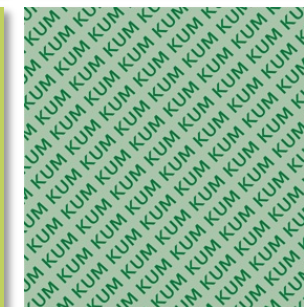
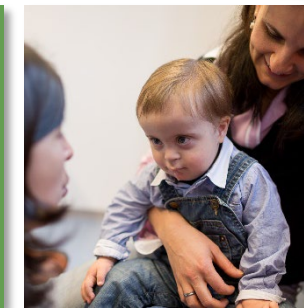


# CHANCEN UND HERAUSFORDERUNGEN VON INTERDISZIPLINARITÄT

Dr. med. Angelika Enders  
ehem. Dr. von Haunerschen Kinderspital – Klinikum der LMU München

14.07.2021 Affby



# ENTWICKLUNGSBEURTEILUNG

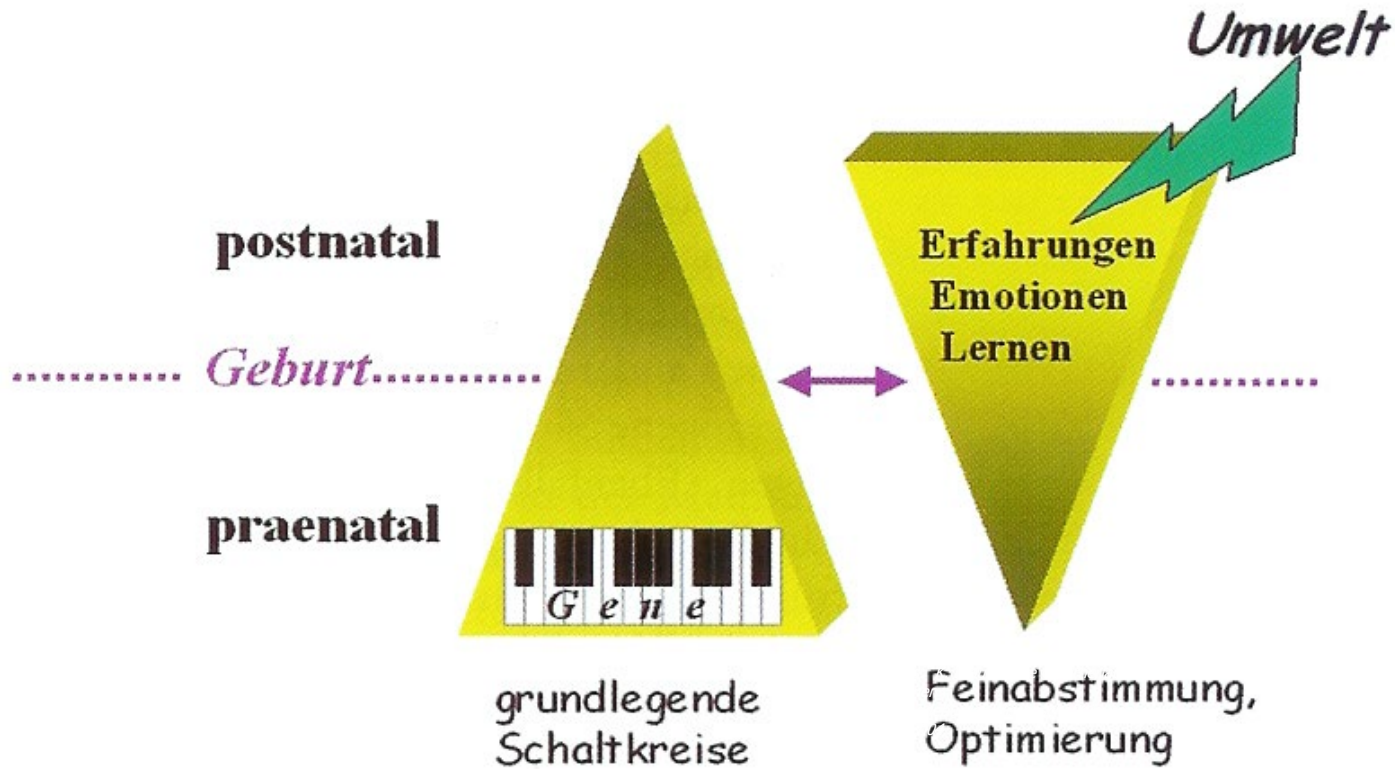
Jedes Kind ist einzigartig  
Anlage und Umwelt tragen zur Vielfalt bei  
= **Individualität** der kindlichen Entwicklung



*Remo Largo (1992; 2019)*



# ENTWICKLUNGSMODELL



Aus: K. Braun: Wie Gehirne laufen lernen  
Magdeburger Wissenschaftsjournal 2/2004



