

Unterstützte Kommunikation und CDKL5

– Eine Untersuchung mit Umfrage

Augmentative and Alternative Communication and CDKL5 - An investigation with survey

Schlüsselwörter: CDKL5, atypisches Rett-Syndrom, Unterstützte Kommunikation

Keywords: CDKL5, atypical Rett-Syndrome, Augmentative and Alternative Communication

Zusammenfassung: Menschen mit der seltenen Diagnose Rett-Syndrom zeigen mit Hilfe Unterstützter Kommunikation (UK) kommunikative Leistungen, die ihnen wegen schwerer kognitiver und sprachlicher Beeinträchtigungen lange Zeit abgesprochen wurden. Bei einer noch weniger erforschten Form des atypischen Rett-Syndroms mit einer CDKL5-Gen-Mutation treten ähnliche Symptome wie im späteren Verlauf des klassischen Rett-Syndroms auf. Es stellt sich daraus ableitend die Frage, ob die mehrfach beschriebene erfolgreiche UK mit Menschen mit typischem Rett-Syndrom auch auf die Kommunikation mit Menschen mit atypischem Rett/CDKL5-Mutation übertragbar ist. Ziel der vorliegenden Befragung war die Ermittlung des derzeitigen kommunikativen Verhaltens und dessen Formen zwischen Kindern mit CDKL5 und deren Eltern bzw. BegleiterInnen. Dafür wurden die Erfahrungen innerhalb einer deutschen und einer internationalen CDKL5-Facebook-Gruppe erfragt und deskriptiv ausgewertet. Die Ergebnisse der Umfrage zeigen, dass diese Eltern und Kinder auf sehr individuelle Weise miteinander kommunizieren. Vereinzelt werden Formen und Elemente der UK eingesetzt und zeigen eindeutige Möglichkeiten und Ressourcen bei der Entwicklung der Kommunikation zwischen Menschen mit und ohne CDKL5. Bemängelt wird, dass die professionelle Unterstützung dabei zeitlich und inhaltlich unzureichend ist und die Eltern bisher hauptsächlich im Alleingang die verschiedenen Wege multimodaler UK ausprobieren und sich dazu selbständig weiterbilden.

Abstract: People with the rare diagnosis of Rett syndrome who use Augmentative and Alternative Communication (AAC) show communication skills that have been denied to them due to severe cognitive and linguistic impairments for a long time. In the even less researched form of atypical Rett syndrome with CDKL5 gene mutation symptoms occur that are similar to the later stage of classic Rett syndrome. These similarities raise the question if the success shown when AAC was used for people with typical Rett syndrome can also be observed when AAC is applied to people with atypical Rett/CDKL5-Mutation. The aim of this survey was to assess the current communication patterns and behaviour between children with CDKL5 and their parents or caregivers. Members of a German and an international CDKL5 support group on Facebook have been asked to share their experiences in this respect, using a survey template. The results have been analysed descriptively and they show that these parents/care givers and children communicate in a very individual manner. In those cases where methods and elements of AAC were used, clear opportunities and resources in the development of communication between people with and without CDKL5 could be observed. Concerns were raised in the returned completed surveys, about the lack of professional support, which was deemed insufficient in terms of input of time and content. Parents are on their own when educating themselves about AAC and trying to find the most suitable method(s) for their child.

CDKL5-Mutation und Rett-Syndrom

CDKL5 (Cyclin-Dependent Kinase-Like 5) bezeichnet ein Gen auf einem Arm des X-Chromosoms sowie ein Protein, dessen Bildung von diesem Gen gesteuert wird. Es scheint eine Rolle bei der Regulierung der Aktivität anderer Gene und

Proteine zu spielen, einschließlich z. B. des MECP2-Gens, dessen Mutation zur Ausbildung des Rett-Syndroms führen kann (MGZ, 2013; www.cdkl5uk.org¹). Bei beiden Arten von Mutationen der

.....
 1 uk steht hier für die Länderkennung United Kingdom im Unterschied zur Abkürzung UK für Unterstützte Kommunikation

Gene CDKL5 und MECP2 können schwere neurologische Störungen mit einem charakteristischen Muster kognitiver und funktionaler Entwicklungsstagnationen auftreten (Fehr et al., 2013; Schnermann & Schmidt, 2001; Sarimski, 2003). Mädchen und Frauen sind aufgrund der Verortung der Gene MECP2 bzw. CDKL5 auf dem X-Chromosom häufiger betroffen.

Für das seit 1966 bekannte Rett-Syndrom wurden 1999 die genetischen Auslöser identifiziert (www.rett-syndrom-deutschland.de). Bei der am häufigsten vorkommenden klassischen Form des Rett-Syndroms ist der Verlauf charakteristisch: nach weitgehend unauffälliger prä- und postnataler Entwicklung der Kinder kommt es zu bereichsübergreifender verlangsamer Reifung bis zum Stillstand und schließlich zum Verlust von bereits erworbenen Kompetenzen.

Neben dem klassischen Rett-Syndrom werden zahlreiche Varianten beschrieben (Wilken, 2004; Schnermann & Schmidt, 2001; Laccone, 2006), wie z.B. die "early onset seizure"-Form, eine Form, die durch sehr frühe epileptische Anfälle auffällt, wodurch die Symptome meist nicht eindeutig zu bestimmen sind „...lund diel geprägt listl durch einen frühen Beginn und eine ausgeprägte Behinderung“ (Sträßer, Reinartz, & Reinartz, 2006, S. 9). Aufgrund dieser Beschreibung liegt die Vermutung nahe, dass es sich bei dieser als Rett-Variante bezeichneten Form um das erst später beschriebene eigenständige Krankheitsbild



Abbildung 1 Ein Mädchen mit CDKL5, welches einige der typischen Symptome zeigt.

