ist die Anwendung von Expertenwissen, um eine Reihe von Werkzeugen zu entwickeln, die das Wohl jeder betroffenen Person zum Ziel haben.

Die erste Zielgruppe sind Menschen mit kognitiven Beeinträchtigungen, die von Anwendungen mit Unterstützter Kommunikation profitieren können. Solche Anwendungen sind für Menschen mit spezifischen Syndromen (deren Beschreibungen in einer Reihe von Texten erscheinen) gedacht. Diese PatientInnen können analoge Materialien verwenden (nach Kategorien organisiert). Diese beinhalten verbale Kommunikation (zur Verstärkung von Sprechakten) und nonverbale Kommunikation wie das Zeigen mit dem Finger (oder die Hand der anderen Person zu ergreifen, um auf ein Bild zu zeigen, das in der Anwendung aufscheint), sowie den Blickkontakt mit der anderen Person (De Rijdt, 2013; Sergeant, 2013, 2016).

Die zweite Zielgruppe sind Menschen, die als orale KommunikatorInnen arbeiten, insbesondere DolmetscherInnen. Um die Art und Weise, wie sie mit GesprächspartnerInnen kommunizieren, zu bereichern, sollten sie sich Kommunikationsweisen, die über die gesprochene Sprache hinausgehen, bewusst sein. In einer Welt, in der die Inklusion immer wichtiger wird, sollten wir auf Situationen vorbereitet sein, in denen es um die Kommunikation mit GesprächspartnerInnen mit permanenter kognitiver Beeinträchtigung geht. Dasselbe trifft auf Fälle zu, wo die GesprächspartnerInnen nicht die betreffende Sprache sprechen; DolmetscherInnen sollten sich alternativer Systeme zur Informationsübertragung mehr bewusst sein: die Unterstützung durch Bilder und das Hinzeigen mit dem Finger auf die Abschnitte eines Textes (Bührig, 2004) sowie die Nutzung nonverbaler Kommunikation, um Kommunikationsinhalte auszudrücken. Dabei darf man nicht aus den Augen verlieren, dass die analogen Materialien kulturell angemessen sein müssen.

Bibliografie

Bührig, Kristin (2004) On the multimodality of interpreting in medical briefings for informed consent : using diagrams to impart knowledge. In Ventola, E., Charles, C. & Kaltenbacher, M. *Perspectives on Multimodality*. Amsterdam : John Benjamins, 227-242.

Faber Benítez, Pamela & Jiménez Hurtado, Catalina (2004) *Traducción, Lenguaje y Cognición*. Granada : Comares.

De Rijdt, Chris (2013) *Ondersteunend communiceren : werken met visualisaties*. Leuven: Garant.

Kaltenbacher, Martin (2004) Multimodality in language teaching CD-Roms. In Ventola, Eija, Charles, Cassily & Kaltenbacher, Martin. *Perspectives on Multimodality*. Amsterdam : John Benjamins, 119-136.

Muntigl, Peter (2004) Modelling multiple semiotic Systems: the Case of Gesture and Speech. In Ventola, Eija, Charles, Cassily & Kaltenbacher, Martin. *Perspectives on Multimodality*. Amsterdam : John Benjamins, 31-50.

O'Hagan, Minako (1996) *The Coming Industry of Teletranslation*. Clevedon: Multilingual Matters.

O'Hagan, Minako & Ashworth, David (2002) *Translation –Mediated Communication in a Digital World. Facing the Challenges of Globalization and Localization*. Clevedon: Multilingual Matters.

Peirce, Charles S. & Deledalle, Gérard (1978) *Ecrits sur le signe*. Paris: Seuil.

Poyatos, Fernando (1993) *Paralanguage: A Linguistic and Interdisciplinary Approach to Interactive Speech and Sound*. Amsterdam: John Benjamins.

Sergeant, Sofie & De Buysere, Saar (2013) *Beeldboek. Nu en straks*. Antwerpen/Apeldoorn : Garant.

Sergeant, Sofie (2016) *Beeldspraak*. <http://www.beeldspraak.ugent.be/> [en línea 26.3.2016].

Thibault, Paul J. (2010) Face-to-face Communication and Body Language. In Antos, G. & Ventola, E. *Handbook of Interpersonal Communication*. Berlin/New York : De Gruyter Mouton, 285-330.

United Nations Organisation (2006) Convention of the Right of Persons with Disabilities. New York. <http://www.un.org/disabilities/convention/conventionfull.shtml> /<https://www.un.org/development/desa/disabilities/convention-on-the-rights-of-persons-with-disabilities.html> [en línea 26.3.2016]

2. Sprach und Kommunikationserwerb mit kognitiver Beeinträchtigung^[1]

Nach Brodin und Rivera (2001) ließ sich der Kommunikationsprozess als Informationsübertragung zwischen Sender und Empfänger beschreiben. Der Kontext und die Eigenschaften der KommunikationsteilnehmerInnen sind aber heutzutage ebenso wichtig geworden, da sich die Kommunikation durch die Interaktion mit der Umwelt entwickelt. Wir werden alle mit der Fähigkeit zur Kommunikation geboren, aber wir brauchen GesprächspartnerInnen, um diesen rezeptiv-interaktiven Prozess anzuregen. Kommunikation lässt sich daher wie folgt definieren:

* alle verbalen und nonverbalen Verhaltensweisen, die vor anderen Leuten ausgeführt werden;

* alle Verhaltensweisen, die ein Sender ausführt, wenn er einem Empfänger eine Information mitteilen möchte;

* alle Aktivitäten, die auf ein Ziel hin ausgerichtet sind.

Von diesem Standpunkt aus handelt es sich bei einem Spiel um ein Beispiel für eine kommunikative Interaktion. Die Art und der Schweregrad einer Beeinträchtigung wirken sich oft negativ auf die Kommunikationsfähigkeit aus. Bis jetzt gibt es keine Studie, die sich damit beschäftigt, wie unterschiedliche Beeinträchtigungen sich gegenseitig beeinflussen und inwieweit sie sich auf den Kommunikationsprozess auswirken. Manchmal lassen sich bestimmte Fähigkeiten durch andere ersetzen, aber nicht vollständig.

Im Kommunikationsprozess zwischen einem beeinträchtigten Kind und einem Erwachsenen spricht Letzterer meist, ohne auf Antworten zu warten oder genug Zeit für Antworten zu lassen. Der Erwachsene nimmt daher den Hauptanteil an der Interaktion ein, und die Antworten des beeinträchtigten Kindes sind dementsprechend reduziert.

a. Kommunikative Interaktion in der kindlichen Entwicklung

Während der Wert von Frühförderung in der Entwicklung beeinträchtigter Kinder unumstritten ist, erfordert dies eine Planung der entsprechenden Interventionsmaßnahmen. Gemeinsame Aktivitäten sind unerlässlich, um die Kommunikation mit diesen Kindern zu erleichtern. Sie werden sich weiterentwickeln, wenn sie an einer Aktivität aktiv teilnehmen, anstatt die Stimuli nur passiv über sich ergehen zu lassen. Und gerade beim Spiel ergeben sich Bedingungen für das Lernen (Brodin and Rivera, 2000).

b. Kommunikation and Spracherwerb

Sprache lässt sich als Ausdruck von Gefühlen, Gedanken und Bedürfnissen definieren; dies geschieht durch den Körper, Gesten, Nachahmung und Signale oder auch durch Lautsprache und Schrift. Sprache und Kommunikation sind daher Konzepte, die unterschiedliche Phänomene wiedergeben. Menschen mit multiplen Beeinträchtigungen fehlt die Lautsprache, aber sie kommunizieren mit Körperbewegungen, Gesten und Signalen.

Defizite können zu vielen Schwierigkeiten bei der Entwicklung präverbaler Richtlinien führen, da es sehr schwer ist, die verschiedenen Wege der alternativen Kommunikation, die Babys mit Defiziten entwickeln, zu identifizieren und zu interpretieren. Jene mit visuellen Defiziten und Hördefiziten machen nur langsame Fortschritte und erfordern noch mehr Interaktion mit einem Erwachsenen, der ihren Handlungen bestimmte Absichten zuschreiben kann. Wenn der Erwachsene die alternativen Möglichkeiten verstehen kann, die einem Baby mit Defiziten zur Verfügung stehen, gibt es keinen Grund, warum sich die Entwicklung der Kommunikation verändern sollte.

c. Sprach- und Kommunikationsstörungen bei Menschen mit intellektuellen Beeinträchtigungen

Piaget (1964) zufolge weisen Menschen mit kognitiven Beeinträchtigungen Sprachprobleme auf, proportional zum Schweregrad der Beeinträchtigung (leicht, mittel, schwer oder hochgradig), was auf die starke Wechselbeziehung zwischen Denken und Sprache zurückgeht (Piaget, 1964).