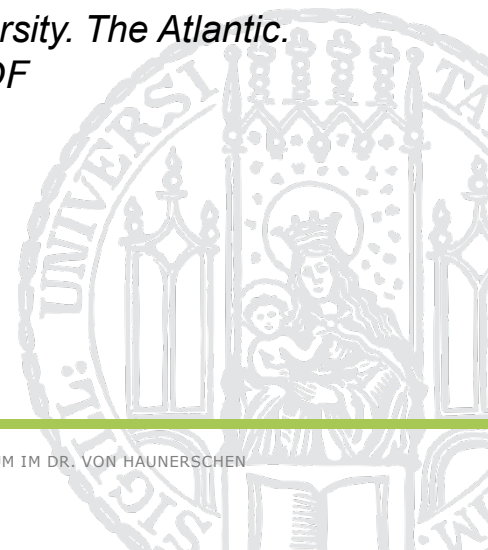
# ENTWICKLUNGSBEURTEILUNG

„Neurodiversität“ bezeichnet die Vielfalt menschlicher Nervensysteme und damit verbunden die Anerkennung der Vielfalt menschlicher Entwicklung als gleichberechtigte Lebensform

*Judy Singer 1998;*

*Blume, H. (1998): Neurodiversity. The Atlantic.*

*André Frank Zimpel, ZNDF*



# GRENZSTEINE DER MOTORISCHEN ENTWICKLUNG

1 Monat	(U3)	Kann in schwebender Bauchlage den Kopf einige Sekunden in Rumpfebene halten Bringt die Hände zum Mund und saugt daran
3 Monate	(U4)	Kann in Bauchlage sicher den Kopf heben Hände werden in Rückenlage über der Körpermitte zusammengebracht Spielt mit den eigenen Fingern und betrachtet sie
6 Monate	(U5)	Beim Hochziehen zum Sitzen wird der Kopf aktiv etwas angebeugt Spielzeug wird gehalten und von einer Hand in die andere gewechselt





# GRENZSTEINE DER MOTORISCHEN ENTWICKLUNG

9 Monate		Aktives Drehen von Rücken- in Bauchlage und umgekehrt, Kreiseln Sicheres freies Sitzen (mindestens 1 min) Greift nach den eigenen Zehen und spielt damit
12 Monate	(U6)	Hochziehen zum Stehen und sicheres Stehen mit Festhalten an Möbeln Kann mit Zeigefinger auf Gegenstände zeigen, nutzt Pinzettengriff
18 Monate		Freies Gehen mit sicherem Gleichgewicht in der Hand gehaltene Gegenstände werden auf Wunsch hergegeben oder in ein Behältnis gelegt
24 Monate	(U7)	Sicheres Rennen und Umsteuerung von Hindernissen Kann aus freiem Stand einen Ball mit dem Fuß vorwärts stoßen Treppen hinauf gehen mit Festhalten (Nachstellschritt, Hand, Geländer) Buchseiten werden einzeln geblättert



# ENTWICKLUNGSBEURTEILUNG

## Altersentsprechung

des neurologischen Verhaltens  
benennt den funktionellen Entwicklungsstand  
beantwortet aber im Fall einer Verzögerung

noch nicht die Frage nach dem „Warum“  
der Integrität des Nervensystems,  
der Ätiologie, Prognose oder therapeutischen Relevanz



# STELLENWERT INTERDISZIPLINÄRER DIAGNOSTIK

Das Bemühen um eine Diagnosefindung ist grundlegend wichtig

- Um die „W-Fragen“ der Eltern beantworten zu können
  - ? Warum verhält unser Kind sich so anders?
  - ? Warum bei unserem Kind?
  - ? Wäre es vermeidbar gewesen?
  - ? Was kommt auf uns zu?
  - ? Welche Unterstützung können wir erhalten?
  - ? Was können wir tun?







**Kein Mensch passt in eine Schublade!**

Werden Sie aufgrund einer Behinderung diskriminiert?  
Lassen Sie sich beraten unter:  
[beratung@ads.bund.de](mailto:beratung@ads.bund.de) / 03018 555-1865

**LH + A**  
Idee & Konzept gesponsert von:  
Lighthouse & Ashley  
[www.lighthouse.com.mt](http://www.lighthouse.com.mt)

[www.antidiskriminierungsstelle.de](http://www.antidiskriminierungsstelle.de)  
[www.facebook.com/antidiskriminierungsstelle](https://www.facebook.com/antidiskriminierungsstelle)

- ärztliche Diagnostik soll nicht missverstanden werden als Schubladendenken
- Jedes Kind, jeder Mensch ist einmalig



# ENTWICKLUNGSBEURTEILUNG UND BERATUNG

→ unser Fokus:

- Früherkennung von Entwicklungsstörungen
- Wahrnehmen elterlicher Sorgen
- Unterstützen elterlicher Kompetenz / Bindungsaufbau
- Einleitung und Koordination weiterführender Diagnostik, individueller Förderung, Therapie und kompetenzorientierter Beratung