CDKL5 handelt, welches durch CDKL5-Mutation ausgelöst werden kann.

Im Jahr 2003 wurde innerhalb veröffentlichter Fallstudien ein Zusammenhang vermutet zwischen Mutationen im CDKL5-Gen und einem Komplex an Symptomen, von denen einige mit phänotypischen Merkmalen des Rett-Syndroms übereinstimmen und andere nicht, wie z.B. die erwähnte früh auftretende Epilepsie (www.cdkl5.com). CDKL5-Mutation, damit einhergehende Beeinträchtigungen und Fördermöglichkeiten werden seitdem separat erforscht (Kalscheuer et al., 2003; www.cdkl5uk.org).

Erscheinungsbild CDKL5-Mutation

Die Forschungs- und Publikationslage zur CDKL5-Mutation ist bis jetzt begrenzt, weil die Zusammenhänge zwischen den Komponenten der Krankheit noch nicht lange bekannt sind und bis heute nur einige Hundert diagnostizierte Menschen weltweit dokumentiert sind, bei rapide wachsender Fallzahl (www.cdkl5.com). Allein in Frankreich wurden innerhalb eines aktuellen groß angelegten Screenings bisher über 50 Fälle identifiziert (Nemos et al., 2009; Philippe, 2014). In Italien sind über 70, in Spanien 20 und in Griechenland fünf Menschen mit CDKL5 erfasst worden (Newey, 2014). In einer deutschsprachigen Selbsthilfegruppe sind bereits 17 betroffene Familien registriert.

Epileptische Enzephalopathien vom frühen Kindesalter an, tiefgreifende Entwicklungsstörungen, ausgeprägte Hypotonie und gleichzeitig auftretende Rett-Syndrom-ähnliche Symptome werden seit einigen Jahren mit einer CDKL5-Genveränderung in Verbindung gebracht (Kilstrup-Nielsen et al., 2012). Der Kenntnisstand zur Funktion des seit 2004 lokalisierten CDKL5-Gens ist noch recht begrenzt, allerdings scheint das gleichnamige Protein, dessen Bildung vom Gen gesteuert wird und das selbst eine regulierende Funktion für die Bildung weiterer Proteine einnimmt, für das reifende Gehirn eine Bedeutung zu haben (ebd.).

Der Verlauf der klinischen Symptomatik wird vom Medizinisch Genetischen Zentrum München (MGZ, 2013) unter dem Aspekt der charakteristischen Entwicklung der medikamentös schwer einstellbaren Epilepsie vom frühen Kindesalter an beschrieben. Neben der

Verschiedene Arten von epileptischen Anfällen, beginnend in den ersten Lebensmonaten; neurologische Notfälle wie (nonconvulsiver) Status epilepticus
tiefgreifende Entwicklungsverzögerung und geistige Behinderung
geringe feinmotorische Fähigkeiten, sehr begrenzte Hand-Fähigkeiten
Handstereotypien oder Verweildauer der Hände im Mund (Mouthing)
infantile Spasmen
Dyspraxie bzw. Apraxie
geringer Muskeltonus oder gemischter Tonus
begrenzte oder fehlende Sprache
hohe Schmerztoleranz
diverse gastrointestinale Störungen, wie Reflux, Magen-Darm-Störungen, Nahrungsmittelallergien usw.; gastrointestinale Notfälle wie z. B. Darmverschluss
Unregelmäßigkeiten der Atmung, wie Hyperventilation, Infektionen der Lunge, Apnoe; Respiratorische Notfälle wie Aspirationspneumonie
kardiologische Symptome wie Herzrasen, abweichende Befunde auf einem EKG
Autismus-ähnliche Tendenzen
Überempfindlichkeit auf Berühren
sehr armer oder fehlender Blickkontakt
kortikale Sehbehinderung, Strabismus, Nystagmus
erhebliche Schlafstörungen
Zähneknirschen
Episoden von Lachen oder Weinen ohne Grund
Übereinanderschlagen der Beine („crossed legs“)