- Die rezeptive oder semantische Ebene ist besser ausgeprägt als die Ausdrucksebene, obwohl auch die rezeptive Ebene durch Merkfähigkeitsstörungen ihre eigenen Probleme aufweist. Manchmal nehmen sie nur ein oder zwei Wörter des Gesagten auf, oder der Inhalt wird durch Worte mit ähnlichem Klang nicht verstanden. Diese Schwierigkeiten treten auf allen Niveaus auf.
- Auf der Ausdrucksebene fallen ein geringer und nicht flüssiger Wortschatz sowie das Phänomen der Überextension (dabei wird ein einziges Wort verwendet, um mehr als ein Objekt oder Konzept zu bezeichnen) auf. Darüber hinaus treten Wortveränderungen auf, wobei es zu Zusätzen, Auslassungen, Wiederholungen, Fragmentierung, Kontamination, Inversion und Lautsubstitution kommen kann, sodass andere Wörter entstehen oder eine Abfolge bedeutungsloser Laute.
- Die morphosyntaktische Ebene verfügt über eine geringe Durchschnittslänge der Sätze, die nur aus Inhaltswörtern bestehen, d.h. ohne Bindewörter (Artikel, Pronomen, etc.). Die Zeiten sind ein Schwachpunkt und weisen eine fehlende Übereinstimmung zwischen Subjekt und Verb auf (Roces, 2008).
- Da die pragmatische Ebene zu den am meisten reduzierten gehört, kommt es oft zu Fehlern bei den Antworten auf einfache Fragen, insbesondere Fragen in Bezug auf "wer" und "was", die ein tieferes Verständnis voraussetzen. Betroffene antworten für gewöhnlich mit dem letzten Wort der Frage. Diese Schwierigkeiten treten seltener auf, wenn das Sprachniveau zunimmt (Monfort and Monfort, 2010).
- Die hier beschriebenen Schwierigkeiten können nicht für alle kognitiv beeinträchtigten Menschen generalisiert werden, da sich viele finden lassen, die reibungslos kommunizieren, während andere nicht einmal die Absicht zeigen, irgendeine Kommunikation aufzunehmen.

d. Kommunikation und die Sprachentwicklung bei kognitiver Beeinträchtigung

Der schwedische Forscher Gunnar Kylén (1983) definiert den Kommunikationsprozess als alles, was geschieht, wenn jemand – bewusst oder unbewusst – Handlungen ausführt, die von anderen Leuten interpretiert werden können und die eine Veränderung der Umgebung beinhalten. Der Kommunikationsprozess lässt sich in eine präsymbolische oder prälinguistische Kommunikation und eine symbolische Kommunikation unterteilen. Dieses Modell ist sehr nützlich, um den Kommunikationsprozess bei kognitiv Beeinträchtigten zu beschreiben, besonders bei Kindern, die nonverbal kommunizieren. Viele Fachleute stimmen überein, dass eine Beurteilung dieses Prozesses sehr schwierig ist, da es keine geeigneten Tests oder Skalen gibt. Bis jetzt wurde die Skala von Uzgiris & Hunt (1975) als die geeignetste angesehen.

e. Kommunikation bei Kindern mit multiplen Beeinträchtigungen

Die Eltern können ihre Kinder für gewöhnlich gut verstehen, aber sie machen sich Sorgen, dass andere Leute das nicht können. Tatsächlich weigern sich Kinder, die auf ihre Kommunikationsversuche keine Antworten erhalten, schlussendlich zu kommunizieren. Es lässt sich feststellen, dass Kinder mit multiplen Beeinträchtigungen verschiedene nonverbale Kommunikationsarten nutzen, darunter Laute, Körperbewegungen und Gesten. Die Erforschung alternativer und komplementärer Kommunikation konzentriert sich auf Kinder mit motorischen Schwierigkeiten oder leichter kognitiver Beeinträchtigung (Calculator, 1988; Mirenda, 1990). Bis jetzt gibt es wenige Studien in Bezug auf schwere kognitive Beeinträchtigung und multiple Beeinträchtigungen. Die interessantesten stammen von Light, Calculator, Lloyd und Mirenda aus Kanada, den USA und Holland.

Bibliografie

- Berry, M. (1969). *Language disorders of children: the bases and diagnoses*. New York, NY: Appleton Century Crofts.
- Brodin, J. & Rivera, T. (2000). *¡Juega conmigo! El juego y los juguetes para los niños con discapacidad*. Escuela Superior de Maestros de Estocolmo.
- Brodin, J. & Rivera, T. (2001). La comunicación en deficiencia mental: claves para su intervención. *Tecnología, comunicación, discapacidad*, 30, 64 pp.
- Calculator, S. (1988). Evaluating the effectiveness of AAC programs for persons with severe handicaps. *Augmentative and Alternative Communication*, 4 (3), 177-179.
- Felson Duchan, Judith (2011). *Speech Language Dictionary. A History of Speech – Language Pathology*. <<http://www.acsu.buffalo.edu/~duchan/dictionary.html>>
- Kylén, G. (1983). Kommunikation. En K. Göransson (Ed.). *Ickeverbale kommunikation hos begåvningshandikappade*. Universidad de Gotemburgo.
- Light, J. (1989). Towards a definition of communicative competence for individuals using augmentative and alternative communications systems. *Augmentative and Alternative Communication*, 5, 137-144.

Lloyd, L. L. & Kangas, C. A. (1990). AAC Terminology Policy and Issues Update. *Augmentative and Alternative Communication*, 6, 167-170.

Mirenda, P. (1990). Methodological issues in research with individuals with cognitive disabilities. En J. Brodin & E. Björck-Åkensson (Eds.). *Methodological issues in research with individuals with cognitive disabilities* (Proceedings from the First ISAAC). Estocolmo: ISAAC y Handikappinstitutet.

Monfort, I. & Monfort, M. (2010). La comprensión de preguntas: una dificultad específica en niños con trastorno pragmático de la comunicación y el lenguaje. *Revista de Neurología*, 50 (3), 107-111.

Piaget, J. (1964). *Seis estudios de Psicología* (Trad. al español). Barcelona: Labor.

Rapin, I. & Allen, D.A. (1987). Developmental Dysphasia and autism in preschool children: characteristics and subtypes. In J. Martin, et al. (Eds.). *Proceedings of the First International Symposium on Specific Speech and Language Disorders in Children* (pp. 20-35). University of Reading: AFASIC.

Roces Montero, C. (2008). *Discapacidad intelectual*. Universidad de Oviedo.

University of Rochester (2016). *Speech Pathology*. Rochester, NY: Medical Center. <<https://www.urmc.rochester.edu/speech-pathology.aspx>>

Uzgiris, I. C. & Hunt, J. McV. (1975). *Assessment in Infancy. Ordinal Scales of Psychological Development*. University of Illinois Press.

[i] Der vorliegende Text basiert hauptsächlich auf Brodin, J. & Rivera, T. (2001). La comunicación en deficiencia mental: claves para su intervención. *Tecnología, comunicación, discapacidad*, S. 30, 64.

3. Multimodalität und Dolmetschung

Die jüngste Forschung im Bereich der Dolmetschung – wie die von Angelelli (2004) und Bancroft (2015) – unterstützt das Argument, dass DolmetscherInnen in der Praxis eine aktive Rolle übernehmen. Dies ist teilweise motiviert durch das Streben nach sozialer Gerechtigkeit, indem man allen eine Stimme gibt, die Zugang zu öffentlichen Diensten haben sollten. Ein Großteil der Arbeit im Feld des Gemeindedolmetschens konzentriert sich auf Forschungsmethoden aus einer multimodalen Perspektive heraus, wobei man nach Beweisen für eine aktive Teilnahme der DolmetscherInnen sucht; nicht nur durch eine Textanalyse, sondern auch, indem man eine Abfolge von nonverbalen Kommunikationsmitteln untersucht (wie Blick, Gesten, Körpersprache, etc.). Studien wie die von Pasquandrea (2011), Davitti (2012) und Bührig (2004) liefern neue Ansätze in Bezug auf wertvolle Ressourcen für DolmetscherInnen während der Interaktion.

Die Kommunikation durch multimodale Ressourcen ist ein Prozess, innerhalb dessen eine gemeinsame Interaktion ausgeführt wird (auditiv, visuell, taktil und gestisch) und in den Menschen und Geräte in zugänglicher Form miteinbezogen sind.

In Bezug auf Dolmetschdienste im sozialen Umfeld erklärt Yuste Frias (2010), dass die korrekte Durchführung von palliativer Versorgung für PatientInnen zu einem hohen Prozentsatz von der Arbeit der DolmetscherInnen abhängt. Dieser Autor schlägt den Einsatz von Piktogrammen vor, um sich an die Alltagsrealität in Bezug auf dringende Dolmetsch- und Übersetzungsbedürfnisse aufgrund der Gesundheitsversorgung der ImmigrantInnen anzunähern: Text und Bild (Ikon) ergeben zusammen eine ikonisch-textuelle Einheit, sodass die ausländische Schwangere "richtig versteht, was das medizinische Personal ihr mitzuteilen versucht". Bei Hörbeeinträchtigten (wobei dies immer auch von Faktoren wie Alter, Bildungsgrad und Schweregrad des Hörverlustes abhängt) stellen Civera und Orero (2010) und Jimenez Hurtado, Seible und Soler Gallego (2012) die Bedeutung der Verwendung von Ikonen und – allgemein – multimodalen Umgebungen fest, um die Konsequenzen der Gehörlosigkeit zu mindern: Diese sind nicht nur sozial und emotional (Einsamkeit, Isolation), sondern auch kognitiv (die Isolation führt zu intellektuellen Beeinträchtigungen und Schwierigkeiten bei der Entwicklung abstrakten hypothetischen Denkens) und verbal (geringer Wortschatz und Schwierigkeiten beim Verstehen komplexer syntaktischer Strukturen).