# STELLENWERT INTERDISZIPLINÄRE DIAGNOSTIK

Das Bemühen um eine Diagnosefindung ist grundlegend wichtig

- Um behandelbare Entwicklungsstörungen frühzeitig zu erfassen



# KASUISTIK 1

## 1. Kind der Familie

SS ohne Probleme oder Belastungen

Geburt termingerecht, Saugglocke bei path. CTG

GG 2990 g, L 52 cm, KU 33 cm

Apgar 10/10, NS-pH 7,33

Neugeborenenengelbsucht (3 d Phototherapie)

Sichelfuß rechts → Physiotherapie

Erste freie Schritte mit 20 Mo



Erstvorstellung im Alter von 3 ½ Jahren

Sorge:

- Motorische Unsicherheit
- Häufiges Stolpern
- „sehr ungeschickt mit den Füßen“



# „UMWEG-DIAGNOSEN“

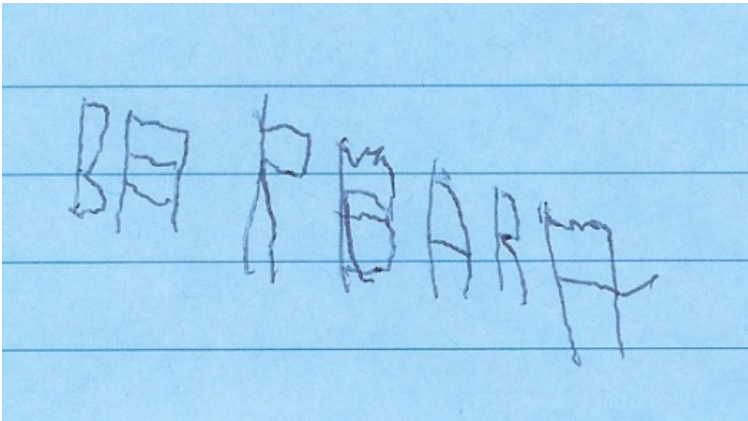
V.a. bilaterale dyskinetische CP (re > li)  
Aber : - MRI opB

im Verlauf fragliche Progredienz  
wechselnde Symptomatik

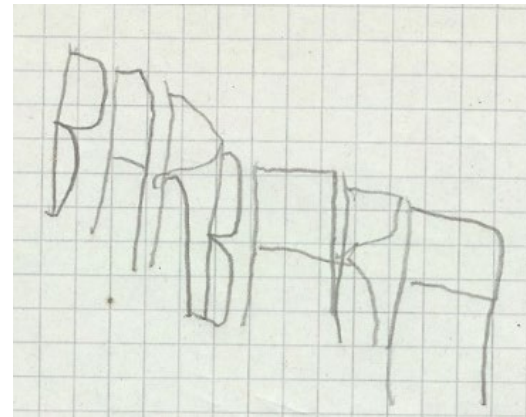
Eltern suchen 2. Meinung  
V.a. mitochondriale Enzephalomyopathie  
Empfehlung → Muskelbiopsie  
unauffälliger Befund







Schriftprobe 1



Schriftprobe 2  
nach 10 min Schlaf  
beim EEG

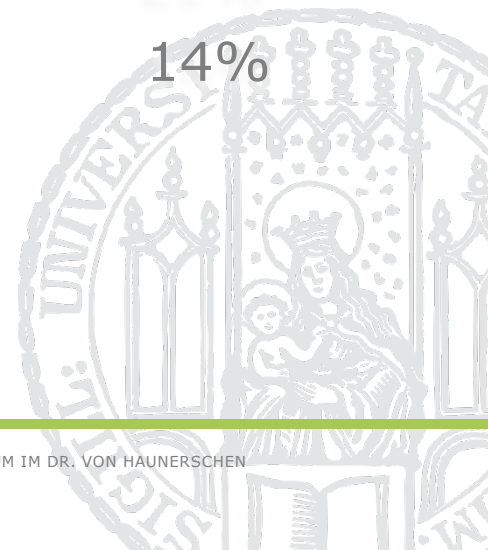


- Progressive Gangstörung mit Laufen auf Zehenballen oder in Supinationsstellung der Füße (dyston)
- Tageszeitliche Schwankungen
- Oro-mandibuläre Dystonie
- Akute Unfähigkeit, eine Bewegung weiterzuführen
- „Zittern“



# Progressive Dopa-sensitive Dystonie im Kindesalter (Segawa – Syndrom / DYT 5a)

- Progressive Gangstörung mit Laufen auf Zehenballen oder in Supinationsstellung der Füße (dyston) 100%
- Tageszeitliche Schwankungen 77%
- Oro-mandibuläre Dystonie 36%
- Akute Unfähigkeit, eine Bewegung weiterzuführen 21%
- „Zittern“ 14%





# WAS LERNEN WIR DARAUS?

- Grundsätzlich Sorgen der Eltern ernst nehmen
- Beschwerden, die wir primär nicht zuordnen können, nicht vorschnell als psychogen ad acta legen – weiter beobachten und überlegen – Rat suchen
- aufgrund der tageszeitlichen Schwankungen wird nicht selten eine psychogene Symptomatik unterstellt
- Es gibt auch in der Kinderneurologie behandelbare Bewegungsstörungen, die früh erkannt werden sollten, um sekundäre Probleme zu vermeiden orthopädisch und psychisch-emotional.