Tabelle 1 CDKL5 Symptomatik

Phänomen	Einfluss auf Kommunikation
Apraxie	Verloren gehen Fähigkeiten zum motorischen Agieren und Reagieren. Einige Fähigkeiten der motorischen Steuerung bleiben erhalten und funktionieren zeitweise bei einem automatisierten und unbewusst ausgelösten Ereignis ohne Überlegung. Das kann verwirrend sein und als Eigensinn interpretiert werden, da es scheint, dass das Kind zeitweise eine Aufgabe zu erledigen vermag. Je stärker allerdings das Kind sich anstrengt, desto schwieriger kann es etwas ausführen oder erfüllen. Manchmal scheint es so, als ob das Kind sich abwendet, bevor es Beabsichtigtes erreicht hat. Wenn nicht gewartet wird, kann das als Ablehnung oder falsche Reaktion erscheinen, obwohl das Kind die Bewegung fertig ausführen möchte. Ein verzögerter Prozess der Bearbeitung von Absicht in die Handlung ist typisch für diese Mädchen. Die Apraxie wirkt sich auch auf die Muskeln der Sprechmotorik aus und beeinflusst weitere kommunikative Fähigkeiten, einige nonverbale soziale Signale und das Halten des Blickkontaktes. Das Nichthaltenkönnen des Blickkontaktes beeinträchtigt auch die Triangulierung, also das Bewegen der Augen zwischen einem gewünschten Objekt und einer Person, eine in der Entwicklungspsychologie als Meilenstein gewertete vorsprachliche Kompetenz. Das Warten auf eine Antwort mit anteilnehmender Vorfreude ist entscheidend für einen Erfolg. Die Kinder lernen, die KommunikationspartnerInnen zu erkennen, die sich die nötige Zeit nehmen, um auf sie zu warten und entscheiden so, ob sich ihre Anstrengungen lohnen.
Stereo-typien	Neurologische Stereotypien behindern zusätzlich motorische Handlungen. Typisch sind das Händewringen, Hände oder Finger in den Mund stecken (Mouthing) und Variationen davon. Bei geplanten Handlungen, deren Ausführung durch Apraxie bereits erschwert ist, müssen zusätzlich noch die Stereotypien überwunden werden (Burkhart, 2012). Dadurch fällt das Zeigen auf Objekte oder Personen schwer (von Tetzchner & Martinsen, 2000) und es ist überwiegend unmöglich, sich mittels Gebärden oder anderer Körpersprache verständlich zu machen (Hunter, 1999). Der hilfsmittelgestützten Kommunikation kommt aufgrund der eingeschränkten körpereigenen Kommunikationsmöglichkeiten aus diesem Grund eine besondere Rolle zu. Viele Kinder können auch mit fortgeschrittener motorischer Beeinträchtigung noch lange einfache Schalter bedienen (von Tetzchner & Martinsen, 2000) und auf diese motivierende Art in die Ursache-Wirkungs-Zusammenhänge eingeführt werden. Zusätzlich und falls die Ansteuerung von Schaltern mit den Händen nicht (mehr) möglich ist, kann das Zeigen mit den Augen und die zielgerichtete Blickrichtung eingesetzt werden (ebd.).
Weitere syndrom-spezifische Besonderheiten	Das Arbeitsgedächtnis kann nur mit einer begrenzten Menge an Informationen zur gleichen Zeit umgehen. Automatismus-Fähigkeiten werden manchmal erreicht, manchmal aber auch nicht oder wieder verloren, vor allem diejenigen mit einer motorischen Reizantwort, und so muss die Konzentration auf jede einzelne Komponente gelenkt werden, um ein Handlungsziel zu verfolgen. Die für eine effektive Kommunikation zu koordinierenden Fähigkeitskomponenten sind im Einzelnen beeinträchtigt und in Kombination erst recht: - die sensomotorischen Anforderungen, die Einfluss haben auf Motivation, Anstrengung, Ausführungs-Planung, Ausdauer, Automatismus, auditive Filterung, Reaktionszeit, visuelle Diskriminierung, visuelles Scanning/ Gedächtnis und visuelle Verfolgung, - die kognitiven Anforderungen, ebenfalls notwendig für Motivation, aber auch für das Verständnis von Ursache/Wirkungs-Zusammenhängen, Initiierung von Handlungen, Unterscheidung von Zweck und Funktion, die Entwicklung kognitiver Schemata, aktive Auswahl, Versuch und Irrtum, Problemlösung und Gedächtnis, - und die sprachlichen Anforderungen, zu denen wiederum Motivation, Prozesse der Sprachpraxis, Pragmatik, Frageprozesse, auditive Filterung, Verarbeitung des Zeichensatzes, Syntax/Grammatik, Konzentration auf die Aufgabe und Gedächtnis gehören.

Tabelle 2 Phänomene der Rett-Syndrom-Symptomatik und der Einfluss auf die Kommunikation nach Burkhart (2007)

Epilepsie zeigen die Kinder eine muskuläre Hypotonie und wenig Augenkontakt (ebd.). Alle anderen Symptome treten ebenfalls sehr früh auf; eine regelhafte Entwicklung wie zeitweise beim Rett-Syndrom wird bei CDKL5 nicht oder in sehr viel geringerem Maße beschrieben. Die Symptome in Tabelle 1 werden von der Internationalen Stiftung für CDKL5-Forschung bei CDKL5 (www.cdkl5.com) aufgeführt, wobei nicht bei jedem diagnostizierten Kind sämtliche Phänomene vorkommen bzw. auch noch weitere nicht genannte Symptome vorkommen können.

Unterstützte Kommunikation bei Rett-Syndrom

Einige Phänomene der Rett-Syndrom- und CDKL5-Symptomatik, die einen unmittelbaren Einfluss auf die Formen der Kommunikation haben, werden genau so bei fortgeschrittenem Rett-Syndrom beschrieben. Zum Forschungsstand dazu informiert Tabelle 2.

Forschungsstand zu Unterstützter Kommunikation bei Rett-Syndrom

In einem 2014 erschienenen Sammelband werden Konzepte alternativer Kommunikationsformen aus der Praxisperspektive in ihrer gesamten komplexen Bandbreite dargestellt (Braun, Koch-Buchtmann, & Westphal, 2014).