Die Arbeit von Bührig (2004) über das medizinische Dolmetschen in Krankenhäusern und multimodale Ressourcen betont das enorme Potenzial dieser Perspektive. Bührig (2004:232) präsentiert Fälle medizinischer Dolmetschung, wo ÄrztInnen den PatientInnen die notwendigen Erklärungen gaben, um ihre Zustimmung zur Operation zu erhalten. Der Kommunikationsaustausch lief über eine Erklärung, die auf Diagrammen mit Körperteilen basierte, und kurze Sätze, die die DolmetscherInnen übersetzten. Dieser Einsatz verschiedener Kommunikationsmittel beschleunigt das Verständnis der PatientInnen und erleichtert so die Arbeit von ÄrztInnen und Pflegepersonal (Nadir Weibel et al, 2013). Eine große Anzahl von Computeranwendungen unterstützt die medizinische Dolmetschung, wobei der Fokus für gewöhnlich auf Bildern und Piktogrammen liegt (Verdugo, 2013). Wenn man dies auf die Interaktion mit VerwenderInnen mit einer schweren Beeinträchtigung, die ihre Kommunikationsfähigkeiten in Mitleidenschaft zieht, umsetzt, erweist sich ein multimodaler Ansatz als unerlässlich. Dies erfordert eine Dolmetschausbildung, die auf

interdisziplinären Ansätzen wie der Totalen Kommunikation basiert (Calculator, 2013), die Lautsprachbegleitendes Gebärden und die Verwendung von Piktogrammen, Bildern und Fotos beinhaltet. Obwohl der Ansatz und die Erforschung der multimodalen Kommunikation traditionell aus Psychologie, Sprachtherapie oder Pädagogik kommen, ist sie trotzdem Teil der menschlichen Interaktion und gehört auch zu jedem Thema des Gemeindedolmetschens (Recht, Bildung, Medizin, etc.). Neue Forschungsschwerpunkte könnten die proaktive Ausbildung von BerufsdolmetscherInnen beeinflussen und so zu integrierten multimodalen Ansätzen für eine Optimierung der Interaktion beim Gemeindedolmetschen und neuen Kommunikationspfaden in Bezug auf die schwächsten VerwenderInnen innerhalb der Gesellschaft führen, inklusive der Schwerbeeinträchtigten.

In diesem Sinn überlegt Napier (2015: 139-140) eine engere Zusammenarbeit zwischen mündlicher Dolmetschung und Gebärdensprache als neuen Forschungsansatz für die Dolmetschung.

Eine erfolgreiche Kommunikation ist ein mächtiges Werkzeug zur Sicherung der Rechte jener, die durch Krankheit und Beeinträchtigung benachteiligt sind, und zur Förderung der sozialen Gerechtigkeit.

Bibliografie:

Angelelli, C. (2004). *Medical Interpreting and Cross-cultural Communication*. Nueva York: Cambridge University Press.

Bancroft, M. (2015) Community Interpreting a profession rooted in social justice. En En Mikkelson, H. and Jourdenais, R. *The Routledge Handbook of Interpreting*. Londres: Routledge, 217-236.

Bührig, Kristin (2004). "On the Multimodality of Interpreting in Medical Briefings for Informed Consent: Using Diagrams to Impart Knowledge". En *Perspectives on Multimodality*, Edited by Eija Ventola, Cassily Charles y Martin Kaltenbacher. 6 , pp. 227–241

Calculator, S. (2013). "Promoting the acquisition and generalization of conversational skills by individuals with severe disabilities" en *Augmentative and Alternative Communication*. pp. 94-103.

Civera, C.; Orero, P. (2010). Introducing icons in subtitles for the deaf and hard of hearing: optimising reception. In A. Matamala; P. Orero (Eds.), *Listening to subtitles. Subtitling for the Deaf and Hard of Hearing*, (pp.149-62). Bern: Peter Lang.

Davitti E. (2013). "Dialogue interpreting as intercultural mediation: Interpreters' use of upgrading moves in parent-teacher meetings". *Interpreting*, 15 (2), pp. 168-199.

Jiménez Hurtado, C.; Seible, C & Soler Gallego, S. (2012). Museos para todos. La traducción e interpretación para entornos multimodales como herramienta de accesibilidad universal, *Monti 4, Multidisciplinarity in audiovisual translation*, 349-383.

Nadir Weibel, Colleen Emmenegger, Jennifer Lyons, Ram Dixit, Linda L. Hill, and Hollan James D. (2013). Interpreter-mediated physician-patient communication: opportunities for multimodal healthcare interfaces. In *Proceedings of the 7th International Conference on Pervasive Computing Technologies for Healthcare* (PervasiveHealth '13). ICST (Institute for Computer Sciences, Social-Informatics and Telecommunications Engineering), ICST, Brussels, Belgium, Belgium, 113-120. DOI=<http://dx.doi.org/10.4108/icst.pervasivehealth.2013.252026>.

Napier J. (2015) *Comparing Signed and Spoken Language Interpreting*. En Mikkelson, H. and Jourdenais, R. *The Routledge Handbook of Interpreting*. Londres: Routledge. Pp. 129-144.

Pasquandrea, S. (2011) “Managing Multiple Actions through Multimodality: Doctors’ involvement in interpreter-mediated interactions”, *Language in Society*, 40: 455-481.

Verdugo, M. (2013) “[Hipot-CNV](#)”. Una app que facilita la comunicación a personas que sufren de dificultad en la expresión oral, bien por enfermedad o por dificultades con el idioma. <http://www.cuidando.es/app-para-facilitar-comunicacion-pacientes/>

Yuste Frías, J. (2010): Intérpretes de papel para mujeres embarazadas inmigrantes <http://www.joseyustefrias.com/index.php/blog/item/interpretes-de-papel-para-mujeres-embarazadas-inmigrantes.html>

4. Die gängigsten Skalen, die für eine Einschätzung der Intelligenz und der Sprache vom frühesten Kindersalter an verwendet werden

Skalen		Anwendungsbereiche	Anwendungsalter
BAYLEY SCALES OF INFANT DEVELOPMENT (BSID)	Mentale und motorische Entwicklung von Kleinkindern	Mentale Skala: rezeptive/expressive Sprache und nonverbale Lösung von Problemen/Aufmerksamkeit	Von 2 Monaten bis 2,5 Jahren
BRUNET-LEZINE SCALE		Bereich der perzeptiv-manipulativen Entwicklung Bereich der sozialen Entwicklung Sprachbereich Bereich der kognitiven Entwicklung	Von der Geburt an bis zu 3 Jahren
BATTELLE DEVELOPMENTAL INVENTORY (BDI)	Entwicklung und Diagnose möglicher Defizite und Verzögerungen	Persönlich-sozial, adaptiv, motorisch, kommunikativ und kognitiv	Von der Geburt an bis zu 8 Jahren
McCARTHY SCALES OF CHILDREN'S ABILITIES (MSCA)	Kognitive und motorische Fähigkeiten (Fein- oder Grobmotorik)	Perzeptiv-manipulative, verbale und numerische Fähigkeiten, Gedächtnis, Bewegungskoordination und Laterisation	Von 2,5 Jahren bis zu 8,5 Jahren
KAUFMAN ASSESSMENT BATTERY FOR CHILDREN (K-ABC)	Intelligenz, Problemlösung, Information	Problemlösung, Wissen, Fähigkeiten	Von 2,5 bis 12,5 Jahren
STANFORD-BINET INTELLIGENCE SCALE (4. Auflage)	Verbale und nonverbale Intelligenz	Verbale Argumentation, abstraktes/visuelles Denken, Gedächtnis	Von 2 Jahren an
WECHSLER INTELLIGENCE SCALE FOR	Intelligenz	Manipulativer (nonverbaler) IQ und verbaler IQ	Von 4 bis 6,5 Jahren

CHILDREN (WISC) AND PRESCHOOL AND PRIMARY SCALE OF INTELLIGENCE (WPPSI)			Von 6 bis 16 Jahren
GESSELL DEVELOPMENTAL SCHEDULES	Intelligenz	Motorisches Verhalten Adaptives Verhalten Sprache Persönlich-sozial	Von 4 Monaten bis zu 3 Jahren
OBSERVATIONAL DEVELOPMENTAL SCALE		Motorisch, sensorisch, affektiv, Kontakt und Kommunikation	

- **ALLGEMEINE SPRACHTESTS:**

- **PLON-R. Prueba de Lenguaje Oral de Navarra-Revisada [Navarra Oral Language Test, Revised].** Das ist ein Test, der für das Screening oder die rasche Entdeckung der Entwicklung der Lautsprache verwendet wird. Anwendungsalter: von 3 bis 6 Jahren
- **Batería de Lenguaje Objetiva y Criterial [Screening Objective and Criterial Language Battery].** Misst vier grundlegende Sprachkonstituenten: Morphologie, Syntax, Semantik und Pragmatik. Misst keine Phonologie. Anwendungsalter: von 5 bis 14 Jahren.
- **Illinois Test of Psycholinguistic Abilities (ITPA).** Einstufung der psycholinguistischen Funktionen, die am Kommunikationsprozess beteiligt sind; daraus folgt die Entdeckung von Lernstörungen. Anwendungsalter: von 2,5 bis 10,5 Jahren.