# HEREDITÄRE MOTORISCHE UND SENSORISCHE NEUROPATHIE (HMSN) TYP IA – CHARCOT-MARIE-TOOTH (CMT)

- Distal beginnende Parese (Schwäche)
  - > Senk-Platt-Fuß später Hohlfuß
  - > 2. – 3. LJ bei Aktivierung Zehenspitzenengang
  - > Einschränkung beim Hakengang
  - > Schwierigkeiten beim Hüpfen
- Verzögertes sensorisches Feed-back
  - > unsicherer Strichgang
  - > unsicherer Einbeinstand
- Abgeschwächte MER ( ASR < PSR )





# HEREDITÄRE MOTORISCHE UND SENSORISCHE NEUROPATHIE (HMSN) TYP IA

Familienanamnese meist AD (bei 20% der Familien leer)

Storchenbeine ?

Hoher Rist ?

Probleme beim Schuhkauf ?

Hohlfuß ?

Hakenzehe ?



# HEREDITÄRE MOTORISCHE UND SENSORISCHE NEUROPATHIE (HMSN) TYP IA

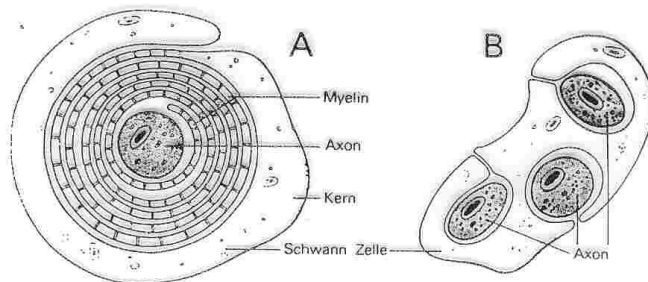


Abb. 1-5 A, B. Querschnitte durch eine markhaltige (A) und drei marklose (B) Nervenfasern. Die Benennung der Hüllen (Myelin, Schwann-Zellen) ist in der Abbildung angegeben

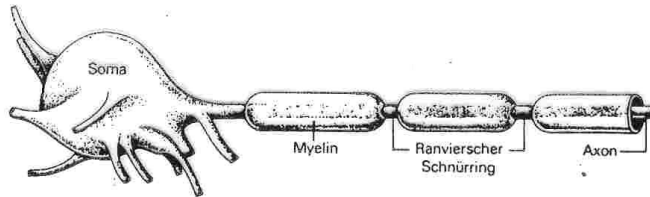


Abb. 1-6. Schematische dreidimensionale Darstellung eines Neurons mit einer markhaltigen Nervenfasern. Die Dendriten sind abgeschnitten. Die Markscheide aus Myelin (*rot*) ist in regelmäßigen Abschnitten von Ranviere'schen Schnürringen unterbrochen. Die Schwann-Zellen (vgl. Abb. 1-5) sind nicht gesondert dargestellt

- Diagnostik:  
NLG vermindert
- Vererbung AD  
Molekulargenetische  
Untersuchung an  
Chromosom 17p11.2



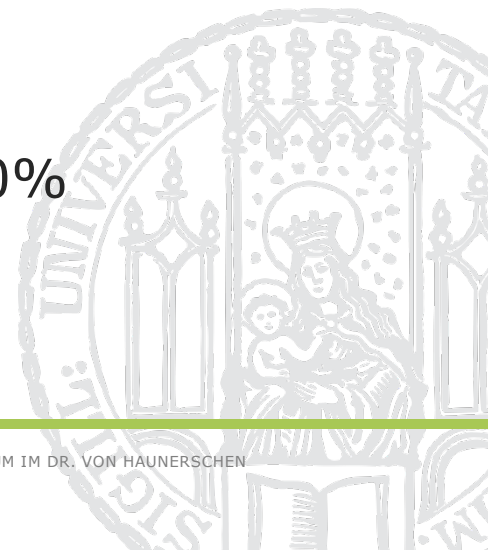
# HEREDITÄRE MOTORISCHE UND SENSORISCHE NEUROPATHIE (HMSN) TYP IA

## Konsequenz für Therapeutische Maßnahmen und Empfehlungen

**Cave:** Ruhigstellung  
Druckläsionen  
Wundheilung  
Neurotoxische Medikamente

**Präventiv:** Achillessehnenverkürzung  
Aktivierung  
Koordination

**Prognostisch:** Berufswahl  
Wiederholungsrisiko 50%



# Medikamentös und toxisch ausgelöste Verschlechterung (Polyneuropathien)

## Medikamente:

Vincristin  
Cisplatin  
Nitrofurantoin  
Isoniazid  
Chloramphenicol  
Metronidazol  
Amphotericin  
Phenytoin