Ein systematisches Review trägt die Ergebnisse zu den kommunikativen Fähigkeiten bei Rett-Syndrom aus zahlreichen Studien zusammen (vgl. Sigafos et al., 2009). Die AutorInnen stellen die Notwendigkeit weiterer umfassender Untersuchungen zu den kommunikativen Fähigkeiten klar in den Fokus. Die derzeitige Studienlage erlaubt keine generalisierbaren Rückschlüsse. Obwohl es bisher wenige umfassende Untersuchungen über den Einsatz von UK bei Kindern mit Rett-Syndrom gibt, lassen sich viele einzelne Studien und Erfahrungsberichte von PädagogInnen und Eltern aus den vergangenen Jahren finden:

Als Mütter betroffen, mit teilweise pädagogischem oder therapeutischem Hintergrund, beschreiben Koch (2012), Dieckmann (2006) und Malzer (2007-2014) ihre erfolgreichen Eigenbemühungen

beim Kommunikationsaufbau und -prozess mit ihren Töchtern. Angelika Koch (2012, S. 11.050.001) verarbeitet in dem Artikel „Die Mädchen mit den sprechenden Augen“ eine Umfrage unter 27 Eltern von Frauen und Mädchen, die zwischen zehn und 19 Jahre alt sind und UK nutzen. Dreizehn Mädchen bekommen sogenannte ‚sprechende Tasten‘ angeboten; mit komplexen elektronischen Kommunikationshilfen arbeiten fünf Mädchen, vier davon nach dem Übergang mit ‚sprechenden Tasten‘. Auch Gebärdensprache, einfache Gebärden, einfache elektronische Kommunikationshilfen sowie Symbole werden von den anderen – teilweise multimodal – verwendet (Koch, 2012).

In einer aktuellen Studie von Urbanowicz und MitarbeiterInnen wurden die Eltern von Mädchen mit Rett-Syndrom zu den kommunikativen Kompetenzen ihrer Töchter befragt. Alle Eltern bestätigten die Möglichkeiten der Kinder, Unbehagen auszudrücken und vielfältige Methoden bspw. Einzelvokalisationen, Augen- und/oder Körperbewegungen für Nachfragen und in Auswahl-situationen einzusetzen (Urbanowicz et al., 2014).

In einer von Jurkoweit (2012) durchgeführten Elternbefragung zu den kommunikativen Möglichkeiten von Kindern mit Rett-Syndrom gab rund die Hälfte der 39 Eltern (51,5%) an, dass ihre

Kinder in der Lage sind, das Ursache-Wirkungs-Prinzip zu verstehen. Genauso viele Kinder benutzen nach den Angaben Taster, wobei diese zum großen Teil auch diejenigen Kinder sind, von denen das Ursache-Wirkungs-Verständnis angenommen wurde (ebd.). Die weiteren Ergebnisse der Befragung sind der Einsatz von nicht-elektronischen Hilfsmitteln bei 19 Kindern und bei ebenso vielen die Nutzung elektronischer Unterstützungsinstrumente. Bei einem Drittel sind das einfache Talker, wie beispielsweise ein BigMack, Step-by-Step oder GoTalk, bei einem Zehntel der Kinder dynamische Talker, bei ebenso vielen ein Power-Link, bei einigen wenigen Kindern adaptierte Geräte und/oder eine Art von Umweltsteuerung sowie bei einem Zehntel andere elektronische Hilfsmittel wie z. B. der Computer (ebd.).

Zu tendenziell ähnlichen Ergebnissen kommt Felgenhauer (2010), die ebenfalls durch Befragung von Elternpaaren die kommunikativen Bedürfnisse und Unterstützungsmöglichkeiten bei Rett-Syndrom untersuchte und die These bestätigte, dass UK bei betroffenen Mädchen eine zentrale Rolle spielt. Fast alle Mädchen und Frauen konnten laut dieser Befragung durch UK beispielsweise ihre Bedürfnisse zum Ausdruck bringen, die Fortsetzung einer unterbrochenen Handlung einfordern oder auf sich aufmerksam machen. Einzelne UK-Benutzerinnen konnten sogar mittels der Hilfsmittel Fragen stellen (Felgenhauer, 2010).

Die 3. Europäische Rett-Syndrom-Konferenz in Maastricht 2013 widmete einen eigenen Veranstaltungsstrang dem Thema Kommunikation mit einer Vielzahl an Vorträgen, Filmdokumentationen und Workshops aus aller Welt. Allen gemeinsam waren Erfolgsberichte und Optimismus für eine weitere Entwicklung von UK-Mitteln und Kommunikationsstrategien, angepasst an die besonderen Bedürfnisse, die das Rett-Syndrom mit sich bringt (www.europeanrettsyndromeconferencemaastricht.eu). Vor allem die Technologie der Augensteuerung wurde auf Grundlage einer Studie mit über 100 Frauen und Mädchen mit Rett-Syndrom als Möglichkeit erkannt, die kognitiven und sprachlichen Potenziale zu zeigen und zu entfalten (Garrett & Minto, 2013).

Baptista und KollegInnen zeigen in einer 2006 veröffentlichten Untersuchung die Möglichkeiten des Einsatzes von Augensteuerungen auf. Sie liefern Hinweise darauf, dass Mädchen mit Rett-Syndrom in der Lage sind, intentionale Blickbewegungen durchzuführen (Baptista, Mercadante, Macedo, & Schwartzman, 2006). Zudem wird auf verschiedenen Internetseiten, in Foren und in sozialen Netzwerken deutlich, dass vor allem in betroffenen Elternkreisen ein großes Interesse an der Thematik besteht und beständig wächst, weil diese die bedeutsamen Entwicklungschancen für ihre Kinder durch UK erkennen. Das führt zu regem Erfahrungsaustausch und gegenseitiger Unterstützung und nicht zuletzt zu einer verstärkten Verbreitung und Einforderung von UK in Bildungseinrichtungen (www.rettforum.de). Linda Burkhardt (2007, S. 1) formuliert „Everyone communicates, Communication begins with intent. Getting from intent to action is what is difficult for girls with Rett Syndrome. The result of the effort must be worth the effort“.