- **SPEZIFISCHE SPRACHTESTS:**

- **INDUCED PHONOLOGICAL REGISTER.** Misst die Phonologie in induziertem Ausdruck und bei Wiederholungen. Anwendungsalter: von 3 bis 7 Jahren.
- **EXAMEN LOGOPÉDICO DE ARTICULACIÓN [SPEECH THERAPY EXAM OF ARTICULATION] (ELA-ALBOR).** Wird für die Einstufung der phonologischen Konstituente der Sprache verwendet. Anwendungsalter: von 4 bis 6 Jahren.

- **SPEECH INTELLIGIBILITY TEST.** Ein Test des Registers und zur Messung der Sprachverständlichkeit bei Kindern oder Erwachsenen mit schwerwiegenden Veränderungen (Gehörlose, Dysarthrie...).
- **TEST OF METALINGUISTIC ABILITIES.** Einschätzung des Entwicklungsgrades der metalinguistischen Fähigkeiten am Beginn des systematischen Erlernens von Lesen und Schreiben.
- **EVALUACIÓN DE LA DISCRIMINACIÓN AUDITIVA Y FONOLÓGICA [Assessment of Auditory and Phonological Discrimination].** Wird verwendet, um mögliche Veränderungen zu entdecken (von ca. 3 Jahren an), die aus Defiziten im Bereich der auditiven Diskrimination heraus entstehen können, damit man sie sofort behandeln kann.
- **BOEHM TEST OF BASIC CONCEPTS.** Wird verwendet, um die Beherrschung der Kinder von bestimmten Konzepten, die ein wesentlicher Faktor für Lernerfolge in den frühen Jahren sind, zu erfassen. Anwendungsalter: von 4 bis 7 Jahren.
- **PEABODY PICTURE VOCABULARY TEST.** Beurteilt den individuellen Wortschatz. Von 2,5 Jahren an.
- **TOKEN TEST.** Wird verwendet, um die Syntax und das Verständnis von Folgen mit zunehmender Schwierigkeit zu evaluieren. Er kann für Kinder verwendet werden.
- **TEST OF SYNTACTIC ABILITIES (TSA).** The development of morphosyntax in children. Wie der Titel schon zeigt, zielt der Test darauf ab, die morphosyntaktische Konstituente der Sprache zu evaluieren. Anwendungsalter: von 3 bis 7 Jahren.
- **LESE- UND SCHREIBTESTS:**
 - **PROLEC.** Einstufung des Leseprozesses. Er ermittelt einen Wert für die Lesekompetenz der Kinder und liefert Informationen über die Strategien, die jedes Kind verwendet, wenn es einen Text liest, sowie über die Mechanismen, die nicht angemessen funktionieren und so ein gutes Lesen verhindern. Anwendungsalter: von der ersten bis zur vierten Klasse der Volksschule.
 - **PROLEC-SE [Reading processes assessment battery in secondary school].** Misst die Hauptprozesse, die beim Lesen ablaufen: lexikalisch, syntaktisch und semantisch.

Anwendungsalter: von der ersten bis zur vierten Klasse der weiterführenden Schulen.

- **PROESC.** Einstufung von Schreibprozessen. Einstufung der Hauptprozesse, die beim Schreiben und bei der Fehlererkennung ablaufen. Anwendungsalter: von der dritten Klasse Volksschule bis zur vierten Klasse der weiterführenden Schulen.
- **READING COMPREHENSION TEST.** Wird verwendet um die Stufe der Lesekompetenz festzulegen. Anwendungsalter: von 6 bis 7 Jahren.
- **DYSLEXIAS AND DYSGRAPHIAS.** Theorien, klinische Formen und Erforschung.
- **EXPLORATION OF INDIVIDUAL READING DIFFICULTIES. EDIL-1.** Beurteilung der drei Aspekte des Lesens: Genauigkeit, Leseverständnis und Geschwindigkeit. Ausgehend von den Werten, die in Bezug auf diese Variablen erreicht werden, kann man auch die allgemeine Lesekompetenz beurteilen. Anwendungsalter: Kinder am Beginn des Lesenlernens oder mit höheren Lesestufen, die aber Schwierigkeiten dabei aufweisen.
- **Batería Diagnóstica de la Competencia Básica para el Aprendizaje de la Lectura [Diagnosis Battery of the Basic Competence for Language Learning].** Wird verwendet, um die Fähigkeit zum Erlernen geschriebener Sprache zu messen. Er wird auch idiografisch für ältere Kinder mit Schwierigkeiten beim Erlernen der geschriebenen Sprache verwendet.
- **BADIMALE. Batería Diagnóstica de la Madurez Lectora [Diagnosis Battery of Reading Maturity].** Anwendungsalter: von 5 bis 6 Jahren der psychophysischen Entwicklung.
- **ECL. READING COMPREHENSION ASSESSMENT.** Beurteilung des Leseverständnisses von Schulkindern. Anwendungsalter: von 7 bis 16 Jahren.
- **INTELLIGENZTESTS:**
 - **McCARTHY (MSCA).** Misst verschiedene kognitive und motorische Verhaltensweisen mit sechs Skalen: verbal, perzeptiv-manipulativ, numerisch, allgemeiner kognitiver oder allgemeiner intellektueller Wert, Gedächtnis und motorische Fähigkeiten. Anwendungsalter: passend für Kinder von 2,5 bis 8,5 Jahren.

- **WISC.** Misst den Intelligenzquotienten (IQ). Er zeigt auch den manipulativen (nonverbalen) IQ und den verbalen IQ unabhängig voneinander an.
- **WPPSI.** Misst den IQ. Darüber hinaus zeigt er den manipulativen (nonverbalen) IQ und den verbalen IQ unabhängig voneinander an.
- **RAVEN, Progressive Matrices.** Zielt darauf ab, eine der g-Faktor-Konstituenten, die von Spearman identifiziert wurde, anzuzeigen, nämlich die Beziehungsfähigkeit. Anwendungsalter: Kinder, Jugendliche und Erwachsene.
- **TONI-2. Test of Non-verbal Intelligence.** Er liefert eine Interpretation der Problemlösefähigkeit, indem der Einfluss der Sprache und der motorischen Fähigkeiten so weit wie möglich ausgeblendet wird. Anwendungsalter: Individuen von 5 bis 85 Jahren.
- **K-BIT. Kaufman Brief Intelligence Test.** Es handelt sich um eine Testbatterie, die darauf abzielt, die verbale und nonverbale Intelligenz zu messen. Anwendungsalter: von 4 bis 90 Jahren.
- **k-ABC**
- **Skalen zur Messung der evolutionären Entwicklung:**
 - **Portage guide to early education.** Deckt fünf Entwicklungsbereiche ab, und enthält weiters eine Sektion, wie man Babys stimuliert. Die Bereiche umfassen Sozialisierung, Selbsthilfe, Kognition, Sprache und motorische Entwicklung. Anwendungsalter: von der Geburt bis zu 6 Jahren.
 - **Brunet-Lezine.** Psychomotorische Entwicklungsskala für das Kleinkindalter. Misst fünf Aspekte: posturale Kontrolle, Sprache, Kontaktfreudigkeit, Hand-Augen-Koordination und einen allgemeinen Wert. Anwendungsalter: von einem bis zu 30 Monaten.
 - **The Carolina Curriculum.** Beurteilung und Übungen für Kleinkinder mit besonderen Bedürfnissen. Anwendungsalter: von der Geburt bis 24 Monaten.
 - **Mc Carthy (MSCA).** Misst verschiedene kognitive und motorische Verhaltensweisen mit sechs Skalen: verbal, perceptiv-manipulativ, numerisch, allgemeiner kognitiver oder allgemeiner intellektueller Wert, Gedächtnis und motorische Fähigkeiten. Anwendungsalter: passend für Kinder von 2,5 bis 8,5 Jahren.

