



Das Fragile- X-Syndrom

Ein Ratgeber für Eltern

2.
Auflage

Petra Lang | Klaus Sarimski

 reinhardt

EV reinhardt

Petra Lang • Klaus Sarimski

Das Fragile-X-Syndrom

Ein Ratgeber für Eltern

Ernst Reinhardt Verlag München

Petra Lang, EDV-Fachfrau, hat einen Sohn, der vom Fragilen-X-Syndrom betroffen ist, und eine Tochter.

Prof. i. R. Dr. Klaus Sarimski, Diplom-Psychologe, war bis 2021 Professor für sonderpädagogische Frühförderung und Elementarpädagogik an der Pädagogischen Hochschule Heidelberg.

Im Ernst Reinhardt Verlag ebenfalls erschienen:

Sarimski, K.: Handbuch interdisziplinäre Frühförderung

(2. Aufl. 2022; ISBN 978-3-497-03157-3)

Sarimski, K.: Kinder mit Verhaltensauffälligkeiten in der Kita. Praxis-Know-how für

Fachkräfte (2. Aufl. 2021; ISBN 978-3-497-03081-1)

Sarimski, K., Hintermair, M., Lang, M.: Familienorientierte Frühförderung von

Kindern mit Behinderung (2. Aufl. 2021; ISBN 978-3-497-03067-5)

Sarimski, K.: Soziale Teilhabe von Kindern mit komplexer Behinderung in der Kita

(2016; ISBN 978-3-497-02588-6)

Hinweis: Soweit in diesem Werk eine Dosierung, Applikation oder Behandlungsweise erwähnt wird, darf der Leser zwar darauf vertrauen, dass die Autoren große Sorgfalt darauf verwandt haben, dass diese Angabe dem Wissensstand bei Fertigstellung des Werkes entspricht. Für Angaben über Dosierungsanweisungen und Applikationsformen oder sonstige Behandlungsempfehlungen kann vom Verlag jedoch keine Gewähr übernommen werden. — Die Wiedergabe von Gebrauchsnamen, Handelsnamen, Warenbezeichnungen usw. in diesem Werk berechtigt auch ohne besondere Kennzeichnungen nicht zu der Annahme, dass solche Namen im Sinne der Warenzeichen- und Markenschutz-Gesetzgebung als frei zu betrachten wären und daher von jedermann benutzt werden dürften.

Bibliografische Information der Deutschen Nationalbibliothek

Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Daten sind im Internet über <http://dnb.d-nb.de> abrufbar.

ISBN 978-3-497-03243-3 (Print)

ISBN 978-3-497-61823-1 (PDF-E-Book)

ISBN 978-3-497-61824-8 (EPUB)

© 2024 by Ernst Reinhardt, GmbH & Co KG, Verlag, München

Dieses Werk, einschließlich aller seiner Teile, ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung außerhalb der engen Grenzen des Urheberrechtsgesetzes ist ohne schriftliche Zustimmung der Ernst Reinhardt GmbH & Co KG, München, unzulässig und strafbar. Das gilt insbesondere für Vervielfältigungen, Übersetzungen in andere Sprachen, Mikroverfilmungen und für die Einspeicherung und Verarbeitung in elektronischen Systemen. Der Verlag Ernst Reinhardt GmbH & Co KG behält sich eine Nutzung seiner Inhalte für Text- und Data-Mining i.S.v. § 44b UrhG ausdrücklich vor.

Printed in EU

Cover unter Verwendung eines Fotos von [iStock.com/RPMGsas](https://www.iStock.com/RPMGsas)

(Agenturfoto. Mit Models gestellt)

Satz: Bernd Burkart; www.form-und-produktion.de

Ernst Reinhardt Verlag, Kemnatenstr. 46, D-80639 München

Net: www.reinhardt-verlag.de Mail: info@reinhardt-verlag.de

Inhalt

Vorwort zur zweiten Auflage	7
-----------------------------------	---

Teil I: Das Fragile-X-Syndrom –

Die Entdeckung einer Behinderung (<i>Petra Lang</i>)	9
Einleitung	9
Am Anfang war nur Kinderkram	10
Die ersten vier Jahre	11
Fachleute – Ärzte, Therapeuten und andere Experten.....	15
Der Tag X.....	31
Offiziell – Die Bekanntgabe des Befundes	36
Chaos – Was sich im Innern abgespielt hat	38
Rituale – Was einen beschäftigen kann.....	44
Handfest – Praktische Dinge	57
Zwei Jahre nach der Diagnose	64
Vom Lernen und Älterwerden	66

