



Klaus Sarimski

# Intellektuelle Behinderung im Kindes- und Jugendalter

Psychologische Analysen und  
Interventionen

 hogrefe

# **Intellektuelle Behinderung im Kindes- und Jugendalter**



Klaus Sarimski

# Intellektuelle Behinderung im Kindes- und Jugendalter

Psychologische Analysen und Interventionen



**Prof. Dr. Klaus Sarimski**, geb. 1955. 1975–1980, Studium der Psychologie in Köln. 1980–1981 Psychologe an einem Pädagogischen Frühförderzentrum. 1981–2007 Psychologe im Kinderzentrum München. 2007–2021 Professor für Sonderpädagogische Frühförderung und Elementarpädagogik an der Pädagogischen Hochschule Heidelberg, seit 2021 im Ruhestand. Arbeitsschwerpunkte: Genetische Syndrome, familienorientierte Frühförderung und psychische Störungen bei Kindern und Jugendlichen mit Behinderungen.

**Wichtiger Hinweis:** Der Verlag hat gemeinsam mit den Autor:innen bzw. den Herausgeber:innen große Mühe darauf verwandt, dass alle in diesem Buch enthaltenen Informationen (Programme, Verfahren, Mengen, Dosierungen, Applikationen, Internetlinks etc.) entsprechend dem Wissensstand bei Fertigstellung des Werkes abgedruckt oder in digitaler Form wiedergegeben wurden. Trotz sorgfältiger Manuskripterstellung und Korrektur des Satzes und der digitalen Produkte können Fehler nicht ganz ausgeschlossen werden. Autor:innen bzw. Herausgeber:innen und Verlag übernehmen infolgedessen keine Verantwortung und keine daraus folgende oder sonstige Haftung, die auf irgendeine Art aus der Benutzung der in dem Werk enthaltenen Informationen oder Teilen davon entsteht. Geschützte Warennamen (Warenzeichen) werden nicht besonders kenntlich gemacht. Aus dem Fehlen eines solchen Hinweises kann also nicht geschlossen werden, dass es sich um einen freien Warennamen handelt.

**Copyright-Hinweis:**

Das E-Book einschließlich aller seiner Teile ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung außerhalb der engen Grenzen des Urheberrechtsgesetzes ist ohne Zustimmung des Verlags unzulässig und strafbar.

Der Nutzer verpflichtet sich, die Urheberrechte anzuerkennen und einzuhalten.

Hogrefe Verlag GmbH & Co. KG  
Merkelstraße 3  
37085 Göttingen  
Deutschland  
Tel. +49 551 999 50 0  
Fax +49 551 999 50 111  
info@hogrefe.de  
www.hogrefe.de

Umschlagabbildung: © stock.adobe.com/Iryna  
Satz: Sina-Franziska Mollenhauer, Hogrefe Verlag GmbH & Co. KG, Göttingen  
Format: PDF

1. Auflage 2024

© 2024 Hogrefe Verlag GmbH & Co. KG, Göttingen

(E-Book-ISBN [PDF] 978-3-8409-3163-5; E-Book-ISBN [EPUB] 978-3-8444-3163-6)

ISBN 978-3-8017-3163-2

<https://doi.org/10.1026/03163-000>

## **Nutzungsbedingungen:**

Durch den Erwerb erhalten Sie ein einfaches und nicht übertragbares Nutzungsrecht, das Sie zum privaten Gebrauch des E-Books und all der dazugehörigen Dateien berechtigt.

Der Inhalt dieses E-Books darf vorbehaltlich abweichender zwingender gesetzlicher Regeln weder inhaltlich noch redaktionell verändert werden. Insbesondere dürfen Urheberrechtsvermerke, Markenzeichen, digitale Wasserzeichen und andere Rechtsvorbehalte im abgerufenen Inhalt nicht entfernt werden.

Das E-Book darf anderen Personen nicht – auch nicht auszugsweise – zugänglich gemacht werden, insbesondere sind Weiterleitung, Verleih und Vermietung nicht gestattet.

Das entgeltliche oder unentgeltliche Einstellen des E-Books ins Internet oder in andere Netzwerke, der Weiterverkauf und/oder jede Art der Nutzung zu kommerziellen Zwecken sind nicht zulässig.

Das Anfertigen von Vervielfältigungen, das Ausdrucken oder Speichern auf anderen Wiedergabegeräten ist nur für den persönlichen Gebrauch gestattet. Dritten darf dadurch kein Zugang ermöglicht werden. Davon ausgenommen sind Materialien, die eindeutig als Vervielfältigungsvorlage vorgesehen sind (z. B. Fragebögen, Arbeitsmaterialien).

Die Übernahme des gesamten E-Books in eine eigene Print- und/oder Online-Publikation ist nicht gestattet. Die Inhalte des E-Books dürfen nur zu privaten Zwecken und nur auszugsweise kopiert werden.

Diese Bestimmungen gelten gegebenenfalls auch für zum E-Book gehörende Download-Materialien.

*Gewidmet dem Gedenken an  
Prof. em. Dr. Otto Speck (1926–2023)*



# Inhaltsverzeichnis

<b>Statt eines Vorworts – ein persönlicher Blick zurück</b> .....	<b>11</b>
---	-----------

## Teil I: Grundlagen

<b>1</b>	<b>Definition, Klassifikation und Prävalenz</b> .....	<b>17</b>
1.1	Definition einer intellektuellen Behinderung .....	17
1.2	Beurteilung von Kompetenzen .....	19
1.3	Einteilung nach Ursache oder Schweregrad .....	21
1.4	Prävalenz .....	22
<b>2</b>	<b>Ursachen und Komorbiditäten</b> .....	<b>25</b>
2.1	Biologische Grundlagen der Entwicklung .....	25
2.2	Genetisch bedingte Entwicklungsstörungen .....	29
2.3	Andere pränatale Ursachen .....	35
2.4	Peri- und postnatale Ursachen von Entwicklungsstörungen .....	37
2.5	Apparative und genetische Untersuchungsverfahren .....	39
2.6	Komorbiditäten .....	43
<b>3</b>	<b>Diagnostik intellektueller und adaptiver Kompetenzen</b> .....	<b>52</b>
3.1	Struktur intellektueller Kompetenzen .....	52
3.2	Diagnostik intellektueller Kompetenzen .....	57
3.3	Struktur, Zusammenhänge und Entwicklung adaptiver Kompetenzen ..	64
3.4	Diagnostik adaptiver Kompetenzen .....	66

## Teil II: Entwicklung in verschiedenen Bereichen

<b>4</b>	<b>Integration und Organisation von Fähigkeiten</b> .....	<b>79</b>
4.1	Aufmerksamkeit, Gedächtnis und Strategiebildung .....	81
4.2	Sprachverarbeitung und pragmatischer Sprachgebrauch .....	97
4.3	Sozial-emotionale Kompetenzen .....	106
4.4	Motivation und Selbstregulation im sozialen Kontext .....	117

<b>5</b>	<b>Syndromspezifische Entwicklungsverläufe</b> .....	<b>127</b>
5.1	Down-Syndrom .....	129
5.2	Fragiles-X-Syndrom .....	144
5.3	Williams-Beuren-Syndrom .....	154
5.4	Weitere Syndrome mit spezifischen Entwicklungsprofilen .....	161