Anmerkungen zur Erforschung der kognitiven Reife im Kleinkindalter

Es ist nicht selten, dass ein Kind weitere Probleme aufweist, daher muss neben der kognitiven Reife auch das Folgende beachtet werden:

1. Die Persönlichkeit und wie sie sich zeigt, ob die Affektivität defensiv ist oder ob es gut Kontakt zu anderen aufnimmt, indem man sich die vorherrschenden defensiven Mechanismen ansieht.
2. Die Entwicklung des Kleinkinds und das verbale und manipulative Niveau im frühesten Kleinkindalter, gemessen mit als zuverlässig bekannten Skalen.
3. Das Vorhandensein von Inhibitionsstörungen, Blockaden und schweren oder leichten Beziehungsänderungen muss ausgeschlossen werden.
4. Psychomotorisches Reifenniveau, in dem man das Vorhandensein von Schwierigkeiten wie Instabilität, Schwerfälligkeit oder ein Aufmerksamkeitsdefizit ausschließt. Gleichzeitig müssen spezifischere Bereiche objektiviert werden.

SPRACHLICHE ASPEKTE

Es ist üblich, zwischen rezeptiver Sprache (die sich auf die rezeptive Sprachfunktion bezieht, die sich aus der Interpretation auditiver Stimuli und dem Verständnis der Bedeutung von Wörtern und Sätzen ergibt) und expressiver Sprache (die sich auf die Fähigkeit, sich Wörter zu merken, sie nach sprachlichen Regeln anzuordnen und Ideen in einer Abfolge auszudrücken, bezieht) zu unterscheiden.

Defizite in der rezeptiven Sprache führen normalerweise zu allgemeinen Verständnisschwierigkeiten, während Defizite in der expressiven Sprache für gewöhnlich der Ursprung von Schulproblemen sind; dabei sind die häufigsten Stimmveränderungen, Tonfall und flüssige Sprache.

Die sprachliche Entwicklung folgt dem unten angeführten entwicklungsgeschichtlichen Ablauf:

Die Lallperiode erscheint ungefähr in einem Alter von sechs Monaten (6-9 Monaten), einsilbige Ausdrücke mit einer Doppelbedeutung (emotional und expressiv). Ungefähr mit 9 oder 10 Monaten erscheinen die ersten Wörter als bedeutungstragende Einheit.

Die sprachliche Periode deckt das holophrastische Stadium (Einwortsätze) ab, von 10 bis 18 Monaten. Wörter werden als Sätze verwendet, d.h. ein Wort drückt eine Aktion aus. Imitative Sprache wird verwendet.

Ein einzelnes Wort wird für einige Objekte verwendet, neue Wörter werden allmählich über Generalisierung erworben. Wir unterscheiden zwischen einer fordernden Intonation für Fragen und einer hinweisenden, um etwas anzuzeigen.

Mit 18-26 Monaten erscheinen die ersten einfachen Sätze, die aus zwei Wörtern bestehen, wobei sich aus dem Kontext heraus ergibt, wie sie zu verstehen sind.

Die Telegrammsprache erscheint mit Sätzen von 3-5 Wörtern.

Artikel und Präpositionen werden allgemein ausgelassen; alle Indikatoren werden weggelassen. Die Sprachentwicklung von 3 bis 6 Jahren steigert sich von 1000 auf 2500 Wörter, in Abhängigkeit vom Alter, wie folgt:

Unterschiedliche Verwendung von Du und Ich. Verwendung von Sätzen, Beantworten einfacher Fragen.

Allgemeine Antworten werden akzeptiert. Soziale Kommunikation. Fantasie. Einige funktionelle Dyslalien sind tolerierbar.

Die Sprachunabhängigkeit erweitert sich auf andere Bereiche.

Die Syntax der expressiven Sprache muss korrekt sein.

Aussprachefehler sollten nicht vorkommen. Sollte eine funktionelle Dyslalie auftreten, ist es wichtig, sofort etwas dagegen zu unternehmen, da sie das korrekte Erlernen von Lesen, Schreiben und Sprache beeinträchtigt.

5. Einige allgemeine Überlegungen in Bezug auf die Kommunikation mit Personen mit schwerer geistiger Beeinträchtigung

Ausgehend von der Idee, dass Kommunikations- und Sprachfähigkeiten für eine Teilnahme an allen Aspekten des täglichen Lebens, der Schule und der Gesellschaft grundlegend sind (Light & McNaughton 2012), indem sie es erlauben, Bedürfnisse, Wünsche und Informationen mitzuteilen und mit anderen in Interaktion zu treten, ist klar, dass das Fehlen dieser Fähigkeiten zu einem beschränkten Kommunikationsaustausch führt (falls er überhaupt stattfindet). Menschen ohne diese Fähigkeiten weisen Komplexe Kommunikationsbedürfnisse (Complex Communication Needs/CCN) auf.

Die schwere geistige Beeinträchtigung von Personen mit verschiedenen Syndromen oder Krankheitsbildern (wie z.B. mit Autismus-Spektrum-Störung) geht mit Komplexen Kommunikationsbedürfnissen einher. Letztere beinhalten das Fehlen einer funktionellen Kommunikation; dadurch entstehen bei diesen Menschen Probleme mit der Emotionsbewältigung und der Regelung des Erregungsgrads. Emotions- und Erregungsniveaus können in die Höhe schießen, sodass Menschen mit CCN unverhältnismäßige Reaktionen auf bestimmte Stimuli zeigen. Die Reaktionen können dabei variieren und von extremen Wutanfällen bis hin zu einem emotionalen Rückzug reichen.

Auch wenn sensorische Integrationstherapien empfohlen werden, belegt keine Studie deren positive Ergebnisse. Was normalerweise hilft, ist eine sehr genaue Beobachtung der Person, um festzustellen, wann sie übererregt oder mental blockiert ist, ihre Eigenheiten zu respektieren und sich an die jeweilige Form anzupassen, in der sie eine Situation konfrontieren und bewältigen kann (Jordan, 2012:197).

Die Mehrzahl der Situationen, die als aggressiv eingestuft werden, lässt sich hauptsächlich auf die von ihnen gefühlte Panik zurückführen, welche erlebt wird, wenn nicht alles so abläuft, wie erwartet. Daher sind viele der Reaktionen vorhersagbar. Da dieses Verhalten zu sehr unangenehmen Situationen im sozialen Umfeld führt und so die Lebensbedingungen der Beeinträchtigten einschränkt, müssen effektive Lösungen dafür gefunden werden. Laut Jordan (2012:203) ist es ratsam, dies so zu betrachten, als ob es sich dabei um eine Form der Kommunikation handeln würde – dies hilft einem dabei, eine Strategie zu wählen, damit statt des gewalttätigen Verhaltens ein anderes entwickelt wird. Wenn man merkt, dass es sich um eine Verteidigungsreaktion handelt, die durch Angst oder Zorn hervorgerufen wird, können Entspannungstechniken sehr nützlich sein, um mit diesem Verhalten umzugehen, anstatt zu versuchen, es einzudämmen.

Jordan (2012:203) hebt die folgenden Faktoren hervor, die man bedenken sollte, um das Verhalten der PatientInnen zu verändern:

1. Veränderung der Lebensbedingungen
2. Aufzeigen einer Alternative

3. Veränderung der durch das Verhalten hervorgerufenen Konsequenzen

Sie schlägt das folgende Beispiel vor: Wenn SchülerInnen andere bei einer Versammlung kratzen, muss man herausfinden, aus welchem Grund sie das tun – wegen des Lärms oder weil sie weg möchten. Danach muss man ihnen beibringen, wie sie ihre Wünsche auf andere Weise ausdrücken können, oder die Gruppensitzungen verkürzen, sodass sie im Laufe der Zeit mit positiveren Ergebnissen verlängert werden können. Auch hebt die Autorin hervor, dass einige Personen mit schwerer Beeinträchtigung absichtlich Aktionen setzen, um bei einer anderen Person Ärger hervorzurufen. In diesem Fall beruht die beste Form der Kommunikation bzw. zur Beruhigung der betreffenden Personen darauf, dass man den Grund ihrer Aktionen und Reaktionen versteht und positive Ansätze anwendet. Diese sind am erfolgversprechendsten und nützlichsten, um das Verhalten als eine Kommunikationsform zu interpretieren, unabhängig davon, ob es eine ist oder nicht.

Auf diese Weise versucht man, einer Person eine akzeptablere Möglichkeit beizubringen, um das auszudrücken, was mit dem bisherigen unerwünschten Verhalten erreicht werden sollte.

Einige praktische Ratschläge, um eine positive Intervention durchzuführen

Ein problematisches Verhalten lässt sich am besten dadurch kontrollieren, indem man Verständnisstrategien, Stressreduktion und Lernen durch positives Verstärken einsetzt.

Man muss sich zum Beispiel bewusst sein, dass bestimmte Orte eine beeinträchtigte Person verstören und ihr Verhalten negativ beeinflussen können, da sie sie mit früheren Stresssituationen in Verbindung bringen. Ebenso können bestimmte Geräusche oder sogar manche Farben sie beunruhigen.