## Schwermetalle:

Blei, Thallium, Quecksilber, Arsen

## Vitaminmangel:

Vitamin B<sub>12</sub>, Vitamin E



## WAS LERNEN WIR DARAUS?

- Die Differenzialdiagnose des Zehenspitzenlaufens ist spannend und breit
- Auch familiär bereits vertraute Symptome können symptomatisch relevant sein

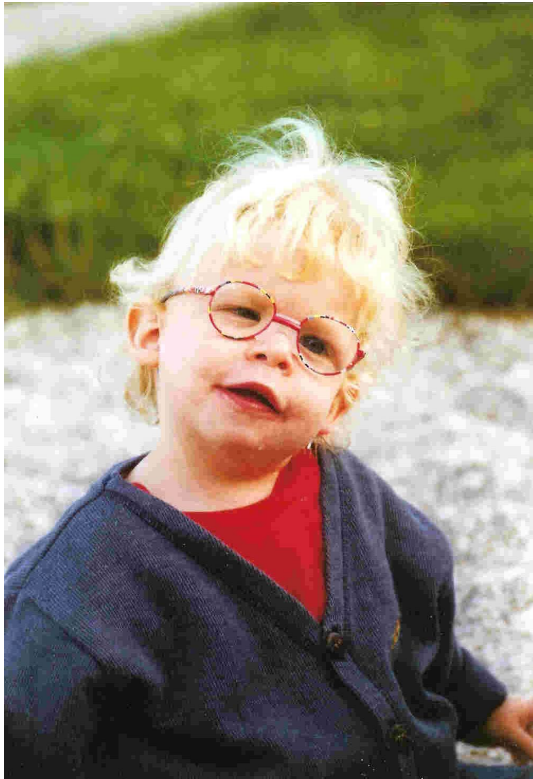
Warum dennoch wichtig?

- Harmlos erscheinende neurologische Symptome
  - können sich unter bestimmten Bedingungen verschlechtern
  - Risikofaktoren sollten bekannt sein



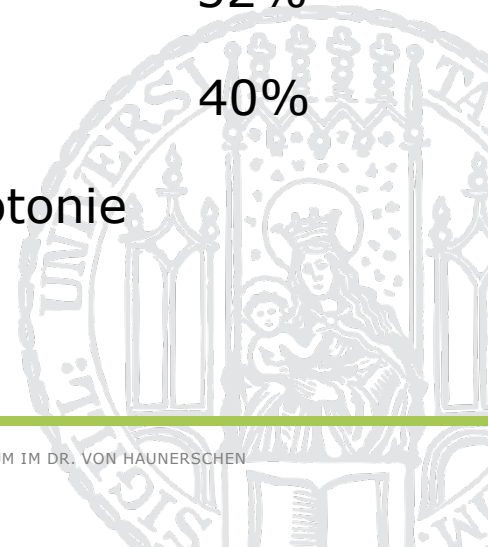
## KASUISTIK 3

### DD SCHREIKIND – FRÜHE REGULATIONSSTÖRUNG



#### Frühsymptome

- Ernährungsprobleme 70%
- Gedeihstörung 81%
- Koliken 67%
- Irritabilität 52%
- Erbrechen 40%
- muskuläre Hypotonie





# WILLIAMS-BEUREN-SYNDROM

- Deletion 7q11.23 (de novo)  
Elastin-Gen
- Häufigkeit 1: 10.000

## Körperliche Merkmale

- Gefäßstenosen (Aorta, Lungen-, Nierenarterie)
- Zahnanlagen klein, spitz
- kleine, kurze Nägel
- heisere Stimme
- chron. Obstipation, Divertikulose
- Kleinwuchs, Skoliose,



# WILLIAMS-BEUREN-SYNDROM

## Verhaltensphänotyp

- freundlich
  - zutraulich
  - einfühlsam
  - erzählt gerne
  - neugierig
  
  - irritabel
  - Ängstlichkeit bei lauten Geräuschen
  - schnell überfordert
  - kurze Aufmerksamkeitsspanne
- Neuroanatomische Besonderheiten