**Teil III: Interventionen zur Förderung von Kompetenzen**

<b>6</b>	<b>Kommunikation und Sprache</b> .....	<b>173</b>
6.1	Wortschatz und Satzbildung .....	174
6.2	Unterstützte Kommunikation .....	183
<b>7</b>	<b>Schriftspracherwerb</b> .....	<b>194</b>
7.1	Erwerb von Lesekompetenzen .....	195
7.2	Förderung von Lesekompetenzen bei intellektueller Behinderung .....	197
7.3	Lesekompetenzen von Kindern mit spezifischen genetischen Syndromen .....	206
7.4	Förderung von Lesekompetenzen bei nicht oder wenig sprechenden Kindern .....	210
<b>8</b>	<b>Mathematische Kompetenzen</b> .....	<b>216</b>
8.1	Entwicklung früher mathematischer Kompetenzen .....	217
8.2	Mathematische Fähigkeiten bei Kindern mit intellektueller Behinderung .....	219
8.3	Förderung mathematischer Kompetenzen .....	222
<b>9</b>	<b>Soziale Kompetenzen und Alltagsfertigkeiten</b> .....	<b>227</b>
9.1	Förderung sozialer Kompetenzen .....	228
9.2	Förderung von Alltagsfertigkeiten .....	236

**Teil IV: Entwicklung im sozialen Kontext**

<b>10</b>	<b>Frühförderung</b> .....	<b>243</b>
10.1	System der Frühförderung .....	243
10.2	Prinzipien und Effektivität familienorientierter Frühförderung .....	246
10.3	Beratung zur Förderung von entwicklungsförderlichen Interaktionen ..	250
10.4	Beratung in inklusiven Kindertagesstätten .....	254
<b>11</b>	<b>Förderung in der Schule</b> .....	<b>258</b>
11.1	Schulische Förderung an unterschiedlichen Bildungsorten .....	259

11.2	Soziale Teilhabe von Kindern mit intellektueller Behinderung . . . . .	267
11.3	Unterstützung von Lehrkräften in inklusiven Schulformen . . . . .	273
11.4	Vorbereitung des Übergangs in das Erwachsenenalter . . . . .	276
<b>12</b>	<b>Soziale Teilhabe bei schwerster Behinderung . . . . .</b>	<b>280</b>
12.1	Schwerste Behinderung . . . . .	280
12.2	Soziale Beteiligung im Alltag . . . . .	284
12.3	Soziale Beteiligung in Kindertagesstätte und Schule . . . . .	291

## Teil V: Interventionen bei auffälligem Verhalten und psychischen Störungen

<b>13</b>	<b>Prinzipien der Diagnostik und Behandlung . . . . .</b>	<b>300</b>
13.1	Diagnostisches Vorgehen . . . . .	300
13.2	Prävalenzen und Risikofaktoren . . . . .	305
13.3	Psychologische Interventionen . . . . .	313
13.4	Wirksamkeit von psychologischen Behandlungsmaßnahmen . . . . .	324
<b>14</b>	<b>Verhaltensphänotypen bei genetischen Syndromen . . . . .</b>	<b>327</b>
14.1	Konzept von Verhaltensphänotypen . . . . .	327
14.2	Fragiles-X-Syndrom . . . . .	333
14.3	Prader-Willi-Syndrom . . . . .	336
14.4	Williams-Beuren-Syndrom . . . . .	339
14.5	Down-Syndrom . . . . .	340
14.6	Weitere Syndrome . . . . .	343
<b>15</b>	<b>Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung und Störungen des Sozialverhaltens . . . . .</b>	<b>354</b>
15.1	Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung (ADHS) . . . . .	354
15.2	Oppositionelle Störungen des Sozialverhaltens . . . . .	359
15.3	Störungen des Sozialverhaltens mit aggressivem Verhalten . . . . .	361
15.4	Eltern- und familienzentrierte Maßnahmen . . . . .	365
<b>16</b>	<b>Ängstliche und depressive Verhaltensauffälligkeiten . . . . .</b>	<b>368</b>
16.1	Ängstliche Verhaltensauffälligkeiten . . . . .	368
16.2	Depressive Störungen . . . . .	375
<b>17</b>	<b>Autistische Verhaltensauffälligkeiten . . . . .</b>	<b>378</b>
17.1	Diagnose und Klassifikation . . . . .	378
17.2	Autistische Verhaltensauffälligkeiten bei intellektueller Behinderung . .	380
17.3	Interventionen . . . . .	384

<b>18</b>	<b>Stereotypien und selbstverletzendes Verhalten</b> .....	<b>388</b>
18.1	Stereotypien .....	388
18.2	Selbstverletzendes Verhalten .....	394
<b>19</b>	<b>Störungen des Ess- und Schlafverhaltens</b> .....	<b>402</b>
19.1	Probleme der Nahrungsaufnahme .....	402
19.2	Pica .....	406
19.3	Rumination .....	410
19.4	Schlafstörungen .....	411
 <b>Teil VI: Herausforderungen für die Familie</b>		
<b>20</b>	<b>Familie: Belastung und Bewältigung</b> .....	<b>419</b>
20.1	Diagnosemitteilung – ein potenzielles Trauma .....	419
20.2	Anpassungsprozesse im familiären Alltag .....	421
20.3	Erlebte Belastung bei verschiedenen genetischen Syndromen .....	429
20.4	Beurteilung der Belastung und familienorientierte Beratung .....	433
20.5	Unterstützungsbedürfnisse und Hilfen für Geschwister .....	440
 <b>Literatur</b> .....		
 <b>Sachregister</b> .....		
		<b>532</b>

## Statt eines Vorworts – ein persönlicher Blick zurück

Es sind jetzt ziemlich genau 50 Jahre vergangen, seit ich zum ersten Mal Kinder mit einer intellektuellen Behinderung kennengelernt habe. Ich habe meinen Zivildienst – so nannte man das damals, wenn jemand den „Dienst an der Waffe“ verweigerte – in einer Schule für Geistigbehinderte begonnen. In jenen 18 Monaten habe ich unterschiedliche Persönlichkeiten, beträchtliche Lernschwierigkeiten und ausgeprägte Verhaltensauffälligkeiten erlebt, von denen ich zuvor nichts wusste. Zu den Klassen, denen ich zugeordnet war, gehörte z. B. Roland, ein sehr freundlicher, wenn auch nicht sehr bewegungsfreudiger Junge, der mich in sein Herz geschlossen hatte, Matthias, der lieber unter seiner Lederjacke auf dem Boden der Klasse saß, statt mitzuarbeiten, und Rolf, der Stühle und Tische umwarf, wenn ihm etwas nicht passte. Alle Lehrkräfte waren mit viel Engagement bei der Sache (nur der Schulleiter war Sonderpädagoge, „meine“ Klassenlehrerin hatte eine orthopädische Ausbildung in den Niederlanden absolviert, die anderen Fachkräfte waren in der Regel Erzieherinnen mit einer Zusatzausbildung), aber es fehlten erkennbar Konzepte, die spezifisch auf die Bedürfnisse von Kindern mit geistiger Behinderung abgestimmt waren. Ein Schulpsychologe, der um Rat zum Umgang mit problematischen Verhaltensweisen gefragt wurde, räumte ein, dass er von Schülerinnen und Schülern mit geistiger Behinderung „keine Ahnung“ habe.