Teil II: Pädagogische und psychologische Aspekte

des Fragilen-X-Syndroms (<i>Klaus Sarimski</i>)	73
Worum handelt es sich beim Fragilen-X-Syndrom?.....	74
Ein spezifischer Verhaltensphänotyp?	77
Kognitive Stärken und Schwächen	79
Gibt es auch spezifische sprachliche Merkmale?	82
Soziale Scheu, Impulsivität und Hyperaktivität	84
Frühe Förderung.....	87
Soziale Beteiligung in Kindergarten und Schule	90
Fragiles-X-Syndrom und Autismus –	
hat das etwas miteinander zu tun?	95
Und was ist mit den Mädchen?.....	96
Was kommt nach der Schule?	97
Welche Unterstützung können Eltern finden?	99
Ein Wort zum Schluss	101

6 Inhalt

Anhang	102
Wo finden Fachleute Informationen	
zum Fragilen-X-Syndrom?	102
Welche Fachliteratur ist im Text erwähnt?	103
Welche Literatur kann für Eltern hilfreich sein?	104
Nützliche Adressen	106

Vorwort zur zweiten Auflage

Der Tag X; nun ist es offiziell – und das Leben ist nicht mehr dasselbe, das es vorher war. Eine Mutter beschreibt ihre Erfahrung – den langen Weg bis zur Diagnose ihres Sohnes und den Alltag mit ihm. Kritisch mit den Ärzten, Psychologen und Pädagogen, die ihr lange Zeit nicht zu sagen vermochten, was die Ursache der Entwicklungsauffälligkeiten ihres Sohnes ist. Ohne zu beschönigen, was Verhaltensmerkmale wie „Hyperaktivität und Impulsivität“, „taktile Überempfindlichkeit“, „soziale Scheu vor fremden Anforderungen“, „ausgeprägtes Bedürfnis nach Ritualen“ für den gemeinsamen Alltag bedeuten, wenn sie eben nicht nur „Kinderkram“ sind, sondern dauerhafte Verhaltensseigenarten bei Kindern, bei denen ein Fragiles-X-Syndrom vorliegt. Und ohne zu verbergen, wie groß die Zweifel an der eigenen Kompetenz als Mutter vor der Diagnosestellung und die Trauer und Angst vor der Zukunft nach der Mitteilung einer dauerhaften geistigen Behinderung mit dem Namen „Fragiles-X-Syndrom“ waren.

Ein Einzelfall? Beileibe nicht. Das Fragile-X-Syndrom ist die zweithäufigste Form einer ererbten Behinderung der Lern- und Auffassungsfähigkeiten. Statistiken zeigen, dass mindestens jeder 4000. Junge von dieser Form der Behinderung betroffen ist. Bei vielen Kindern wird die Behinderung – anders als bei anderen genetischen Syndromen – erst spät erkannt. Das liegt u. a. daran, dass die Auffälligkeiten in der frühen Entwicklung eben oft „nur“ das Verhalten des Kindes betreffen – und doch die Beziehung zwischen den Eltern und ihrem Kind sehr belasten. Aber die Kinder lernen eben doch später (als andere) laufen, lernen viel später (als andere) sprechen – und man sieht ihnen ihre Behinderung nicht auf den ersten Blick an. Das macht es nicht unbedingt einfacher, wenn sich ein Kind auf dem Spielplatz, im Kindergarten oder beim Arzt so anders, so unberechenbar verhält. Allzu oft gelten die Kinder schlicht als ungezogen – und die Eltern als unfähig, ihre Kinder zu erziehen.

In einer solchen Situation kann die Mitteilung einer genetischen Veränderung, die mit einer kognitiven Behinderung und einer Disposition zu impulsivem Verhalten, sozialer Scheu und Reizverarbeitungsproblemen einhergeht, eine Entlastung bedeuten – von den Zweifeln an sich selbst. Diese Mitteilung kommt aber für viele Eltern viel später als es möglich wäre. Denn häufig vergeht viel Zeit, bis die Symptome von einem Kinderarzt ernstgenommen, die Eltern zu einer humangenetischen Untersuchung des Kindes überwiesen werden und ein spezieller Bluttest durchgeführt wird, der die Diagnose eines Fragilen-X-Syndroms bestätigt.