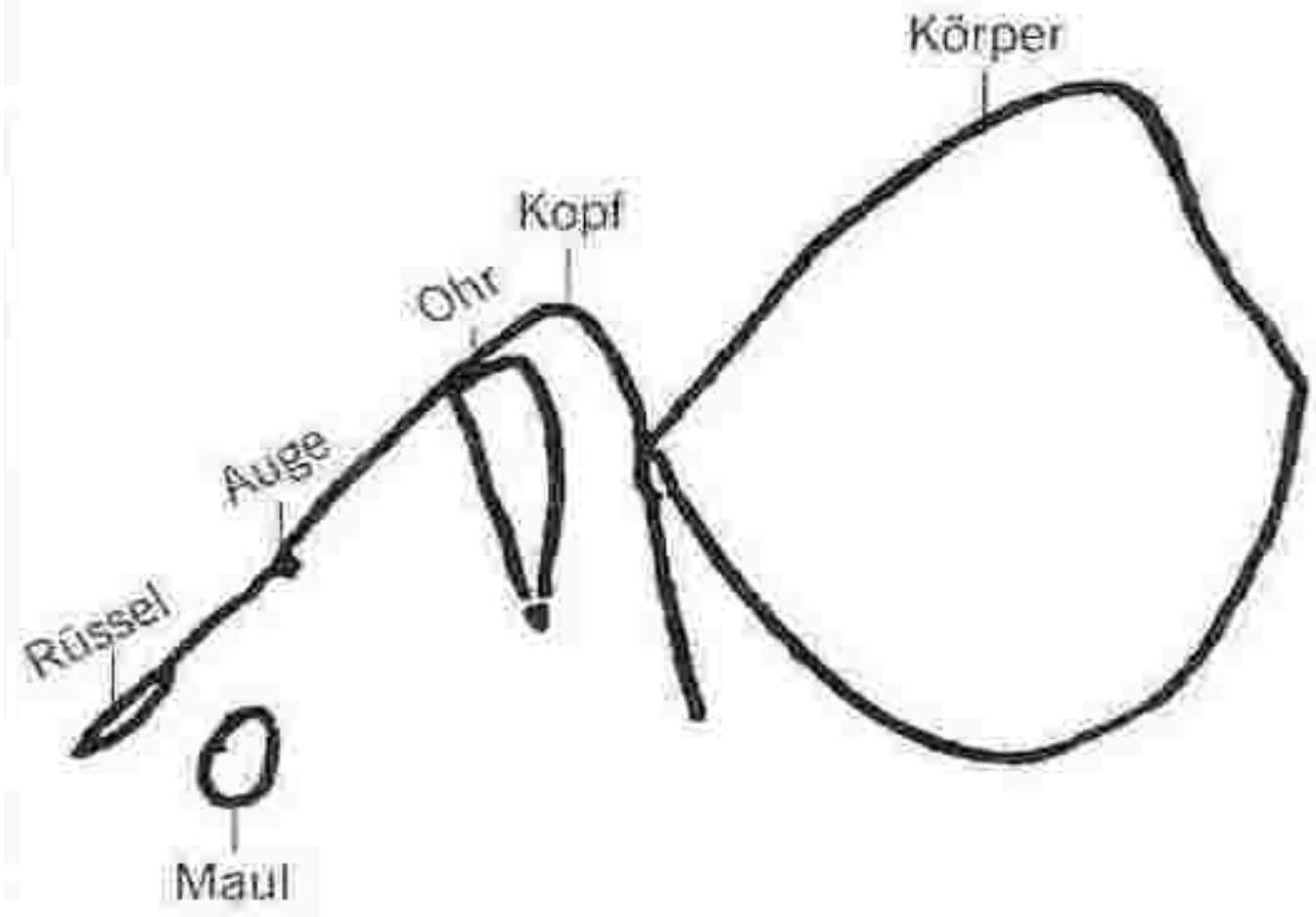
# NEURODIVERSITÄT BEI MENSCHEN MIT WILLIAMS-BEUREN SYNDROM

## CEREBRALE BILDGEBUNG (MRI)

- Neuroanatomisch ist das Gehirn bei Menschen mit Williams-Beuren Syndrom normal strukturiert, insgesamt vom Volumen jedoch etwas kleiner.
- Zu den am wenigsten betroffenen Bereichen gehören offenbar die Stirnlappen und das Neozerebellum, das limbische Areal in den beiden Schläfenlappen sowie
- die primäre Hörrinde und das Planum temporale

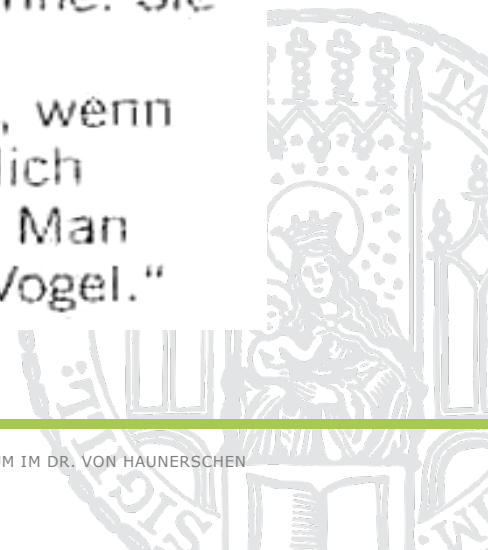
*Lenhoff, Wang, Greenberg, Bellugi 2000*