Diese ersten Erfahrungen haben mich neugierig gemacht, mehr über die Besonderheiten der Entwicklung von Kindern mit intellektueller Behinderung, die Möglichkeiten ihrer Unterstützung und ein geeignetes Vorgehen zur Veränderung belastender Verhaltensweisen zu lernen. Ich habe Psychologie studiert mit dem Ziel, nach dem Abschluss des Studiums mit Kindern und Jugendlichen mit Behinderungen und ihren Eltern zu arbeiten. So ist es dann auch 41 Jahre lang gekommen.

Als ich in den 1970er Jahren studiert habe, gab es zwar erste Lehrstühle für Geistigbehindertenpädagogik und Psychologie in Sonderpädagogischen Handlungsfeldern an den Pädagogischen Hochschulen, aber im Studium der Psychologie kamen die Bedürfnisse dieser Kinder nicht vor. Auf der Suche nach Literatur bin ich in den Bibliotheken von medizinischen Instituten und der (meinem Studienort benachbarten) Abteilung für Heilpädagogik auf einige englischsprachige Fachbücher und einige Tagungsbände (von den ersten Tagungen der internationalen

Fachgesellschaft IASSID) gestoßen. Die amerikanischen Handbücher von Norman Ellis und Edward Ziegler waren gerade in erster Auflage erschienen. Dort wurde unterschieden zwischen „persons with familial retardation“ und „persons with organic retardation“; die meisten Befunde bezogen sich allerdings auf Kinder, Jugendliche und Erwachsene, die in den USA in Heimeinrichtungen lebten. Differenzierungen nach unterschiedlichen medizinisch-genetischen Ursachen waren noch unbekannt.

Es gab wenige Fachzeitschriften, in denen unter dem Titel „mental deficiency“ oder „mental subnormality“ – so hieß das damals – Artikel erschienen, in denen mit quantitativen Methoden die Entwicklungsmerkmale bei geistiger Behinderung untersucht wurden, sowie einige Texte zur Anwendung „klassischer“ lerntheoretischer Prinzipien zur Förderung und Verhaltensmodifikation. Insgesamt war die Zahl der psychologischen Beiträge zum Verständnis der Entwicklung von Kindern und Jugendlichen mit intellektueller Behinderung in den 1970er Jahren jedoch noch sehr überschaubar.

Einige Zeit nach dem Abschluss des Studiums hatte ich das Glück, eine Stelle in der Klinik des Kinderzentrums München zu erhalten. Prof. Dr. Theodor Hellbrügge war Direktor dieser Einrichtung, eine beeindruckende Persönlichkeit, die als Kinderarzt wesentliche Beiträge zur Frühdiagnostik und Frühtherapie – so nannte er es – von Kindern mit unterschiedlichen Behinderungen initiiert hat. Er ist dem Kinderzentrum bis zu seinem Tod im Jahre 2014 – er wurde 94 Jahre alt – treu geblieben. Fast gleichzeitig hatte ich Gelegenheit, Prof. Dr. Otto Speck kennenzulernen – Lehrstuhlinhaber für Geistigbehindertenpädagogik in München, der die Entwicklung dieses Fachgebiets in Deutschland über Jahrzehnte geprägt hat und als Nestor der interdisziplinären Frühförderung für viele Kolleginnen und Kollegen ein Vorbild war. Prof. Speck ist eine Woche vor Abschluss dieses Manuskripts im Frühjahr 2023 im Alter von 97 Jahren in München verstorben. Ihm ist dieser Band in großem Respekt vor seiner Lebensleistung gewidmet. Beide Professoren begrüßten psychologische Beiträge zur Pädiatrie und Sonderpädagogik, um den Bedürfnissen behinderter Kinder gerecht zu werden.

In den letzten 40 Jahren hat sich nun die internationale empirische Forschung zu Analysen und Interventionen bei Kindern und Jugendlichen mit intellektueller Behinderung zu einem sehr umfangreichen, breit gefächerten Arbeitsgebiet entwickelt. Die Publikationen sind kaum noch zu überblicken. Leider haben sie – so war über die ganze Zeit mein Eindruck – zu wenig Beachtung in Deutschland gefunden. In manchen deutschen Fachbüchern finden sich Kapitel, in denen keine einzige englischsprachige Arbeit zum jeweiligen Thema erwähnt wird. Auf internationalen Kongressen treffen sich viele Kolleginnen und Kollegen aus englischsprachigen Ländern, den Benelux-Staaten und Skandinavien, aber die Zahl der deutschsprachigen Teilnehmenden ist meist sehr klein. In deutschen Fachzeitschriften kommt „intellektuelle Behinderung“ nur selten vor. Selbst die Heraus-

gebenden einer Zeitschrift, die ausdrücklich der empirischen Sonderpädagogik gewidmet ist, haben es nicht leicht, Autorinnen und Autoren für Beiträge zu finden, wenn sie ein Themenheft zur „geistigen Behinderung“ vorbereiten möchten.

Das mag vielfältige Gründe haben. In den Hochschulen haben die Inhabenden der sonderpädagogischen Lehrstühle oft andere Schwerpunkte für Forschung und Lehre gesetzt. „Psychologie in Sonderpädagogischen Handlungsfeldern“ spielt eine untergeordnete Rolle. Es gibt kaum Psychologinnen und Psychologen, die sich auf dieses Arbeitsgebiet spezialisieren. In der Praxis fehlt es an Psychotherapeutinnen und Psychotherapeuten, die Erfahrung mit Kindern und Jugendlichen mit intellektueller Behinderung und psychischen Störungen haben. Kinder- und jugendpsychiatrische Einrichtungen halten nur an wenigen Standorten ein spezialisiertes Beratungs- und Behandlungsangebot vor.

Ich finde, die empirisch fundierten Erkenntnisse, die nun – im Jahre 2024 – international zur Entwicklung von Kindern und Jugendlichen mit intellektueller Behinderung, zur Förderung ihrer Kompetenzen und zur Intervention bei psychischen Auffälligkeiten vorliegen, verdienen ein höheres Maß an Beachtung. Ich habe mich daher bemüht, diese Erkenntnisse zusammenzutragen – es handelt sich quasi um das gesammelte Wissen, was ich im Studium und zu Beginn meiner psychologischen Tätigkeit vor 40 Jahren vermisst habe und so dringlich gebraucht hätte.

In meiner 25-jährigen Tätigkeit am Kinderzentrum München und anschließend – in der Ausbildung von Sonderpädagoginnen an der Pädagogischen Hochschule in Heidelberg – habe ich bestätigt gefunden und weitergetragen, was ich im Zivildienst kennengelernt hatte: Kinder und Jugendliche mit intellektueller Behinderung sind sehr individuelle Persönlichkeiten mit Stärken und Schwächen beim Erwerb von Kompetenzen und differenzierten Hilfebedürfnissen bei der Bewältigung sozialer Anforderungen im Alltag. Sie haben Anspruch auf eine Unterstützung ihrer Entwicklung und sozialen Teilhabe, die auf wissenschaftlichen Forschungsergebnissen beruht – d.h. „evidenzbasiert“ ist.