Dieser Band, der im Jahre 2003 in erster Auflage erschienen ist, enthält zwei Teile. Der Erfahrungsbericht zur Entwicklung von Michael soll dazu beitragen, die Kenntnisse über die Diagnose „Fragiles-X-Syndrom“ und das Verständnis für die Besonderheiten von Kindern mit dieser Diagnose zu erweitern. Im zweiten Teil habe ich versucht, einen Überblick über die Bedürfnisse der Kinder und die pädagogischen und psychologischen Hilfen zu geben, die dazu beitragen können, dass ihre soziale Teilhabe bestmöglich gelingt. Für die hier vorliegende zweite Auflage habe ich diesen Überblick auf der Grundlage der umfangreichen Forschungsarbeiten, die in den letzten zwanzig Jahren zum Fragilen-X-Syndrom erschienen sind, aktualisiert und ergänzt. Wir hoffen, dass auch diese 2. Auflage das Interesse von Eltern sowie Fachkräften findet, die sich über das Fragile-X-Syndrom informieren möchten.

München, Herbst 2023

Prof. i. R. Dr. Klaus Sarimski

Teil I: Das Fragile-X-Syndrom – Die Entdeckung einer Behinderung

Von Petra Lang

Einleitung

Eine Behinderung, die erst nach mehreren Jahren festgestellt wird? Was soll das sein? Kinder, die in den ersten Lebensjahren nur entwicklungsverzögert scheinen, stattdessen aber krank sind? Gibt es die? Mütter, die von Zweifeln geplagt werden, ob mit ihren Kindern tatsächlich alles in Ordnung ist? Was beunruhigt sie denn so? Ärzte, die sich nicht genügend auskennen? In unseren Breiten? All dies scheint doch eher in den Bereich der Sagen und Legenden zu gehören, aber nicht in ein so hochtechnisiertes und fortschrittliches Land wie Deutschland.

Und dennoch. Genau so fängt alles an. Mit einem Kind, das sich nicht der „Norm“ entsprechend entwickelt. Mit einer Mutter, der Dinge auffallen, die außer ihr scheinbar niemand sieht. Mit einem Arzt, der keine andere Diagnose stellt als „Leichte Entwicklungsverzögerung“. Es klingt vielleicht unglaublich, wie lange und hartnäckig sich eine solche Diagnose hält, wie viele Jahre vergehen können, wie viele überflüssige Untersuchungen gemacht werden müssen, bis endlich die „richtige“ Diagnose gestellt wird. Und dennoch. Genau so ist es uns ergangen.

Dies ist der Bericht von den ersten Lebensjahren unseres Sohnes, von einem Kind, das auf den ersten Blick völlig gesund erscheint. Doch unser Sohn ist von einer Krankheit betroffen, die kein Laie und kaum ein Fachmann zu kennen scheint. Diese Krankheit, die sich

aus einer Vielzahl verschiedener Symptome zusammensetzt, heißt „**Fragiles-X-Syndrom**“.

Sie haben noch nie etwas davon gehört? Wie kann das sein, wo doch dieses Syndrom nach dem Down-Syndrom eine der häufigsten erblich bedingten Ursachen für Lernbehinderungen bis hin zu geistiger Behinderung darstellt? Dass dieses Syndrom unter Laien kaum bekannt ist, mag nachvollziehbar sein. Die Behinderung sieht man den Betroffenen – zumindest in jungen Jahren – kaum an. Dass Ärzte dieses Syndrom kaum oder gar nicht kennen, scheint bei einer Häufigkeit von etwa einem unter 4.000 Jungen doch etwas verwunderlich. Genau das ist aber ganz offensichtlich der Fall.

Mittlerweile sind knapp zwei Jahre vergangen, seit wir erfahren haben, dass unser Sohn von diesem Syndrom betroffen und damit behindert ist. Zum Zeitpunkt der Diagnose war er sechseinhalb Jahre alt. Mit dem Erhalt der Diagnose hat sich für uns vieles verändert. Unzählige Fragen wurden aufgeworfen. Viele blieben bis heute unbeantwortet. Eine der Fragen, auf die ich in der Literatur keine Antwort gefunden habe, lautet:

„Wie erleben Eltern es, wenn sie nach vielen Jahren erfahren, dass ihr Kind behindert ist?“

Diese Frage brachte mich auf die Idee, selbst etwas darüber zu schreiben. Über den Weg zum Befund. Und über die Zeit danach.

Am Anfang war nur Kinderkram...

Kinderkram – damit meine ich all die Ungereimtheiten, die sich im Laufe der ersten Jahre in der Entwicklung desjenigen zeigen, um den es hier gehen soll: Unseren Sohn Michael.

Kinderkram – dieses Wort ist ironisch gemeint. Für mich ist all das, was mich beunruhigt, kein Kinderkram, keine Kleinigkeit, die nicht ernstgenommen zu werden bräuchte. Meine Umwelt sieht das offensichtlich ganz anders.

Kinderkram – für mich auch ein Synonym für den Eindruck, den meine Bedenken hinsichtlich der Entwicklung unseres Sohnes in den ersten Jahren bei Außenstehenden offensichtlich hinterlassen.