Braun (2014) schreibt treffend, dass UK nicht dazu führt, „... dass die Kommunikation mit Menschen mit Rett-Syndrom ganz plötzlich völlig unproblematisch und eindeutig wird.“ Allerdings bietet die UK ein „... entscheidendes Mehr an selbstbestimmter Kommunikation...“ (Braun, 2014, S. 26).

KURZBIOGRAFIE

Michael Wahl studierte von 1998 bis 2008 Patholinguistik, Kognitionswissenschaften und Gesundheitsökonomie in Potsdam und Berlin. Von 2007 bis 2012 war er wissenschaftlicher Mitarbeiter in der Klinik für Neurologie der Charité in Berlin. Seit 2012 ist er Juniorprofessor für Neue Medien in der Rehabilitation am Institut für Rehabilitationswissenschaften der Humboldt-Universität zu Berlin. Seine Forschungsschwerpunkte liegen in der Unterstützten Kommunikation und dem Einsatz Neuer Medien und Technologien in der Rehabilitation. Seit 2013 ist er Bundesvorsitzender des Deutschen Bundesverbandes der akademischen Sprachtherapeuten (dbs) e.V.

Umfrage zu Kommunikation und Unterstützter Kommunikation bei CDKL5

Für erste Informationen zu dieser Thematik, für die bisher keine Veröffentlichung einer systematischen Untersuchung gefunden werden konnte, wurde es für relevant erachtet, eine Umfrage in einem sozialen Netzwerk zu starten, in der sich betroffene Eltern und professionell mit CDKL5-Menschen Arbeitende weltweit austauschen.

Fragestellungen und Ziel der Umfrage

Die wesentlichen Fragen dieser Umfrage lauteten:

Wie kommunizieren Eltern oder weitere Bezugspersonen mit Kindern, gegebenenfalls auch Erwachsenen, mit der

Diagnose CDKL5? Wird dafür UK und dazugehörige Beratung angeboten und eingesetzt?

Ziel der Untersuchung ist die Informationsgewinnung zum derzeitigen Einsatz von UK und die Einschätzung der kommunikativen Möglichkeiten bei Menschen mit der Diagnose CDKL5 aus der Sicht der Eltern und anderer Bezugspersonen. Die Ergebnisse können als Grundlage für weitere Diagnose- und Förderansätze bzw. Forschungsfragen dienen.

Annahmen

1. Die Phänomene der Kommunikation bei CDKL5 haben tendenziell den gleichen Charakter wie die Phänomene der Kommunikation bei Rett-Syndrom im fortgeschrittenen Stadium.
2. Dabei gibt es eine breite Spanne der Ausprägung der Symptome und damit auch der Art der Kommunikationsbeeinträchtigungen, sodass eine individuelle Einschätzung und Förderung notwendig ist.
3. Die eingeschränkten kommunikativen Fähigkeiten von Menschen mit CDKL5 können mit UK gefördert werden.

Aufbau und Inhalt des Fragebogens

Der Fragebogen gliedert sich in einen Einleitungstext, eine allgemeine Datenabfrage, acht Komplexe mit detaillierten Fragen in geschlossener sowie offener Form (für beschreibende Erklärungen) und ein Feld für Anmerkungen und Wünsche am Ende. Die Fragenkomplexe erheben folgende Informationen:

Durchführung der Befragung

Der Fragebogen wurde unter <https://www.umfrageonline.com/> als online-Version erstellt und am 21.10.2013 aktiviert. Bis zum 20.11.2013 war er in den geschlossenen Facebook-Gruppen CDKL5 Support group for Parents, Families and Caregivers of Children with CDKL5 und unter CDKL5 Deutschland abrufbar. Zusätzlich und zeitlich vorab wurde der Fragebogen in Papierform an dem Stand der CDKL5 UK (hier: United Kingdom) im Rahmen der 3. Europäischen Rett-Syndrom-Konferenz vom 17. bis 19.10.2013 in Maastricht ausgelegt und von Elternteilen bzw. BetreuerInnen

Fragenkomplex	Inhalt	Fragetypen
1 Bisherige Kommunikation	In welcher Form kommunizieren Sie miteinander? Bitte beschreiben Sie (welche Hilfsmittel und anderes)!	geschlossen offen
2 Interaktion	Reagiert das Kind auf Ansprechen? Beschreibung (wie reagiert es)?	geschlossen offen
3 Sprachverständnis	Reagiert es auf Geräusche oder Sprache? Beschreibung (wie reagiert es)?	geschlossen offen
4 Verständnis von Ursache-Wirkungs-Zusammenhängen	Hat Ihr Kind das Ursache-Wirkungs-Prinzip verstanden? Drückt es gezielt einen Schalter, um Spielzeug bewegen zu lassen oder um den Fön einzuschalten oder eine Musikanlage? Verwendet es einen Schalter für Anderes? Bitte beschreiben Sie!	geschlossen geschlossen geschlossen offen
5 Verständnis von Ja/Nein-Konzepten	Versteht Ihr Kind Ja/Nein-Fragen und reagiert passend dazu? Wenn Ja zuverlässig und eindeutig? Klappt das mit allen Personen oder nur mit vertrauten? Nähere Beschreibung?	geschlossen geschlossen geschlossen offen
6 Kompetenz von Auswahlmöglichkeit zwischen zwei Handlungen	Kann Ihr Kind zwischen zwei Handlungen auswählen? Wenn Ja, zuverlässig und eindeutig? Bitte beschreiben Sie und geben Beispiele!	geschlossen geschlossen offen
7 Verwendung von UK	Verwendet Ihr Kind Unterstützte Kommunikation? Wenn Ja, welche UK-Mittel? Beschreibung?	geschlossen geschlossen offen
8 Förderung in der Kommunikation	Bekommt Ihr Kind eine Förderung in der Kommunikation und wenn Ja wie oft? Wie sind Ihre Erfahrungen damit? Haben Sie weitere Gedanken, Kommentare, Wünsche in Bezug auf die Kommunikation mit Ihrem Kind mit CDKL5?	geschlossen offen offen