Ich habe versucht, diesem Anspruch nahezukommen und das derzeit verfügbare Wissen in einem Band zugänglich zu machen. Ich hoffe sehr, dass Studierende und Fachkräfte aus den Bereichen der Psychologie, Heil- und Sonderpädagogik, Kinder- und Jugendpsychiatrie, Pädiatrie, Ergo-, Physio- und Sprachtherapie ihn nützlich für ihre eigene Arbeit finden.

München, im Januar 2024

*Prof. i. R. Dr. Klaus Sarimski*



# Teil I:

## Grundlagen



# 1 Definition, Klassifikation und Prävalenz

In diesem einleitenden Kapitel werden die aktuelle Definition einer intellektuellen Behinderung, ihre Einteilung nach Ursachen und Schweregraden, die Unterscheidung von intellektuellen und adaptiven Kompetenzen sowie die Ergebnisse von Studien zur Prävalenz von intellektueller Behinderung im Kindes- und Jugendalter vorgestellt. An dieser Stelle sei auch auf die Praxisleitlinie Intelligenzmindernng verwiesen, die unter Federführung der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie (2021) veröffentlicht wurde. Sie enthält ebenfalls Informationen zu Definition und Epidemiologie der intellektuellen Behinderung.

## 1.1 Definition einer intellektuellen Behinderung

In der internationalen medizinischen und psychologischen Fachliteratur wird zur Definition einer intellektuellen Behinderung die Formulierung des „Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition“ (DSM-5; American Psychiatric Association [APA], 2013) zugrunde gelegt. Sie stimmt weitgehend mit der aktuellen Fassung der Definition durch die „American Association on Intellectual and Developmental Disabilities“ (AAIDD, 2001), die international führende Fachgesellschaft, überein. Beide Referenzquellen definieren eine intellektuelle Behinderung als *bedeutsame, im Kindesalter beginnende und dauerhafte Einschränkungen der intellektuellen Funktionen, die mit bedeutsamen Einschränkungen der adaptiven Kompetenzen einhergehen, die sich in konzeptionellen, sozialen und praktischen Fähigkeiten zur Bewältigung der sozialen Anforderungen im Alltag zeigen*.

Die intellektuelle Behinderung wird dabei in ein biopsychosoziales Verständnis von Behinderung nach der „International Classification of Functioning, Disability and Health“ (ICF; World Health Organization [WHO], 2001; deutsche Ausgabe: WHO, 2005) eingeordnet. Danach wird eine Behinderung sowohl von den funktionalen Kompetenzen eines Individuums gemäß seiner biologisch-medizinischen Voraussetzungen als auch den sozialen Bedingungen bestimmt, unter denen es in seiner Umwelt aufwächst. In diesem Verständnis von Behinderung werden verschiedene Perspektiven integriert (Schalock et al., 2018):

- die biomedizinische Perspektive, die genetische und physiologische Faktoren als mögliche Ursachen der intellektuellen Behinderung betont,

- die psychologisch-pädagogische Perspektive, die Lernbeeinträchtigungen, intellektuelle und andere psychologische Merkmale von Kindern und Jugendlichen mit intellektueller Behinderung betont,
- die soziokulturelle Perspektive, die die sozialen Zuschreibungsprozesse, die gesellschaftlichen Haltungen und sozialen Erfahrungen betont, die Menschen mit intellektueller Behinderung machen,
- die rechtliche Perspektive, die den Anspruch von Menschen mit intellektueller Behinderung auf Gleichbehandlung gemäß den allgemeinen Menschenrechten betont.

Die Terminologie hat sich im historischen Verlauf verändert und unterscheidet sich etwas zwischen den kinder- und jugendpsychiatrischen Klassifikationssystemen. Früher wurden für diesen Personenkreis in den meisten englischsprachigen Ländern die Bezeichnungen „mental retardation“, bzw. „mental deficiency“ verwendet, in England „severe or profound learning disabilities“, im deutschen Sprachraum die Bezeichnung „geistige Behinderung“. In der „International Classification of Diseases“ (ICD-10; WHO/Dilling et al., 2015) wurde der Begriff der „Intelligenzstörung“ verwendet und als ein Zustand von verzögerter oder unvollständiger Entwicklung der geistigen Fähigkeiten definiert; besonders beeinträchtigt seien Fertigkeiten, die sich in der Entwicklungsperiode manifestieren und die zum Intelligenzniveau beitragen, wie Kognition, Sprache, motorische und soziale Fähigkeiten. Für die 11. Revision, die seit 01.01.2022 von der WHO in Kraft gesetzt wurde, befindet sich eine deutsche Version in Vorbereitung (WHO/Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte, 2022); in dieser Entwurfsfassung wird der Begriff der „Störung der Intelligenzentwicklung“ vorgeschlagen. In der deutschen Version des DSM-5 (APA, 2015) wird der englische Begriff der „intellectual disabilities“ als intellektuelle Beeinträchtigung (intellektuelle Entwicklungsstörung) übersetzt.

In diesem Buch wird der Begriff „intellektuelle Behinderung“ dem Begriff der „intellektuellen Beeinträchtigung“ vorgezogen, um den Personenkreis eindeutig abzugrenzen von Kindern und Jugendlichen mit leichteren intellektuellen Beeinträchtigungen, die im deutschen Sprachraum früher als „Lernbehinderung“ bezeichnet wurden, und deutlich zu machen, dass bei diesem Personenkreis ein dauerhafter und umfassender Unterstützungsbedarf besteht.

Um die Diagnose einer intellektuellen Behinderung nach den Kriterien des DSM-5 fachgerecht zu stellen, müssen mehrere Bedingungen beachtet werden:

- Die Diagnosestellung einer intellektuellen Behinderung orientiert sich nicht ausschließlich am Intelligenzniveau, sondern stellt die Unterstützungsbedürfnisse von Kindern und Jugendlichen zur Förderung ihrer Lebensqualität in den Vordergrund.
- Es müssen bedeutsame Einschränkungen sowohl im Bereich der intellektuellen Fähigkeiten als auch im Bereich der adaptiven Kompetenzen vorliegen.

- Das Ziel der psychologischen Untersuchung eines Kindes oder einer bzw. eines Jugendlichen ist nicht primär die Bestimmung eines Testwertes, sondern die Beschreibung eines Profils von Kompetenzen (Einschränkungen und individuellen Stärken).
- Für die Untersuchung der Kompetenzen müssen valide Beurteilungsverfahren verwendet werden, die die kulturelle und linguistische Diversität der Population berücksichtigen.
- Die Einschränkungen müssen im Kontext der Anforderungen betrachtet werden, die in einer Gesellschaft typisch für das Alter und die Lebenswelt des betreffenden Kindes sind.

### Zur Diskussion

In der deutschsprachigen Sonderpädagogik stößt die Verwendung der Definition nach DSM-5 oder AAIDD auf vielfältige Widerstände. In neueren Grundlagenwerken wird von „Menschen mit zugeschriebener geistiger Behinderung“ (z. B. Schuppener et al., 2021) gesprochen. Die Autorinnen und Autoren weisen darauf hin, dass es sich bei der Diagnose um eine soziale Zuschreibung handelt, die mit einem Risiko von Ausgrenzung und Diskriminierung verbunden ist. Es werde damit eine Teilgruppe beschrieben, die sich in ihren Fähigkeiten und ihrem Verhalten von der Mehrheit unterscheidet, deren Selbstverständnis aber deutlich von dieser professionellen Zuschreibung abweichen könne. Das spiegelt sich auch in der Forderung von Gruppen der „Self-Advocacy-Bewegung“ (z. B. Mensch zuerst – Netzwerk People First Deutschland e.V., n. d.) wider, statt des Begriffs der „geistigen Behinderung“ den Begriff „Menschen mit Lernschwierigkeiten“ zu verwenden.