# WILLIAMS-BEUREN-SYNDROM

„Was ein Elefant ist? Er ist ein Tier. Und was ein Elefant tut? Er wohnt im Urwald. Er kann auch im Zoo wohnen. Und was er hat? Er hat lange graue Ohren, Segelohren, Ohren, die sich im Winde blähen können. Er hat einen langen Rüssel, damit kann er Gras abreißen oder nach Heu greifen. Wenn er schlecht gelaunt ist, das kann schrecklich sein. Wenn der Elefant verrückt wird, könnte er hin- und herstampfen, er könnte losrasen. Manchmal rasen Elefanten los. Sie haben große, lange Stoßzähne. Sie können ein Auto kaputtmachen. Das könnte gefährlich sein. Wenn sie in Bedrängnis sind, wenn sie schlechter Laune sind, das kann schrecklich sein. Man will keinen Elefanten als Haustier. Man will eine Katze oder einen Hund oder einen Vogel.“



# WILLIAMS-BEUREN-SYNDROM

Gute akustische Merkfähigkeit

Dissoziation zwischen  
guten sprachlichen Fähigkeiten, aber  
schlechten visuell-räumlichen Funktionen

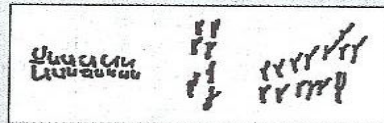
Einzelheitliche statt globale Konfigurationen  
erfassende visuelle Verarbeitungsstrategie.

MIT FREUNDLICHER GENEHMIGUNG  
VON URSULA BELLOGI

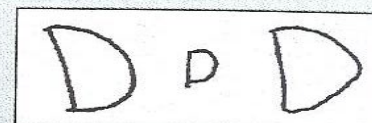
**Aufgabe**  
Zeichne aus dem  
Gedächtnis nach.



**Menschen mit  
Williams-Beuren-Syndrom**

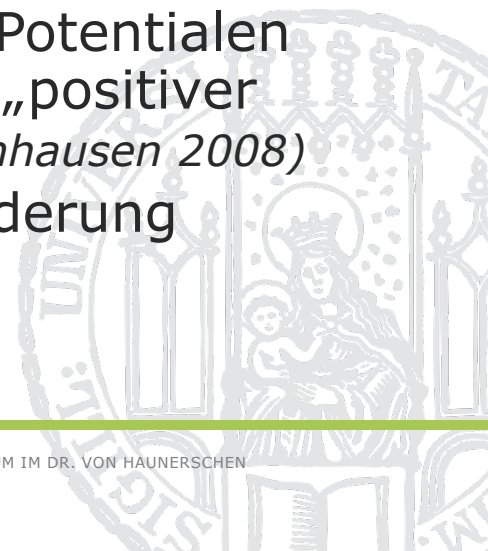


**Menschen mit  
Down-Syndrom**



## WAS LERNEN WIR DARAUS?

- Kinder mit genetisch bedingten Syndromen weisen oft neben ihren spezifischen Aussehensmerkmalen spezifische Entwicklungsprofile und charakteristische Verhaltensphänotypen auf
- Diese gilt es frühzeitig individuell zu erfassen
- Nutzung syndromspezifischen Wissens in der Beratung
  
- Eine frühe diagnostische Zuordnung ist wesentlich unter anderem als Basis für
  - die Einschätzung von kompensatorischen Potentialen und Entwicklungsoptionen auch im Sinne „positiver Verhaltensunterstützung“ (*Sarimski und Steinhausen 2008*)
  - die individuelle, kompetenzorientierte Förderung
  - die gezielte präventive Beratung





# Literatur



Klaus Sarimski

## Entwicklungs- psychologie genetischer Syndrome

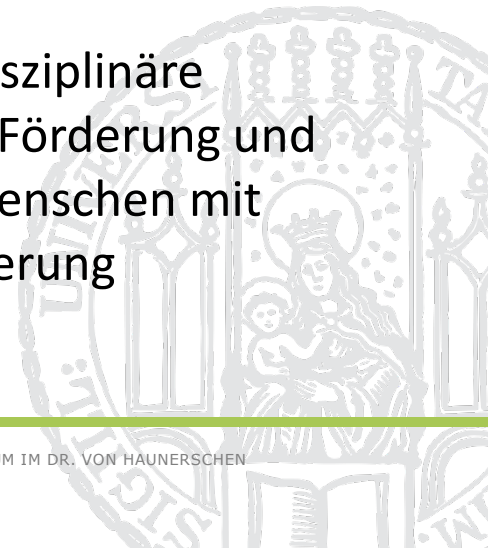
4., überarbeitete und erweiterte Auflage



Wilson G.N. & Cooley W.C.:  
Preventive Health Care for  
Children with Genetic  
Conditions  
2nd Ed. 2006  
Cambridge University Press

[www.difgb.de](http://www.difgb.de)

Deutsche Interdisziplinäre  
Gesellschaft zur Förderung und  
Forschung für Menschen mit  
geistiger Behinderung



