

Williams-Beuren-Syndrom

Das Williams-Beuren-Syndrom (WBS) ist eine genetisch bedingte Entwicklungsstörung und gekennzeichnet u. a. durch eine psychomotorische Retardierung.

Betroffene weisen ein spezifisches Kognitions- und Verhaltensprofil sowie charakteristische Gesichtszüge auf, und in ca. drei Viertel der Fälle liegt zudem ein Herzfehler vor.

Das Williams-Beuren-Syndrom tritt mit einer Häufigkeit von 1:7.500 bis 1:10.000 relativ selten auf.

Erscheinungsformen

Als Leitmerkmale können genannt werden:

- Gefäßverengungen und -veränderungen, insbesondere in Herznähe
- charakteristische Gesichtszüge
- Schielen
- Kleinwuchs
- leichte bis mittelschwere geistige Behinderung
- Entwicklungsverzögerung (u. a. Laufen und Sprechen)
- typisches Persönlichkeitsprofil (freundlich, kontaktfreudig)
- Ess- und Trinkschwierigkeiten
- Geräuschempfindlichkeit
- besondere Begabung (z. B. musikalisch, sprachgewandt, einfühlsam, gutes Orts- und Personengedächtnis)

Erscheinungsbild: Es fallen charakteristische Gesichtsfehlbildungen („Kobold-“ bzw. „Elfengesicht“) auf. WBS-Betroffene weisen häufig eine leichte Schädelfehlbildung in Kombination mit einer Fehlbildung des Mittelgesichts (lange, vertikal verlaufende Vertiefung zwischen Oberlippe und Nase) auf. Hinzu treten häufig kurze Lidspalte, breite Stirn, tiefe Nasenwurzel, nach vorne ausgerichtete Nasenlöcher. Der Oberkörper ist oft lang und schmal geformt, häufig in Kombination mit hängenden Schultern und verlängertem Nacken.

Es können Herzfehler, Nierenfehlbildungen oder andere Schäden an den inneren Organen auftreten.

Mentale Fähigkeiten: WBS-Patientinnen und -Patienten weisen in der Regel eine kognitive Behinderung im Sinne einer verzögerten (retardierten) psychischen und physischen Entwicklung auf. Betroffene Kinder können in Teilgebieten eine überdurchschnittliche Intelligenz aufweisen. Sie zeigen z. B. einen besonderen Umgang mit Sprache und fangen in sehr frühem Alter an zu lesen. Einige Kinder verfügen zudem über ein absolutes Gehör.

Ursache/Diagnose/Prognose

Seit 1993 ist bekannt, dass das WBS spontan durch den Verlust von genetischem Material bei der Bildung der Keimzellen entsteht.

Die Diagnose erfolgt in der Regel mittels Chromosomenanalyse mithilfe des Schnelltests FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung). Bereits wenige Tage nach einer Zellentnahme können einige Chromosomenbesonderheiten mit recht hoher Sicherheit nachgewiesen werden.

Die Betroffenen haben eine weitgehend normale Lebenserwartung, sind aber meist ein Leben lang auf Unterstützung angewiesen.

Behandlung

Die Behandlung eines WBS kann derzeit nur symptomatisch ausgerichtet sein. Die medizinische Versorgung und Betreuung der Betroffenen erfolgt durch ein multidisziplinäres Ärzteteam. Dazu gehören KinderärztInnen, ZahnärztInnen, KardiologInnen, Hals-Nasen-Ohren-ÄrztInnen und weitere SpezialistInnen, die sich den individuellen Symptomen widmen.

Derzeit ist keine Therapie bekannt, die Kinder mit WBS heilen könnte. Jedoch können die Symptome mittels Ergo-, Physio-, Logo- und Musiktherapie gelindert werden. Diese Maßnahmen finden meist außerhalb des schulischen Kontexts bzw. bereits vor der Einschulung statt.

Die Eltern sollten als „Experten“ für ihr Kind agieren und als „Co-Therapeuten“ angeleitet werden. Dadurch kann eine kooperative Förderplanung, d. h. das Abstimmen der Förderziele mit allen Beteiligten, entstehen.

Hinweise für Lehrkräfte

Trotz syndromspezifischer Symptome besitzt jedes Kind mit WBS ein eigenes komplexes Entwicklungspotenzial. Es ist von großer Bedeutung, jedes Kind für sich zu betrachten, um individuelle Lernschwächen und -stärken, Vorlieben und Abneigungen zu erkennen. Das Wissen über charakteristische Eigenschaften beim WBS kann Eltern und Lehrkräften wichtige Hinweise für adäquate Interventionsmaßnahmen liefern. So lässt sich z. B. die Musikalität eines betroffenen Kindes nutzen, indem Übungen mit rhythmischem Klatschen begleitet werden.

Manchmal werden vom WBS betroffene Kinder aufgrund ihrer Sprachbegabung überschätzt. Sie sind gute „Schauspieler“ und wiederholen Phrasen manchmal sehr überzeugend, ohne sich dabei ihrer Bedeutung ganz bewusst zu sein oder sie gezielt einzusetzen. Die verschiedenen Symptome und besonderen geistigen Fähigkeiten von Kindern mit WBS erfordern eine sonderpädagogische Förderung. Studien verdeutlichen, dass bei fast allen Probandinnen und Probanden im Schulalter ein sonderpädagogischer Förderbedarf ermittelt wurde und bereits im Kindergartenalter eine heilpädagogische Betreuung die Regel ist. Generell ist eine Beschulung in einer regulären Schule nicht ausgeschlossen, sofern dem betroffenen Kind dort die notwendige Förderung zukommt.

Materialien für Lehrkräfte

- „Das Williams-Beuren-Syndrom. Eine Orientierungshilfe für Pädagogen“:
www.w-b-s.de/paedagogen

Selbsthilfe/Patientenorganisation

Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e. V.
(BV-WBS)
www.w-b-s.de



Weitere Internetadressen

- www.w-b-s.de/syndrom
- www.intakt.info/informationen-und-recht/diagnose-behindert/williams-beuren-syndrom