Personen mit schwerer geistiger Beeinträchtigung können Angst empfinden, wenn sie sich an neue Personen anpassen sollen, besonders wenn diese ein uncharakteristisches Verhalten aufweisen. Wenn die Person, die als Pflegekraft, Aufsichtsperson, LehrerIn, etc. eingeführt wird, ein herausforderndes Verhalten an den Tag legt, fällt es der beeinträchtigten Person schwer, sie zu akzeptieren. Geistig beeinträchtigte Menschen sind besonders sensibel in Bezug auf den Tonfall. Allgemein akzeptieren sie eine neue Person, wenn diese ebenso mit ihnen umgeht, wie es andere tun, die regelmäßig mit ihnen interagieren, sie unterrichten oder Freizeitaktivitäten mit ihnen ausführen und an die sie sich gewöhnt haben. Man soll ruhig mit ihnen sprechen und ihnen Sicherheit bieten.

Eine effektive Kommunikation, die verschiedene Methoden einsetzt, wurde in vielen Handbüchern und wissenschaftlichen Artikeln diskutiert. Eine Anzahl von AutorInnen kommt zu dem Schluss, dass der ethischste Ansatz darin besteht, diese Personen als echte KommunikationsteilnehmerInnen zu betrachten (Tetzchner and Jensen 1999). Sie betonen die Notwendigkeit von Ansätzen der Totalen Kommunikation (Calculator, 2013), die sowohl auf konventionellen Methoden basiert als auch auf subtileren.

Die Zusammenstellung von Richtlinien innerhalb dieses Projekts zielt darauf ab, LehrerInnen, TherapeutInnen, DolmetscherInnen, Gesundheitspersonal, Aufsichtspersonen für den Freizeitbereich und allen anderen Personen, die beruflich mit

Menschen mit schwerer geistiger Beeinträchtigung kommunizieren müssen, klare und nützliche Informationen über die Charakteristiken der verschiedenen Krankheiten sowie mögliche Interventionen zu bieten.

Bibliografie:

Calculator, S. (2013) Use and Acceptance of AAC Systems by Children with Angelman Syndrome, *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 26, 6, 557-567.

Jordan, R. (2012): *Autismo con discapacidad intelectual grave*. Ávila: Autismo Ávila

Kober, R. (ed.) (2010) *Enhancing the Quality of Life of People with Intellectual Disabilities*. London: Springer.

Light, J. & McNaughton, D. (2002). Supporting the communication, language and literacy development of children with Complex Communication Needs: State of the science and future research priorities. *Assistive Technology*, 24, 34-44

von Tetzchner, S. & Martinsen, H. (1992). *Sign Teaching and the Use of Communication Aids*. London: Whurr.

6. Hörbehinderung/Gehörlosigkeit

Eine Hörbehinderung kann verschieden stark ausgeprägt sein – so kann sie von einer leichten Schwerhörigkeit bis hin zur völligen Gehörlosigkeit ohne Restgehör reichen.

Art und Grad der Schwerhörigkeit bzw. Gehörlosigkeit

Grundsätzlich werden zwei Arten der Schwerhörigkeit unterschieden: **die Schalleitungs- und die Schallempfindungsschwerhörigkeit (Innenohrschwerhörigkeit)**. Eine dritte Art der Schwerhörigkeit ist die **kombinierte Schwerhörigkeit**, eine Mischform von Schalleitungs- und Schallempfindungsschwerhörigkeit. Bei der Schalleitungsschwerhörigkeit gelangt der Schall nicht bis zum Innenohr. Hier können technische und medizinische Hilfen das Hörvermögen ganz oder teilweise wiederherstellen. Die Unbehaglichkeitsschwelle^[1] beträgt bei Schalleitungsschwerhörigkeit und bei Guthörenden 120 dB (Dezibel). Die Ursache für eine Schallempfindungsschwerhörigkeit liegt im Innenohr, im Hörnerv oder in den Hirnzellen. Hier können technische oder medizinische Hilfen nicht oder nur zum Teil hilfreich sein.^[2] Wie bei der Schalleitungsschwerhörigkeit kommt es auch bei der Schallempfindungsschwerhörigkeit zu einem Verlust der Lautheit^[3]. Zusätzlich führen Hörverluste in bestimmten Frequenzbereichen (Hochton-, Mittelton- oder Tieftonbereich) zu Klangveränderungen, welche die Sprache verzerren. Die Unbehaglichkeitsschwelle liegt bei Schallempfindungsschwerhörigen unter der von Guthörenden, darum sind sie trotz ihres Hörverlustes lärmempfindlicher als diese.^[4]

Die drei Grundtypen der Schwerhörigkeit werden nach Graden eingeteilt. Grundlage dieser Einteilung sind Bezugswerte, die durch ein Sprach- bzw. Tonaudiogramm ermittelt werden. Je nach Grad wird zwischen leichter, mittlerer, hochgradiger, an Gehörlosigkeit grenzender Schwerhörigkeit, Resthörigkeit bei Gehörlosigkeit und Gehörlosigkeit unterschieden.

Mittlerer Hörverlust in Dezibel (dB) ^[5]	Grad der Schwerhörigkeit
< als 30 dB	geringgradig
30 bis 60 dB	mittelgradig
60 bis 90 dB	hochgradig oder an Gehörlosigkeit grenzend
90 bis 120 dB	Resthörigkeit bei Gehörlosigkeit
> 120 dB	Gehörlosigkeit

Eine Hörbehinderung hat nichts mit leisem Hören zu tun. Vielmehr können Geräusche nicht mehr klar zugeordnet werden und verschwimmen mit dem Umgebungslärm.

Ursachen der Hörbehinderung

Die Ursachen für eine Hörbehinderung sind vielfältig. Diese kann von Geburt an (prä- oder perinatal) bestehen, sich bald nach der Geburt (postnatal) oder im Laufe des Lebens entwickeln. Mögliche Gründe für eine angeborene Hörbehinderung sind:

- Vererbung,
- Erkrankung der Mutter während der Schwangerschaft wie z. B. Röteln, Toxoplasmose,
- Komplikationen während der Schwangerschaft bzw. Geburt wie z. B. Frühgeburt und Sauerstoffmangelzustand des Kindes.

Ein späteres Auftreten von Schwerhörigkeit kann folgende Gründe haben:

- Entzündliche Mittelohrerkrankungen mit Komplikationen,
- Otosklerose (eine Art Verkalkung der Gehörknöchelchen),
- Infektionen durch Viren und Bakterien wie z. B. Röteln, Masern, Mumps, Grippe, Meningitis, Gürtelrose, Diphtherie, Scharlach und Typhus,
- Unfälle,
- plötzlich auftretende Hörstürze,
- Lärmeinwirkung und
- altersbedingte Veränderungen. ^[6]

Für die Ursachen der Schwerhörigkeit siehe auch: <http://www.schwerhoerigen-netz.de/MAIN/schwerhoerig.asp?inhalt=broschuere04>

Gehörlose und ihre Gebärdensprachen

Unter den Gehörlosen werden nochmals zwei Gruppen unterschieden:

- Erwachsene, die ihr Hörvermögen erst nach der Spracherlernung verloren haben, werden als **postlingual** ertaubt bezeichnet. Meist sind sie in die Welt der Hörenden integriert; sie haben auch eine hörende Familie. Man bemerkt oft nicht, dass diese Menschen an einer Hörstörung leiden.
- Personen, die von Geburt an gehörlos sind oder vor dem 3. Lebensjahr ertauben, werden **prälingual** gehörlos genannt. Prälingual bedeutet im Gegensatz zu postlingual, dass die Hörbehinderung bereits vor dem Spracherwerb passiert. Solche Menschen erlernen das Sprechen durch Schauen und Fühlen; ihre Stimme klingt meist undefinierbar und ist kaum zuzuordnen. Dabei kostet das Lernen der Sprache viel Zeit und Energie.

Weltweit wird eines von 1.000 Kindern gehörlos geboren. 10 % dieser Kinder haben selbst gehörlose Eltern und verwenden Gebärdensprache als Muttersprache. Gehörlose Menschen können die Gebärdensprache auf natürlichem Wege erwerben. Diese stellt für sie eine Sprache dar, in der sie vollständig und barrierefrei kommunizieren können. Die Gebärdensprache bietet ihnen die Möglichkeit, sich detailliert auszudrücken.

Jedes Land verfügt über seine eigene Gebärdensprache. Es gibt z. B. die Österreichische Gebärdensprache (ÖGS), die Deutsche Gebärdensprache (DGS) oder die American Sign Language (ASL). Eine Gebärdensprache besteht aus kombinierten Hand-Zeichen, in Verbindung mit mimischem Ausdruck und lautlos gesprochenen Wörtern oder Silben (Mundbild) bzw. einer Mundgestik. Gebärdensprachen sind natürliche Sprachen und verfügen über eine eigenständige Grammatik. EU-weit gibt es schätzungsweise 500 000 Menschen, die Gebärdensprache als Erstsprache verwenden. Österreichweit ist die Gebärdensprache für 10 000 Menschen die Erstsprache. Die österreichische Gebärdensprache (ÖGS) ist seit dem Jahr 2005 verfassungsrechtlich anerkannt.