Ein Recht aller Menschen auf soziale Teilhabe („human rights approach“) und Selbstbestimmung („self-determination“) ist ebenso unstrittig wie der Respekt vor den individuellen Sichtweisen der Fähigkeiten, Interessen, Bedürfnissen und Rechten von Betroffenen. Die Verwendung des Begriffs „Lernschwierigkeiten“ und die Postulation einer ausschließlich sozialen Konstruktion von intellektueller Behinderung als Ausdruck gesellschaftlicher Kategorisierungs- und Ausgrenzungsprozesse würde jedoch den dauerhaften und gravierenden Beeinträchtigungen des intellektuellen Verarbeitungsvermögens und den Unterstützungsbedürfnissen dieser Kinder und Jugendlichen nicht gerecht.

## 1.2 Beurteilung von Kompetenzen

Bei der Beurteilung von Kompetenzen ist zwischen maximalen und typischen Kompetenzen zu unterscheiden (Thompson et al., 2017). Maximale Kompetenzen lassen sich in strukturierten Testsituationen beurteilen, wie sie bei der Durchführung von Intelligenztests gegeben sind. Typische Kompetenzen werden über Beobachtungen in Alltagssituationen eingeschätzt, wie sie in adaptiven Kompetenz-

skalen vorgesehen sind. Auf diese Weise ergibt sich ein umfassendes Bild („big picture“) der persönlichen Kompetenzen, aus dem abgeleitet werden kann, welche Maßnahmen indiziert sind, damit das Kind oder die bzw. der Jugendliche die individuellen Anforderungen der Umwelt zu bewältigen vermag. Diese Maßnahmen können sich sowohl auf die Förderung von individuellen Kompetenzen als auch auf Anpassungen der Umgebung beziehen, mit denen die reduzierten Kompetenzen kompensiert werden sollen.

Intelligenz lässt sich operational definieren als allgemeine mentale Fähigkeit, die schlussfolgerndes Denken, Planen, Problemlösen, Verständnis für komplexe Sachverhalte und Lernfähigkeit einschließt (Schalock & Luckasson, 2021). Zur Beurteilung der intellektuellen Fähigkeiten muss eine klinische Einschätzung sowie ein standardisierter Intelligenztest durchgeführt werden, der auf hinreichend aktuellen Normwerten beruht und die kulturellen und sprachlichen Voraussetzungen der Kinder und Jugendlichen berücksichtigt, die mit diesem Verfahren untersucht werden.

Bei der Interpretation von Testergebnissen sind statistische Konfidenzintervalle zu berücksichtigen, um dem Messfehler dieser diagnostischen Instrumente gerecht zu werden. Für die Entscheidung, ob bei einem Kind oder einer bzw. einem Jugendlichen die Diagnose einer intellektuellen Behinderung zu stellen ist, wird ein Grenzwert von zwei Standardabweichungen unter dem Mittelwert verwendet. Unter Berücksichtigung des Messfehlers bedeutet dies: Wenn das Testverfahren so skaliert ist, dass der Mittelwert bei 100 liegt und die Standardabweichung 15 beträgt, liegt der Grenzwert bei 70. Aus dem statistischen Messfehler des Instruments ergibt sich dann eine Spanne, in dem der „wahre Wert“ der Person, die untersucht wird, mit 95%iger Wahrscheinlichkeit liegt.

In den Testmanualen wird der statistische Messfehler meist für verschiedene Altersbereiche getrennt angegeben. Als Orientierung kann jedoch davon ausgegangen werden, dass mit 95%iger Wahrscheinlichkeit das „wahre“ Testergebnis in einem Konfidenzintervall von  $\pm 5$  Punkten um das ermittelte Testergebnis liegt. Ein Testergebnis von 70 lässt beispielsweise annehmen, dass der „wahre“ Wert zwischen 65 und 75 liegt. Das Kriterium für die Diagnose einer intellektuellen Behinderung sollte daher nur dann als erfüllt angesehen werden, wenn der Intelligenztestwert unter 65 liegt.

Mit der Definition der intellektuellen Behinderung nach DSM-5 ist kein grundsätzlicher Verzicht auf IQ-Tests verbunden. Die Durchführung eines Intelligenztests bei der Untersuchung eines Kindes oder einer bzw. eines Jugendlichen mit (Verdacht auf) intellektueller Behinderung wird vielmehr weiterhin als obligatorisch angesehen (vgl. Kap. 3.2). Die Beurteilung der adaptiven Kompetenzen hat aber im Verständnis der DSM-5-Definition das gleiche Gewicht und ist ebenfalls mit einem standardisierten Verfahren vorzunehmen, das eine differenzierte Einschätzung der Fähigkeiten zu Selbstständigkeit und sozialer Teilhabe im Vergleich

zu Gleichaltrigen in Bezug auf die Erwartungen erlaubt, die an ein Kind oder eine Jugendliche bzw. einen Jugendlichen dieses Alters im sozialen Kontext gestellt werden. Adaptive Kompetenzen werden in der Regel über Befragungen von Bezugspersonen eingeschätzt, die mit dem Kind oder der bzw. dem Jugendlichen gut vertraut sind und über ihr bzw. sein typisches Verhalten im Alltag Auskunft geben können (vgl. Kap. 3.3).

## 1.3 Einteilung nach Ursache oder Schweregrad

Die intellektuelle Behinderung kann nach Ursachen oder Schweregraden unterteilt werden. Bei der Unterteilung nach Ursachen werden prä-, peri- und postnatale Ursachen unterschieden (vgl. Kap. 2). Eine Unterteilung nach Schweregraden kann nach dem Grad der intellektuellen Beeinträchtigung, der Beeinträchtigung der adaptiven Kompetenzen oder dem Unterstützungsbedarf („support needs“) vorgenommen werden.

In älteren Versionen des „Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders“ (DSM) wurden zwei Schweregrade nach dem Ergebnis von Intelligenztests unterschieden. Bei einem Intelligenztestergebnis von 50 bis 70 wurde von einer leichten Intelligenzminderung, bei einem Ergebnis unter 50 von einer schweren Intelligenzminderung gesprochen. In der ICD-10 wird der Schweregrad unterteilt in leichte Intelligenzminderung (IQ 50 bis 70), mittelgradige Intelligenzminderung (IQ 35 bis 50), schwere Intelligenzminderung (IQ 20 bis 35), schwerste Intelligenzminderung (IQ < 20).