Tabelle 3 Informationsgewinn aus Fragenkomplexen

von sieben Kindern ausgefüllt. Durch die weitere Teilnahme von 38 Facebook-Gruppen-Mitgliedern erreichte der Fragebogen insgesamt die Zahl $n=45$, wobei nicht alle TeilnehmerInnen alle Fragen beantwortet bzw. alle Felder ausgefüllt haben, sodass n von Frage zu Frage variiert.

Ergebnisse

Auswertung der Befragung

Einige ausgewählte Ergebnisse der Befragung werden deskriptiv dargestellt

und in der anschließenden Diskussion auszugsweise interpretativ ausgewertet.

Zusammensetzung der Stichprobe

An der Umfrage beteiligten sich CDKL5-BegleiterInnen aus elf verschiedenen Ländern (Abb. 2). Insgesamt wurden 45 Fragebögen ausgefüllt.

Die Altersspanne der in den Antworten genannten 45 Kinder und Jugendlichen reicht in relativ gleichmäßiger Verteilung von 0;6 bis 17 Jahren, der Anteil an Jun-

gen beträgt vier. In dieser Studie wurden 28 Kinder und Jugendliche ab vier Jahren näher betrachtet.

Ergebnisse ausgewählter Einzelfragen

Frage 1: In welcher Form kommunizieren Sie miteinander?

Zwölf Personen gaben darüber hinaus an, dass durch Laute, vor allem in Form von Schreien, Lachen, einer Art „Gurren“ oder in zwei Fällen auch mittels basaler Lautsprache (mit wenigen Einwortsätzen) kommuniziert wird. Eingesetzt werden die Lautäußerungen in verschiedenen Tonlagen zur Mitteilung von Gefallen/Nichtgefallen, zum Ausdrücken von Bedürfnissen und/oder zum Erlangen von Aufmerksamkeit. Außerdem wurde beschrieben, dass einige Gebärden angeboten werden und von zwei genannten Kindern die Gebärde für „mehr“ verwendet wird. Auch Körperbewegungen spielen häufig eine Rolle; hierzu werden das Hinwenden des Körpers und/oder des Kopfes, das Wegschieben oder Heranholen mit den Händen, freudiges Klatschen und ein Mit-der-Hand-auf-den-Tisch-Schlagen z. B. bei Hunger beschrieben. Vier Antworten beziehen sich auf die Nutzung von körperfremden Mitteln, wie Referenzobjekten, Kommunikationskarten mit Fotos und Schaltern zur Aktivierung von Spielzeug oder Lampen mittels Hand- oder Kopfsteuerung. Die Nutzung von iPads mit Ja/Nein- bzw. TouchChat-Apps wurde zweimal angegeben. Gesichtsausdruck und Augenkontakt kommen in dem Feld für Beschreibung einmal vor und wurden dort als gut funktionierend bezeichnet. Erwähnt wurden dreimal die Schwierigkeit der gezielten Hand- und Fingersteuerung sowie das Auftreten

der selektiven Aufmerksamkeit. Einmal beschrieben wurde fehlendes Symbolverständnis.

Frage 2: Wie gestaltet sich die Interaktion?

Bei den Beschreibungen zur Interaktion beim Ansprechen waren in fast allen Antworten die Formulierungen „manchmal“, „nicht immer“ oder „abhängig von der Tagesform“ enthalten und die Begründung, dass Reaktionen zwar zeitweise beobachtet werden, diese aber nicht zuverlässig wiederholbar sind. Außerdem wurde erwähnt, dass eine körperliche „Ansprache“ wie z. B. Antippen oder Armereichen zum Hochheben mitunter stärkere Reaktionen auslösen als wortwörtliche Ansprache. Die häufigste genannte Art der Reaktion der Kinder/Jugendlichen ist ein körperliches Hinwenden, in Abhängigkeit motorischer Fähigkeiten von minimaler Körperstraffung oder auch nur der sichtbare Versuch dieser Bewegungen bis hin zu Hinlaufen und Umarmen bzw. Wegschieben der ansprechenden Person. In der Häufigkeit der Nennungen folgen Gesichtsausdruck, wie Lächeln, Hochziehen der Augenbrauen und Lauschen. Auch das Schauen in die Richtung der Ansprache wurde häufiger genannt, einmal auch der Blick aus den Augenwinkeln. Eine lautierende Reaktion wurde in zwei Antworten beschrieben. Jeweils einmal wurde das Verständnis von Folgeaufgaben sowie das Einüben von Reaktionen mittels Hilfsmittel bspw. BigMack genannt.

Frage 3: Ist ein Sprachverständnis vorhanden?