In den einzelnen Ländern gibt es nicht unbedingt eine einheitliche Gebärdensprache, sondern verschiedene Dia- und Soziolekte. Einige nationale Gebärdensprachen bilden allerdings Sprachfamilien. Diese Sprachfamilien ergeben sich aus dem historischen und aktuellen Austausch der Gehörlosengemeinschaft und der Übernahme verschiedener Gebärden von einer Gebärdensprache in die andere. Bei großen Konferenzen und Kongressen werden „International Signs“ (IS) verwendet. IS ist allerdings keine Sprache im eigentlichen Sinn, sondern eine Hilfskommunikationsform, wie etwa auch Esperanto.

Gebärdensprachen sind manuell-visuelle Sprachen. Das bedeutet, dass sich ein Gebärdenzeichen aus verschiedenen Komponenten zusammensetzt. Die Hände werden in verschiedener Stellung, Form und Bewegungsrichtung an verschiedenen Stellen im sogenannten Gebärdenraum gebraucht, aber auch die Mimik erfüllt eine grammatische Funktion. Ein typisches Vorurteil ist, dass Gebärdensprachen rein ikonisch (bildhaft) sind, dass man mit ihnen also nur einfache, allgemein ersichtliche Sachverhalte ausdrücken kann. Das stimmt natürlich nicht. Als vollwertige Sprachen können Gebärdensprachen natürlich auch komplexe und nicht greifbare Sachverhalte ausdrücken.

Quellen:

http://www.gehoerlos-tirol.at/beratungsstelle/bs_faqs.html#antwort1

<http://de.wikipedia.org/wiki/Geb%C3%A4rdensprache>

http://www.univie.ac.at/linguistics/verbal/fileadmin/user_upload/Tagungen/T2011_KE_Krausneker_Entwurf.pdf

<http://www.oeglb.at/gebaerdensprache/>

http://ec.europa.eu/languages/policy/linguistic-diversity/sign-languages_de.htm

Tipps zum Einsatz von Gebärden in der Kommunikation: Tiny Signers:
<http://www.tinysigners.eu/>

Umgang mit Gehörlosen

Gehörlose macht man am besten auf sich aufmerksam, wenn man sie mit der Hand an der Schulter oder am Arm berührt. Annäherungen von hinten sollte man vermeiden - sie können den/die Gehörlose/n erschrecken. Ist der/die Gehörlose weiter entfernt, kann man durch Winken auf sich aufmerksam machen. Befindet man sich im selben Raum, ist es auch möglich, auf den Boden zu stampfen. Bei größeren Gruppen empfiehlt sich, das Licht ein- und auszuschalten.

Ist man der Gebärdensprache selber nicht mächtig, muss der/die Gehörlose von den Lippen ablesen. Wichtig dabei ist, dass man sich mit ein wenig Abstand direkt vor den/die Gehörlose/n stellt, damit er/sie gut ablesen kann. Es sollte in etwas verlangsamter Geschwindigkeit und normaler Lautstärke gesprochen werden. Versucht man besonders deutlich zu sprechen, kann das Mundbild verzerrt werden, was das Gesagte unverständlich macht. Es sollte in kurzen, vollständigen Sätzen gesprochen, zu starker Dialekt aber vermieden werden. Ist man sich unsicher ob man richtig verstanden wurde, oder den/die Gehörlose/n richtig verstanden hat, sollte man noch einmal nachfragen oder aufschreiben, was unklar ist. Gestik und Mimik können verwendet werden, da ikonische Handbewegungen meist von Gehörlosen und Hörenden verstanden werden. Die Mimik sollte natürlich eingesetzt und nicht zu einer Grimasse verzerrt werden.

Gesprochene Sprache von den Lippen abzulesen, ist jedoch unglaublich anstrengend, weil im Schnitt nur 30 Prozent des Gesagten verstanden werden können. Und das auch nur bei idealen Bedingungen (gute Beleuchtung, bekannter Inhalt und gewohnte/r Gesprächspartner/in). Der vollständige Inhalt muss meistens aus dem Kontext erschlossen werden, was häufig zu Missverständnissen führt. Das Lernen des Sprechens ist für die meisten prälingual Gehörlosen zeitaufwendig und anstrengend. Das Resultat ist oft mäßig. Auch das Lernen und Begreifen von Schrift ist mühsam.

Ist man in ständigem Kontakt mit einem/einer Gehörlosen, empfiehlt es sich, die jeweilige Gebärdensprache zu lernen oder zumindest nach Gebärden, wie „Hallo“, „Wie geht es dir?“ oder oft gebrauchten Wörtern und Sätzen zu fragen.

Quellen:

http://www.uni-klu.ac.at/zgh/downloads/2012_04_dotter_pabsch_sli_freiburg.pdf

http://www.univie.ac.at/linguistics/verbal/fileadmin/user_upload/Tagungen/T2011_KE_Krausneker_Entwurf.pdf

<http://www.oeglb.at/gebaerdensprache/>

http://ec.europa.eu/languages/policy/linguistic-diversity/sign-languages_de.htm

Gehörlosenkultur

Gehörlose sind zu Hause, in der Schule und in der Arbeit mit täglichen Kommunikationsproblemen konfrontiert. Zusätzlich wird von den Hörenden wenig Verständnis für ihre Behinderung aufgebracht. So geraten sie leicht in eine Isolation. Darum teilen sie ihre freie Zeit mit Gleichgesinnten. So entstanden aus sozialen Gründen Gehörlosentreffen. Diese Vereine organisieren allerlei Aktivitäten im Bereich Unterhaltung, Sport, Unterricht, Kultur und auch Gottesdienste. Wegen der starken Gemeinschaft, der eigenen Sprache und der Inanspruchnahme dieser Einrichtungen durch die Gehörlosen, spricht man von "Gehörlosenkultur".

Es gibt Gehörlosenvereine auf nationaler, aber auch auf internationaler Ebene. In der EU gibt es zum Beispiel die „European Union of the Deaf“ oder EUD (<http://www.eud.eu/>), die sich für die Förderung von Gebärdensprachen und Gehörlosen innerhalb der EU einsetzt. Die weltweite Dachorganisation ist die "World Federation of the Deaf" (WFD). Gehörlosenvereine und -organisationen sind Orte, an denen sich Gehörlose geschützt unterhalten und bewegen können, ohne sich benachteiligt fühlen zu müssen, wie es unter hörenden Personen oft der Fall ist. Vor der zunehmenden Popularität des Internets und der sozialen Netzwerke, war das Treffen im Gehörlosenverein auch wichtig, um sich gegenseitig auszutauschen, sich zu informieren und in Kontakt miteinander zu bleiben. In der Geschichte der Gehörlosen und der Gebärdensprachen gibt es bis heute Vorurteile gegenüber Gehörlosen, aufgrund der geringen Informationen über Gehörlose und ihre Kultur.

Quellen:

<http://bidok.uibk.ac.at/library/gruenbichler-studie.html>

<http://www.oeglb.at/gebaerdensprache/>

http://ec.europa.eu/languages/policy/linguistic-diversity/sign-languages_de.htm

Ressourcen

Bei den Internetadressen ist das jeweilige letzte Datum angegeben, an dem die Webseite besucht wurde.

Adams, John W. (1997). *You and Your Deaf Child: A Self-Help Guide for Parents of Deaf and Hard of Hearing Children*. Washington, D.C.: Gallaudet University Press.

Boyes Braem, Penny (1995). *Einführung in die Gebärdensprache und ihre Erforschung*. Hamburg: Signum. (Internationale Arbeiten zur Gebärdensprache und Kommunikation Gehörloser; Bd. 11)

Boy, Liane & Uwe v. Stosch (2001a). *Die Welt mit den Augen verstehen: Eine Sammlung der Erfahrungen von Gehörlosen, Schwerhörigen, CI-Trägern und von Eltern*. 4. Auflage. Eigenverlag GIB ZEIT.

Boy, Liane & v. Stosch, Uwe (2001b). Auf Pfaden gehen: Perspektiven und Alternativen für Familien mit einem gehörlosen Kind. Eine Zusammenstellung von Texten und Gedanken. Eigenverlag GIB ZEIT.

Dotter, F. 2004: Users, ICT and Politics: The Case of the Inclusion of Sign Language Communities. In: Carrasquero, Jose V. & Welsch, Friedrich & Oropeza, Angel & Mitchell, Charles & Välimäki, Maritta (eds.): Proceedings Pista 2004. International Conference on Politics and Information Systems: Technologies and Applications. Volume I: Informatics and Society. Orlando: International Institute of Informatics and Systemics 2004, 206-211

Fischer, Renate & Harlan Lane (Hg.) (1993). Blick zurück: ein Reader zur Geschichte von Gehörlosengemeinschaften und ihren Gebärdensprachen. Hamburg: Signum-Verlag. (Internationale Arbeiten zur Gebärdensprache und Kommunikation Gehörloser; Bd. 24)

Fritsche, Olaf & Karin Kestner (2003). Diagnose hörgeschädigt: Was Eltern hörgeschädigter Kinder wissen sollten. Guxhagen: Verlag Karin Kestner – Manual Audio Devices.