Auch in dieser Hinsicht liegt im DSM-5 eine Veränderung vor. Der Schweregrad wird nun in leicht, mittel, schwer und sehr schwer (extrem) auf der Basis der adaptiven Fähigkeiten unterteilt (vgl. Kap. 3.3). Mit der Orientierung an den adaptiven Kompetenzen wird der Beobachtung Rechnung getragen, dass ein genereller IQ-Wert allein die kognitiven Fähigkeiten eines Kindes oder einer bzw. eines Jugendlichen in realen Alltagssituationen nur unzureichend abzubilden vermag und dass die Validität solcher Einschätzungen im unteren Grenzbereich (z. B. IQ < 35) fragwürdig ist. Die Orientierung an den adaptiven Fähigkeiten wird dem Anspruch, die Unterstützungsbedürfnisse eines Kindes oder einer bzw. eines Jugendlichen im Alltag zu beschreiben, eher gerecht als die ausschließliche Beurteilung der intellektuellen Fähigkeiten.

### Für die Praxis

Es ist bereits an dieser Stelle darauf hinzuweisen, dass Grenzwerte zur Abgrenzung einer intellektuellen Behinderung von einer allgemeinen intellektuellen Fähigkeit (sogenannter g-Faktor) ausgehen, ohne die Struktur der intellektuellen Fähigkeiten und möglicherweise zu differenzierenden Stärken und Schwä-

chen zu berücksichtigen. Kinder und Jugendliche mit intellektueller Behinderung stellen jedoch keine homogene Gruppe dar. Vielmehr kann sich die intellektuelle Behinderung in sehr unterschiedlichem Schweregrad und in unterschiedlichen Profilen von Stärken und Schwächen präsentieren.

Zu empfehlen ist daher ein multidimensionaler diagnostischer Ansatz, der eine neuropsychologische Testbatterie zur differenzierten Beurteilung von kognitiven Funktionen (Gedächtnis, exekutive Funktionen, Sprachverstehen u. a.) umfasst sowie eine adaptive Kompetenzskala und Verhaltensbeobachtungen im Alltag, die eine Beschreibung der konzeptionellen, sozialen und praktischen Fertigkeiten eines Kindes oder einer bzw. eines Jugendlichen ermöglichen. Zu einem multidimensionalen diagnostischen Ansatz gehört auch eine Einschätzung der Entwicklungsumgebung und der sozialen Erwartungen, die an ein Kind oder eine Jugendliche bzw. einen Jugendlichen gestellt werden. Auf diese Weise wird der Fokus der Untersuchung von den Defiziten der Kinder und Jugendlichen auf ihre Ressourcen und ihren Unterstützungsbedarf bei der Bewältigung der Anforderungen in ihrer jeweiligen sozialen Umgebung gelenkt.

## 1.4 Prävalenz

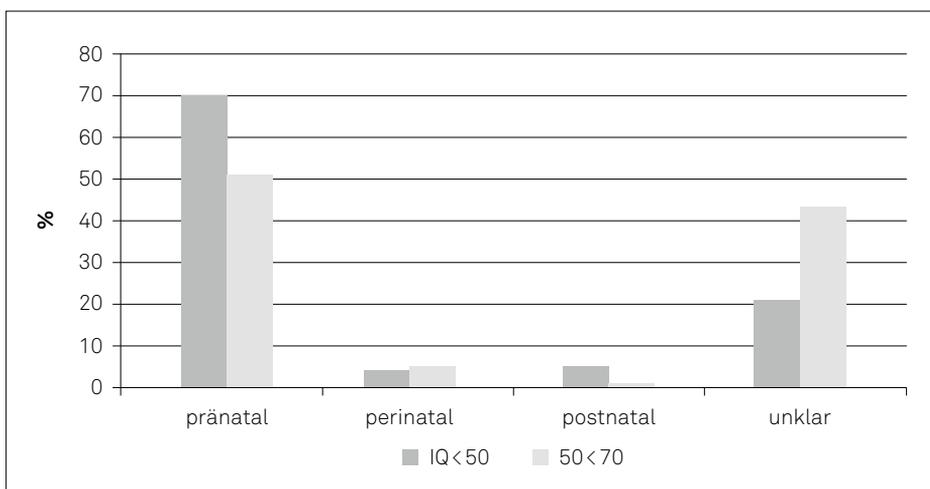
Nach einer Metaanalyse von 52 epidemiologischen Studien, die Maulik et al. (2013) vorlegten, variiert die Prävalenz einer intellektuellen Behinderung in Abhängigkeit vom Alter der untersuchten Gruppe, des Vorgehens bei der Datenerhebung (flächendeckende Befragung aller Haushalte vs. administrative Datenerhebung oder Auswertung von Klinikdaten) sowie der Untersuchungsmethode (psychologische Untersuchung vs. klinische Klassifikation nach ICD/DSM). Als Mittelwert ist von einer Prävalenz der intellektuellen Behinderung bei Kindern und Jugendlichen in industriell hochentwickelten Ländern von 1.0 % bis 1.2 % auszugehen.

Zu diesem Ergebnis kam z. B. auch eine Studie in Finnland, bei der ein nationales Register ausgewertet und die jeweiligen Raten pro Geburtsjahrgang im Zeitraum zwischen 1996 und 2007 bestimmt wurden (Westerinen et al., 2017). Die Zahl der diagnostizierten Fälle stieg mit Eintritt in die Schule (d.h. dem Zeitpunkt, in dem in Finnland bei allen Kindern ein Screening auf Entwicklungsprobleme durchgeführt wird) und erreichte bis zum Ende des Jugendalters eine kumulative Prävalenz von 1.19 %. Van Naarden Braun et al. (2015) analysierten die Daten, die seit 1991 flächendeckend bei Schulkindern in einer Region der USA erhoben wurden. Sie ermittelten für 2010 eine Prävalenz von 1.36 %. Beide Studien kamen zu dem Schluss, dass die Prävalenz der intellektuellen Behinderung in den letzten beiden Jahrzehnten weitgehend stabil geblieben ist. In dieser Hinsicht unterscheiden sich

die Ergebnisse von Studien zur Häufigkeit einer Autismus-Spektrum-Störung (mit oder ohne intellektuelle Behinderung), die in dem gleichen Zeitraum stetig zugenommen hat.

In den meisten Fällen (etwa 85 %) handelt es sich um eine leichte intellektuelle Behinderung (nach den Einteilungskriterien der ICD-10); bei 10 % der Kinder liegt eine mittelgradige intellektuelle Behinderung, bei 4 % eine schwere und bei 2 % eine schwerste Behinderung vor (King et al., 2009). Bezogen auf die Gesamtbevölkerung liegt die Häufigkeit einer schweren und schwersten intellektuellen Behinderung bei 0.3 % bis 0.4 % (Roeleveld et al., 1997; Leonard & Wen, 2002).

Epidemiologische Studien geben auch Aufschluss über die Verteilung der Ursachen. Die Ergebnisse variieren wiederum in Abhängigkeit von den Erfassungsmethoden. Es werden in der Regel weniger Fälle mit eindeutiger Ursache gefunden, wenn sich die Erhebung lediglich auf die Aktenlage beschränkt. In allen Studien ist jedoch der Prozentsatz pränataler Ursache bei Kindern mit schwerer intellektueller Behinderung wesentlich höher als bei einer leichten Behinderung (vgl. Abb. 1; z.B. Stromme & Hagberg, 2000). Dabei stehen genetische Ursachen im Vordergrund. Hou et al. (1998) kamen in Taiwan bei einer flächendeckenden Untersuchung von mehr als 11000 Kindern, die eine Sonderschule oder -einrichtung besuchten, zu einer Rate von 36.5 % genetischer Ursachen bei schwerer Behinderung gegenüber 11.4 % bei leichter intellektueller Behinderung. Bei 55 % der Gesamtgruppe lag eine pränatale Ursache vor, bei 9.5 % konnte eine perinatale Ursache und bei 3.3 % eine postnatale Ursache bestimmt werden. Bei 32 % der Kinder ließ sich keine eindeutige Ursache klären.