- Die Festlegung einer Diagnose soll nicht zum Schubladen-Denken führen, nicht zur Stigmatisierung –
- Sie soll ein Mehr an Wissen ermöglichen um spezifische Besonderheiten
  - neurologisch,
  - im Verhalten,
  - in den Begabungsprofilen und
  - eine gezieltere Vorsorge



**Kein Mensch passt in eine Schublade!**

Werden Sie aufgrund einer Behinderung diskriminiert?  
Lassen Sie sich beraten unter:  
beratung@ads.bund.de / 03018 555-1865

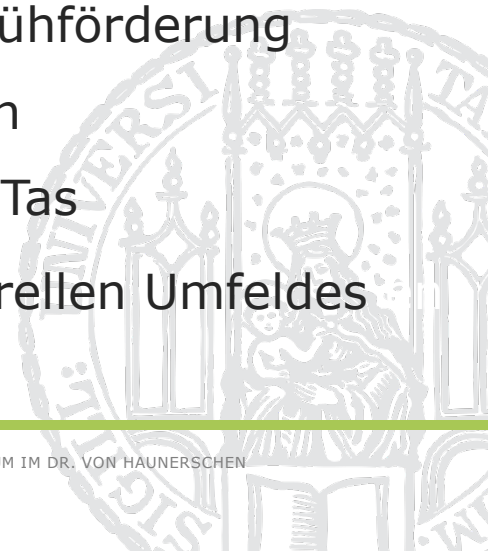
**LH + A**  
Lighthouse & Ashley  
www.lighthouse.com.mt

www.antidiskriminierungsstelle.de  
www.facebook.com/antidiskriminierungsstelle

# STELLENWERT INTERDISZIPLINÄRER DIAGNOSTIK

Was wird eine Diagnosestellung leisten können  
als Grundlage für die Planung von Förderung und Therapie ?

- Erarbeiten einer „Vorstellungsannäherung“ über  
das Zustandekommen, die Auswirkungen  
und die förderliche Beeinflussbarkeit  
der zugrundeliegenden Problematik  
in engem Dialog mit den Eltern  
den Mitarbeitern der Frühförderung  
den betreuenden Ärzten  
den Erziehern in den KiTas
- Unter besonderer Berücksichtigung des kulturellen Umfeldes







Wie kann es gelingen,  
dass wir unser Wissen austauschen und  
seinen individuellen Unterstützungsbedarf  
**allen** transparent machen, die  
das Kind besser verstehen und bestmöglich  
fördern wollen?



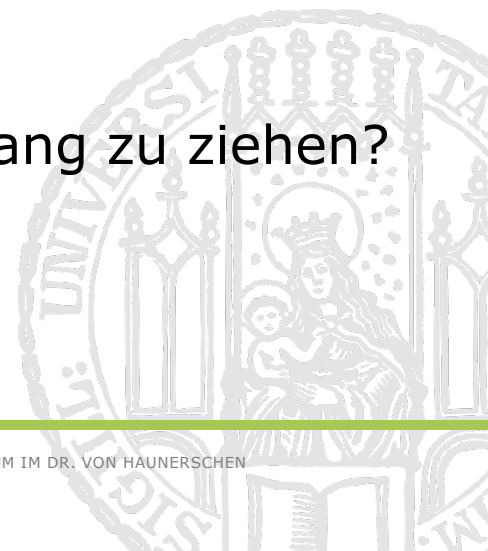
- Wir müssen den interdisziplinären Dialog pflegen, dazu braucht es eine gemeinsame Sprache und um diese zu lernen, muss man zusammenkommen und miteinander reden
- Um den Austausch mit allen beteiligten Kooperationspartnern organisieren und pflegen zu können, braucht es Zeit und Zeit ist Geld



# „REFLEXIONSFRAGEN“

Wie gelingt es uns,

- möglichst zeitnah miteinander Informationen auszutauschen und zu kommunizieren?
- Kapazitäten zu eruieren?
- Interventionen /Verlaufsdagnostik abzusprechen?
- Wissen zu teilen?
- Eine gemeinsame Sprache zu sprechen?
- In der Beratung an einem gemeinsamen Strang zu ziehen?



# MODELLE EINER MÖGLICHST EFFIZIENTEN VERNETZUNG *DENKANSTÖSSE ?*

Gute Absprachen und transparentes Handeln erhöhen die Effizienz von Fördermaßnahmen



## Kind bezogen

- Schweigepflichtsentbindung durch die Eltern
- Im gegenseitigen Austausch Ansprechpartner und Erreichbarkeit (Telefonzeit) benennen z.B. Visitenkarten
- Optimal: gemeinsamer Arzttermin möglich?

## Institutionell

- Regelmäßige Treffen der regionalen IFFS und betreuenden Ärzte zu interdisziplinären Fallbesprechungen





„Gib das, was Dir wichtig ist, niemals auf,

nur weil es nicht einfach ist.“

(Albert Einstein)