Diese Frage wurde in 20 Fällen mit Ja, in einem Fall mit Nein und in drei Fällen mit

„Ich bin mir nicht sicher“ beantwortet. Die Ja-Antworten wurden im Kommentarfeld weiter differenziert: Die Aussage in einer Antwort „Das rezeptive Sprachvermögen ist viel größer als das expressive“ fasst die inhaltliche Tendenz aller 20 Beiträge zusammen. Im Einzelnen wurde mehrmals beschrieben, dass die Kinder/Jugendlichen entweder eine lauschende Haltung einnehmen bzw. den Gesichtsausdruck verändern, wenn sie vertraute Stimmen oder Geräusche bzw. Musik wahrnehmen oder sich mit dem Kopf respektive Körper hinwenden und/oder mit den Beinen strampeln. Ein Drehen der Augen und versuchter Blickkontakt wurden weiterhin aufgeführt, aber auch die Wahrnehmung einer Aufforderung in Abhängigkeit vom Sehen. Einige Kinder beruhigen sich, wenn etwas angekündigt wird, wie z. B. baldiges Essen und einige befolgen einfache Aufforderungen, wie z. B. die Hand aus dem Mund zu nehmen, zu winken, die Hand zu geben, zu jemandem hinzulaufen oder, in einem Fall, jemanden zu umarmen. Kopfschütteln als Verneinung wurde in zwei Antworten genannt.

Frage 4: Hat Ihr Kind das Ursache-Wirkungs-Prinzip verstanden?

Die Frage nach dem Ursache-Wirkungs-Prinzip wurde von 13 Personen mit Ja, sieben mit Nein und fünf mit „Ich bin mir nicht sicher“ beantwortet. Zwölf Personen gaben zusätzliche Erläuterungen, welche folgend zusammengefasst wurden. Der Einsatz von Auslösern, um eine Wirkung zu erzielen, wurde siebenmal, wenn auch zum Teil „noch auf niedrigem Niveau“, konkret beschrieben. Das bedeutet z. B., dass Reiz und Effekt sehr stark sein müssen oder dass die

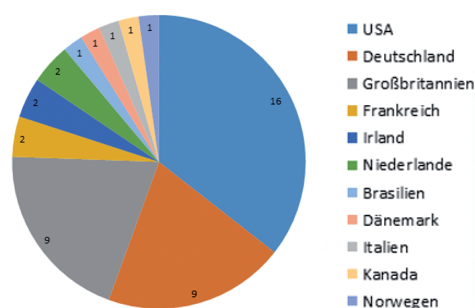


Abbildung 2 Häufigkeit der Antworten nach Herkunftsländern

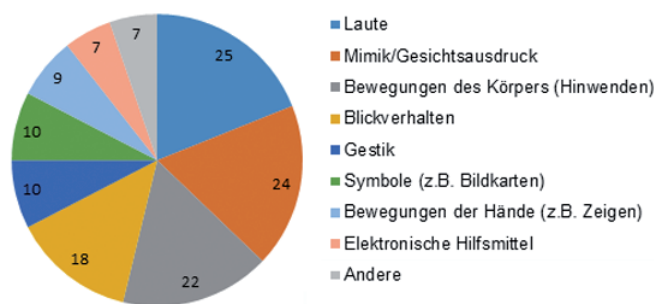


Abbildung 3 Nennungen angewandeter Formen der Kommunikation bei CDKL5 (Mehrfachauswahl möglich)

Motivatoren Essen und Trinken bisher die einzigen funktionierenden Themen sind. Die meisten Kinder und Jugendlichen befinden sich in einem Stadium des Erlernens dieser Kompetenz.

Frage 5: Versteht Ihr Kind Ja/Nein-Fragen und reagiert passend dazu?

Das Reagieren auf Ja/Nein-Fragen wurde mit zwei weiteren Unterfragen verknüpft. In Abbildung 4 sind die entsprechenden Antworten zu sehen.

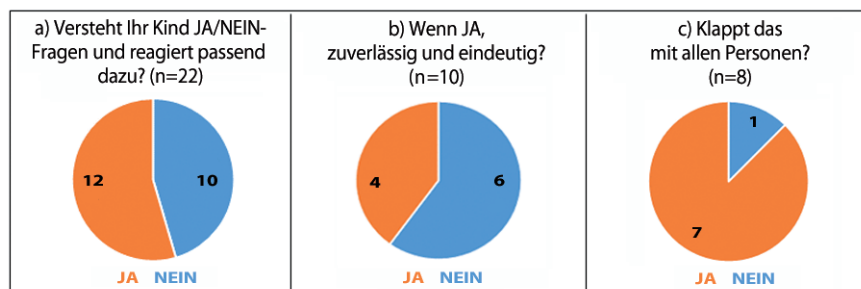
Besonders deutlich wird, dass die Ja/Nein-Fragen lediglich bei bekannten Personen sicher und reproduzierbar verstanden werden. Im zur Frage gehörigen Kommentarfeld haben neun Personen die Möglichkeit genutzt, das Ja/Nein-Verständnis weiter zu beschreiben. Einige Kinder können, abhängig von Wohlbefinden und Epilepsie-Anfalls-Häufigkeit, relativ zuverlässig ihre Entscheidungen zeigen. Hierfür nutzen sie in drei Fällen das Schütteln des Kopfes für Nein und einmal Nicken für Ja. Aber auch der Augenkontakt und der Blick in Richtung des Bejahen bzw. das Ignorieren als Nein wurden beschrieben. Zweimal wurde Fremdeln oder Schüchternheit genannt, einmal aber auch das vehemente Zeigen der Entscheidung gegenüber allen Personen, wenn das Kind unbedingt etwas will oder nicht will.

Frage 6: Kann Ihr Kind zwischen zwei Handlungen auswählen?