**Abbildung 1:** Ursachen intellektueller Behinderung (in %; Stromme & Hagberg, 2000)

Mit den Fortschritten der genetischen Untersuchungsmethoden in den letzten Jahren lassen sich zunehmend mehr Fälle, bei denen zunächst keine Ursache festgestellt werden konnte, auf kleine Deletionen und Re-Arrangements von Genen im Subtelomerbereich zurückführen (Xu & Chen, 2003). Nach neueren Zahlen ist daher bei 30 % bis 50 % der Fälle intellektueller Behinderung von einer genetischen Ursache auszugehen (Kaufman et al., 2010; Rauch et al., 2012; Srouf & Shevell, 2014).

Zur schweren intellektuellen Behinderung liegen weitere Studien vor, die die pränatalen Ursachen differenzieren. In einer populationsbasierten epidemiologischen Studie in Finnland ließ sich unter 461 Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit einer schweren intellektuellen Behinderung bei mehr als 35 % ein genetisches Syndrom als Ursache identifizieren, bei 7 % eine angeborene Stoffwechselerkrankung, bei 14 % eine prä- oder perinatale Infektion und bei 3 % eine perinatale Asphyxie (Arvio & Sillanpää, 2003).

Internationale Studien zeigen überdies, dass intellektuelle Behinderungen leichten Grades bei Kindern und Jugendlichen häufiger auftreten, die in Armutslagen aufwachsen (Emerson, 2007). Dies zeigt sich deutlich in epidemiologischen Untersuchungen, die in Ländern mit niedrigem Einkommen durchgeführt wurden. Aber auch in den USA und in England – Ländern mit hoher Armutsquote – ist der Anteil von Kindern aus Familien in Armutslagen unter den Kindern und Jugendlichen mit leichter intellektueller Behinderung signifikant höher als in anderen westlichen Ländern. Dazu tragen ungünstige Entwicklungsbedingungen in den Familien, eine unzureichende gesundheitliche Versorgung der Kinder sowie eine Mangelernährung und – nicht selten – eine Exposition zu Schadstoffen in der Umwelt (z. B. Blei; vgl. Kap. 2) bei. Als Ursache für die Entstehung einer schweren Behinderung spielt der sozioökonomische Status der Familien keine Rolle (Durkin & Rubinstein, 2021).

## 2 Ursachen und Komorbiditäten

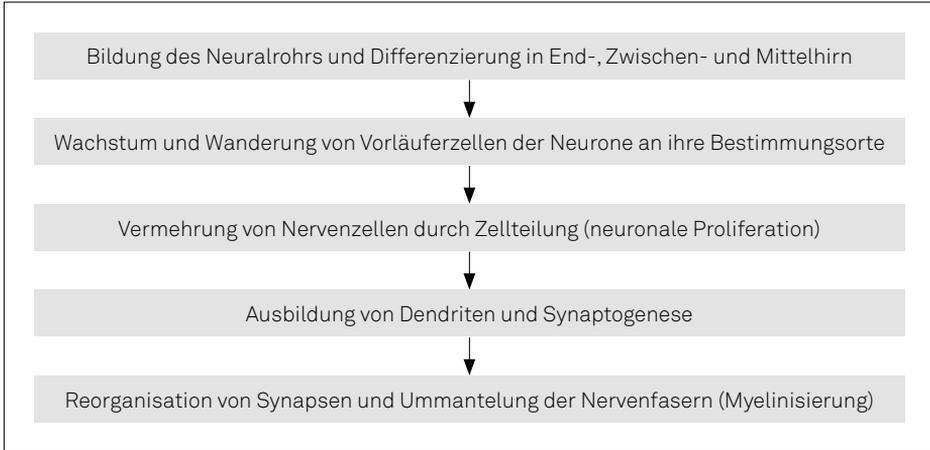
Zum besseren Verständnis der Ursachen einer intellektuellen Behinderung wird in diesem Kapitel ein kurzer Überblick über biologische Grundlagen der Entwicklung gegeben. Anschließend werden genetische und andere pränatale sowie peri- und postnatale Ursachen beschrieben, apparative und genetische Untersuchungsverfahren zur Klärung der Ursache dargestellt und Komorbiditäten (Zerebralparese, Epilepsie und Sinnesschädigungen) geschildert. Bei vielen Kindern und Jugendlichen mit schwerer intellektueller Behinderung („Mehrfachbehinderung“) tragen diese zusätzlichen Entwicklungsstörungen zu einem komplexen Unterstützungsbedarf bei; sie erfordern medizinische Behandlungsmaßnahmen und die Begleitung durch ein interdisziplinäres Team.

### 2.1 Biologische Grundlagen der Entwicklung

#### Neuronale Reifung

Die Grundeinheiten des Gehirns stellen die Neuronen dar, die als Träger elektrochemischer Signale und ihrer Verbindungen für das Senden und Empfangen von Signalen zur Informationsübertragung verantwortlich sind. Sie bestehen aus einem Zellkörper, den Dendriten und einem Axon, das elektrische Signale vom Zellkörper zu den Verbindungen mit anderen Neuronen leitet. Die Anschlussstellen zwischen dem Axonende des sendenden Neurons und den dendritischen Verzweigungen eines empfangenden Neurons heißen Synapsen. Gliazellen sind ein anderer Hauptbestandteil des Gehirns. Sie üben unterstützende Funktionen aus und bilden u. a. die Myelinscheiden, die die Axone umhüllen, was die Geschwindigkeit und Effizienz der Informationsübertragung erhöht. Gliazellen fungieren auch als neurale Vorläuferzellen während der pränatalen Hirnentwicklung (vgl. Abb. 2).

Zwischen der dritten und achten Schwangerschaftswoche bilden sich die Körperorgane aus. Das zentrale Nervensystem geht aus dem Neuralrohr hervor. Aus seinem vorderen Teil entwickelt sich die Hirnblase, die sich rasch in End-, Zwischen-



**Abbildung 2:** Schematische Darstellung der neuronalen Reifung

und Mittelhirn differenziert. Auf diesen Prozess folgt die innere Strukturierung. Es bilden sich Neuroblasten aus, die zu Nervenzellen ausreifen und sich spezialisieren.

Diese Neurogenese (Vermehrung von Neuronen durch Zellteilung) findet im zweiten Trimester der Schwangerschaft statt. Sie beginnt 42 Tage nach der Empfängnis und ist etwa nach 18 Wochen abgeschlossen. In diesem Zeitraum wandern die Neurone zu ihrem endgültigen Bestimmungsort, wachsen und differenzieren sich in Axon und Dendriten aus, werden über eine große Zahl von Synapsen miteinander verbunden und bilden einen Dendritenbaum. In einem breit angelegten und flexiblen Verzweigungsmuster der Dendriten spiegelt sich die Kapazität für die Aufnahme und Weiterverarbeitung der Signale und für wachstums- und lernbedingte Veränderungen.