Garten, Hella-Kristina (1973). Untersuchungen zur Psychologie der Gehörlosen. Heidelberg: Schindele. (Heidelberger Sonderpädagogische Schriften; Bd. 8)

Griehsnig, C., 2002: Schwer(dazuge)hörigkeit – unter Berücksichtigung schwerhöriger Kinder und Jugendlicher. Diplomarbeit, Klagenfurt

Grosjean, François (o.J.). Das Recht des gehörlosen Kindes, zweisprachig aufzuwachsen.

http://www.francoisgrosjean.ch/the_right_en.html (10. 5. 2016)

Hesse, G. und Schaaf, H. (Hg.) 2005: Schwerhörigkeit und Tinnitus. 2. Aufl., München-Wien, Profil

Hilzensauer, Marlene 2006: Information Technology for Deaf People. In Ichalkaranje, N. / Ichalkaranje, A. / Jain, L.C. (eds.) Intelligent Paradigms for Assistive and Preventive Healthcare. Berlin / Heidelberg: Springer (= Studies in Computational Intelligence 19), 183-206.

Hintermair, M. (Hg.) 2006: Ethik und Hörschädigung. Reflexionen über das Gelingen von Leben unter erschwerten Bedingungen in unsicheren Zeiten. Median-Verlag, Heidelberg

Holzinger, D. 2006: Cheers Studie. Chancen Hörgeschädigter auf eine erfolgreiche schulische Entwicklung.

[http://www.barmherzige-brueder.at/site/linz/aerztezuweiser/wissenschaftpublikationen\(10.05.2016\)](http://www.barmherzige-brueder.at/site/linz/aerztezuweiser/wissenschaftpublikationen(10.05.2016))

Ilenborg, Roland (1999). Chancen und Grenzen des Cochlea-Implantats: Hearing der Deutschen Arbeitsgemeinschaft für Evangelische Gehörlosenseelsorge am 30.01.1999

im Kirchenamt der Evangelischen Kirche in Deutschland (EDK) in Hannover. In: Das Zeichen: Zeitschrift für Sprache und Kultur Gehörloser, 13, 154-161.

Jacobs, Leo M. (1989). A deaf adult speaks out. 3. Auflage. Washington: Gallaudet University Press.

Krausneker, Verena & Katharina Schalber (2007). Sprache Macht Wissen: Zur Situation gehörloser und hörbehinderter SchülerInnen, Studierender & ihrer LehrerInnen, sowie zur Österreichischen Gebärdensprache in Schule und Universität Wien. Abschlussbericht des Forschungsprojekts 2006/2007

http://www.univie.ac.at/oegsprojekt/files/SpracheMachtWissen_Nov.pdf(Fassung 2: 24. November 2007)

Lane, Harlan (1994). Die Maske der Barmherzigkeit: Unterdrückung von Sprache und Kultur der Gehörlosengemeinschaft. Hamburg: Signum. (Internationale Arbeiten zur Gebärdensprache und Kommunikation Gehörloser; Bd. 26)

Marschark, Marc (1997). Raising and Educating a Deaf Child: A Comprehensive Guide to the Choices, Controversies, and Decisions Faced by Parents and Educators. Oxford u.a.: Oxford University Press.

Müller, J., 1994: ... ich höre – nicht alles! Hörgeschädigte Mädchen und Jungen in Regelschulen, Heidelberg

Österreichischer Gehörlosenbund (Hg.) (2004). Unser gehörloses Kind: Wegweiser für Eltern gehörloser Kinder in Österreich. Grundsätzliches, Adressen und weiterführende Literatur. Wien: Manz Crossmedia.

ÖGLB (2003) ÖGS-Basisgebärden. Basisvokabular der Österreichischen Gebärdensprache

Padden, Carol & Humphries, Tom (1991). Gehörlose: eine Kultur bringt sich zur Sprache. Zentrum für Deutsche Gebärdensprache und Kommunikation. Hamburg: Signum-Verlag. (Internationale Arbeiten zur Gebärdensprache und Kommunikation Gehörloser; Bd. 16)

Prillwitz, Siegmund & Fritz-Helmut Wisch & Hubert Wudtke (1991). Zeig mir deine Sprache! Elternbuch Teil 1: Zur Früherziehung gehörloser Kinder in Lautsprache und Gebärden. Hamburg: Signum. (Gebärden und Gebärdensprache in der pädagogischen Arbeit; Band 1)

Prillwitz, Siegmund (Hg.) (1991). Zeig mir beide Sprachen! Elternbuch Teil 2: Vorschulische Erziehung gehörloser Kinder in Laut- und Gebärdensprache. Hamburg: Signum. (Gebärden und Gebärdensprache in der pädagogischen Arbeit; Band 2)

Pucher, C., 2006: Besteht ein Unterschied in der Sprachentwicklung zwischen hörbeeinträchtigten und hörenden Kindern und in weiterer Folge in der Intelligenz? Diplomarbeit, Klagenfurt

Ruoß, Manfred (1994). Kommunikation Gehörloser. Bern u.a.: Huber. (Arbeiten zur Theorie und Praxis der Rehabilitation in der Medizin, Psychologie und Sonderpädagogik; Bd. 38)

Sheridan, Martha (2001). Inner lives of deaf children: interviews and analysis. Washington, D.C.: Gallaudet University Press.

Slamanig, B., 1997: Schwerhörigkeit – ein anderer Weg zur Identität. Diplomarbeit, Klagenfurt.

Schäfke, Ilka 2005: Untersuchungen zum Erwerb der Textproduktionskompetenz bei hörgeschädigten Schülern. Hamburg: Signum (= Sozialisation, Entwicklung und Bildung Gehörloser 4)

Seidler, H. 1996: Schwerhörigkeit. Ursachen, Diagnostik, Therapie, Hörgeräteversorgung. Kaden, Heidelberg

Skant, Andrea, et al. (2002) Grammatik der Österreichischen Gebärdensprache. Veröffentlichungen des Forschungszentrums für Gebärdensprache und Hörgeschädigtenkommunikation der Universität Klagenfurt, Band 4. www.uni-klu.ac.at/groups/spw/gs/

Szagan, Gisela unter Mitarbeit von Sondag, Nina / Stumper, Barbara / Franik, Melanie 2006. Sprachentwicklung bei Kindern mit Cochlea-Implantat. Oldenburg.

http://www.schwerhoerigenforum.de/faq/szagan_CI_Spra_Final.pdf(11.05.2016)

Tönnies, S. (Hg.) 2003: Schwerhörigkeit, Tinnitus, Schwindel. Aus der Erfahrung von Betroffenen; kommentiert von Fachleuten. Asanger, Heidelberg.

Wirth, Günther, 1996: Sprachstörungen, Sprechstörungen, Kindliche Hörstörungen. Lehrbuch für Ärzte, Logopäden und Sprachheilpädagogen, 4. Aufl., Köln.

Wolf, O., Jilg, A. und Cordes, E. 1992: Hörgeschädigt. 2. Aufl., Sport und Gesundheit Verlag, Berlin

Zickero, A. 1999: Mögliche Auswirkungen einer Schwerhörigkeit bzw. Gehörlosigkeit mit Berücksichtigung der schulischen Integration betroffener Kinder und Jugendlicher. Dipl.-Arb., Wien Univ.

Ressourcen im Internet:

<http://www.oeglb.at>

<http://www.witaf.at>

<http://www.signum-verlag.de/buecher.html>

<http://ec.europa.eu>

http://www.schule-mehrsprachig.at/fileadmin/sprachensteckbriefe/pdf/SSB_OEGS_11.pdf

<http://derstandard.at/2000009259938/Gebaerdensprache-gilt-an-Oesterreichs-Schulen-nicht-als-Unterrichtssprache>

<http://www.ethnologue.com/subgroups/deaf-sign-language>

<https://www.ethnologue.com/ethnoblog/ted-bergman/why-are-sign-languages-included-ethnologue>

^[1] Die Unbehaglichkeitsschwelle „bezeichnet die niedrigste [Stärke eines akustischen Reizes](#), der beim Hören als unangenehm oder lästig empfunden wird. Diese Schwelle ist vom individuellen Empfinden abhängig. Sie liegt auf der [Hörfläche](#) etwas unterhalb der [Schmerzschwelle](#) und ist abhängig von der [Frequenz](#).“ Quelle: <http://de.wikipedia.org/wiki/Unbehaglichkeitsschwelle>

^[2] Vgl. <http://www.schwerhoerigen-netz.de/MAIN/schwerhoerig.asp?inhalt=broschuere06>

^[3] „Lautheit ist ein [psychoakustischer](#) Begriff, der beschreibt, wie eine Anzahl von Testpersonen die "empfundene" [Lautstärke](#) von Schall überwiegend beurteilt... Die vom Menschen wahrgenommene Lautstärke hängt vom Schalldruckpegel, dem Frequenzspektrum und dem Zeitverhalten des Schalls ab.“
Quelle: <http://de.wikipedia.org/wiki/Lautheit>

^[4] Vgl. Wolf, Jilg und Corales, 1992

^[5] Vgl. Müller, J., 1994

^[6] Vgl. Wolf, Jilg und Corales, 1992