Im Verlauf dieser embryonalen Entwicklung bildet sich der zerebrale Kortex aus, die Großhirnrinde aus sogenannter „grauer Substanz“, die sich aus verschiedenen Gehirnlappen zusammensetzt. Die beiden Hirnhälften (Hemisphären) übernehmen dabei unterschiedliche Funktionen und sind durch den Balken (Corpus callosum) miteinander verbunden. Okzipital-, Temporal-, Parietal- und Frontallappen sowie das Kleinhirn sind dabei vorrangig für bestimmte Verhaltensaspekte (Verarbeitung von Sinneswahrnehmungen, Speicherung, Handlungssteuerung, Emotionsregulation u. a.) wichtig. Die Hirnfunktionen sind jedoch nicht in umschriebenen anatomischen Regionen lokalisiert, sondern erfordern das Zusammenwirken von komplexen neuronalen Netzwerken.

Die Ausreifung der Hirnareale und die Bildung von Synapsen ist mit der Geburt des Kindes noch nicht abgeschlossen, sondern die Prozesse der Synaptogenese und der Myelinisierung setzen sich danach fort. Dabei reifen die sensorischen Areale

im hinteren Teil des Gehirns wesentlich früher aus als die Bereiche im vorderen Teil, die primär für die exekutiven Funktionen (vgl. Kap. 4.4) verantwortlich sind.

## Genetische Grundlagen der Entwicklung

Der Kern jeder Körperzelle enthält 46 Chromosomen, die zur Hälfte von der Mutter und vom Vater ererbt werden. Die Chromosomen bestehen aus Strängen von DNA (Dexoxyribonukleinsäure)-Molekülen, die ihrerseits aus etwa 30 000 Genen bestehen. Die DNA-Moleküle setzen sich aus unterschiedlichen Basen in linearer Anordnung zusammen (Adenin, Thymin, Guanin und Cytosin; A, T, G, C), die die genetische Information für die Produktion von spezifischen Protein-Moleküle tragen, welche ihrerseits für das Wachstum und die Steuerung der körperlichen Funktionen in den Organen einschließlich des Gehirns verantwortlich sind.

Die meisten Gene enthalten jeweils Informationen für die Produktion eines spezifischen Proteins, d. h. die biochemischen „Bauanleitungen“, die für die Entstehung und die Funktionen eines Organismus notwendig sind, und steuern sie über epigenetische Codes. Manche von ihnen werden nur in wenigen Zelltypen für kurze Zeit angeschaltet (z. B. bei der Entwicklung der Gliedmaßen in der embryonalen Entwicklung), andere bleiben an den Grundfunktionen fast aller Körperzellen dauerhaft beteiligt. Das wiederkehrende An- und Abschalten von Genen wird durch Regulatorgene gesteuert. Gene funktionieren jedoch nicht isoliert, sondern immer in ausgedehnten Netzwerken, in denen die Expression eines Gens Voraussetzung für die Expression anderer Gene ist. Das führt zu einer enormen Vielfalt der Genexpression und möglicherweise zu einer Kaskade von (Folge-)Symptomen im Falle der Mutation eines Gens.

Die Gene sind in mikroskopisch sichtbaren Strukturen angeordnet, die wir Chromosomen nennen. Die meisten menschlichen Zellen enthalten 23 Paare von Chromosomen, die von der Mutter und dem Vater ererbt sind. Im Verlauf der Meiose (Reifeteilung) kommt es zu einer Aufteilung der Chromosomenpaare, dabei ist es vom Zufall abhängig, welches Element eines Paares in eine neue Eizelle beziehungsweise Spermienzelle übergeht. Ein Chromosomenpaar bestimmt das Geschlecht des Kindes (XX bzw. XY); ein männliches Wesen enthält somit zwei unterschiedliche Genstrukturen auf diesem Chromosomenpaar. Die übrigen 22 Chromosomenpaare werden Autosomen genannt.

## Entstehung von Entwicklungsstörungen

In jedem Stadium der neuronalen Reifung – Bildung des Neuralrohrs und des End-, Zwischen- und Mittelhirns, Zellmigration und Vermehrung von Nervenzellen durch Zellteilung (neuronale Proliferation), Ausbildung von Dendriten und Syn-

aptogenese sowie Reorganisation von Synapsen und Ummantelung der Nervenfasern (Myelinisierung) – kann eine Entwicklungsstörung entstehen.

Im ersten und zweiten Schwangerschaftsdrittel stehen als Ursache für Reifungsstörungen des Gehirns (Fehlbildungen und Funktionseinschränkungen) genetische Einflüsse sowie infektiöse und toxische Einwirkungen im Vordergrund. Sie stören die neuronale Proliferation und Migration und führen zu einer Reduzierung der Zahl der neuronalen Zellen oder zu Fehlern bei ihrer Distribution.

Im dritten Schwangerschaftsdrittel sind es primär Schädigungen der weißen und grauen Substanz durch hypoxische oder infektiöse Ereignisse, die für Störungen der Hirnentwicklung verantwortlich sind. Mangelhafte Sauerstoffversorgung des Gehirns oder eine Hirnblutung als Komplikation bei sehr unreifer Geburt oder schwere Entzündungen in der Neonatalperiode und Krampfanfälle stören die Ausbildung und Organisation von Synapsen und die Verschaltung von neuronalen Netzwerken.

Störungen der Myelinisierung und Schädigungen des Kortex können darüber hinaus als Folge von angeborenen Stoffwechselstörungen, Sauerstoffmangel während oder nach der Geburt (Hypoxie und Asphyxie), postnatalen Erkrankungen, Schlag- oder Krampfanfällen entstehen. Tabelle 1 gibt einen Überblick über mögliche Ursachen von Entwicklungsstörungen.

**Tabelle 1:** Ausgewählte Ursachen für intellektuelle Behinderung

<b>Genetische Störungen</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Chromosomenstörungen (Veränderungen in der Zahl oder Struktur der Chromosomen)</li> <li>• Ererbte monogenetische Störungen (autosomal dominant, rezessiv oder X-gebunden)</li> <li>• De-novo-Mutationen</li> <li>• Copy-Number-Varianten</li> <li>• Mitochondriale Störungen</li> </ul>
<b>Infektionen und Stoffwechselerkrankungen der Mutter</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mütterliche Infektionen (Toxoplasmose, Zytomegalie, Masern u. a.) während der Schwangerschaft</li> <li>• Chronische Erkrankungen (z.B. Diabetes, Schilddrüsendysfunktion)</li> </ul>
<b>Infektionen des Kindes</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Perinatale Infektionen (z.B. nach sehr unreifer Geburt)</li> <li>• Postnatale Infektionen (z.B. Meningitis)</li> </ul>
<b>Teratogene Störungen</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pränatale Alkoholexposition bei Alkoholkonsum der Mutter während der Schwangerschaft</li> <li>• Prä- oder postnatale Exposition zu toxischen Metallen (z.B. Blei, Kupfer)</li> </ul>
<b>Asphyxien</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mangelnde Sauerstoffversorgung (z.B. als Komplikation nach einer sehr unreifen Geburt)</li> </ul>