In fast allen Antworten wurden zuverlässige Fähigkeiten der Auswahl zwischen zwei oder vier Items beschrieben. Anlässe für diese Art der Kommunikationsanbahnung, die am häufigsten genannt werden, sind Ess- und Trinksituationen (Auswahl zwischen zwei Getränken, Auswahl zwischen Essen oder Ausruhen), aber auch Spielsituationen (Auswahl von verschiedenen Spielzeugen) und ganz allgemein wurde die Schule genannt. Es wurde auch hier erwähnt, dass die Auswahl-tätigkeit bei den Kindern/Jugendlichen sehr viel Zeit und Geduld erfordert und oft nichts beobachtet werden kann, wenn die notwendige Zeit nicht gewährt wird.

Frage 7: Verwendet Ihr Kind Unterstützte Kommunikation?

Die Frage nach dem Einsatz von UK wurde von 25 Personen beantwortet. Hier-



Abbildungen 4 a-c Antworten auf die Frage nach dem Verständnis von Ja/Nein-Fragen

bei gaben dreizehn Personen an, dass UK zum Einsatz kommt, zwölf Personen verneinten den Einsatz. In Abbildung 5 sind die eingesetzten UK-Mittel ersichtlich, wobei Mehrfachauswahlen möglich waren.

Wie auch in der Abbildung ersichtlich, werden in der anschließenden offenen Frage BigMack und Schalter/Taster für Hand und Kopf vorrangig aufgeführt. Bei einigen Kindern befinden sich diese beiden Hilfsmittel zur Sprachausgabe bzw. zur Aktivierung von Spielzeug, Ventilator oder Zufallsgenerator und ein Step-by-Step als mehrstufiges Sprachausgabegerät in der Erprobungsphase; der kontinuierliche Einsatz in der Schule wird in drei Antworten genannt. Jeweils einmal werden modifizierte Bild-Systeme (mit kontrastreichen Bildern) und taktile Karten aufgrund der kortikalen Sehbeeinträchtigungssymptomatik angewendet.

Versuche mit iPads werden in einigen Beiträgen beschrieben. Damit werden z. B. Ja/Nein-Apps und Spiele eingesetzt. Einige Kinder, die aufgrund ausgeprägter Epilepsie-Symptomatik einen Vagusnerv-Stimulator tragen, können einige technische Geräte, vor allem jene mit Touch-Anwendung, nicht benutzen.

Frage 8: Bekommt Ihr Kind eine Förderung in der Kommunikation und wenn ja, wie oft?

In den Abbildungen 6 a-c zeichnet sich bereits ein Aspekt der beschriebenen Erfahrungen ab: Die meisten Kinder/Jugendlichen bekommen eine Einheit Logopädie bzw. Sprach-

therapie in der Woche, die zudem meistens in der Schule stattfindet. Das ist der Mehrheit der Eltern aus der Befragung zu wenig. Eine Mutter eines neunjährigen Kindes bekam bisher noch nie Sprachtherapie angeboten. Es werden weitere Förderungen/Therapien genannt, die ebenfalls einmal wöchentlich stattfinden, wie Physiotherapie bei allen Antwortenden, Förderung für Sehbeeinträchtigte/Vision Therapy bei fast der Hälfte und je zweimal allgemeine Frühförderung, Reit- und Wassertherapie.

Frage 9: Weitere Gedanken, Kommentare, Wünsche in Bezug auf die Kommunikation mit einem Kind mit CDKL5?

In dieser letzten offenen Frage bringen die meisten ihren Wunsch zum Ausdruck, mit den von CDKL5 betroffenen Kindern und Jugendlichen besser interagieren bzw. kommunizieren, sich über ihre Schmerzen und über ihre Freuden verständigen, mit ihnen singen und tanzen zu können.

Die Anmerkungen beziehen sich einerseits auf die starken Beeinträchtigungen, allen voran die nicht kontrollierbare Epilepsie. Während dieser Krisenzeiten, die einige Kinder mehrmals täglich durch-

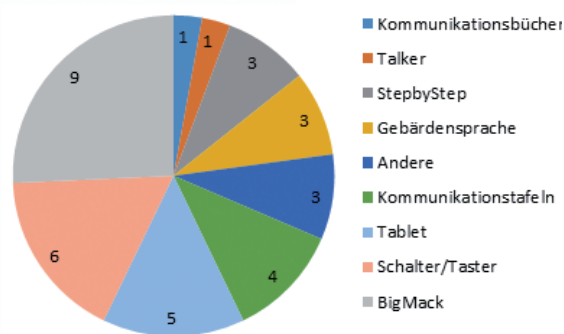


Abbildung 5 eingesetzte UK-Mittel (Mehrfachauswahl möglich)

machen und die begleitet sind von starker Unruhe und Angst bei allen Beteiligten, sowie Schmerzen und Erschöpfungszuständen bei den Kindern, scheint Kommunikation unmöglich, wie in einer Antwort detailliert beschrieben wird. Auch auf die Problematik der zeitweise nicht möglichen, zeitweise stark verzögerten motorischen Handlungsplanung wird an dieser Stelle nochmals hingewiesen und von einigen als Haupthinderungsproblem für Kommunikation gesehen. In zwei Antworten wird kritisiert, dass TherapeutInnen und andere professionell mit der Förderung ihrer Kinder betraute Menschen über diese Auswirkungen der Krankheit nicht oder nicht genügend informiert sind und in drei Beiträgen wird das zeitliche und inhaltliche Ausmaß des Assessments zur Einschätzung von UK/AAC-Möglichkeiten als viel zu kurz und oberflächlich beurteilt.

Diskussion der Ergebnisse

Überprüfung der Annahmen

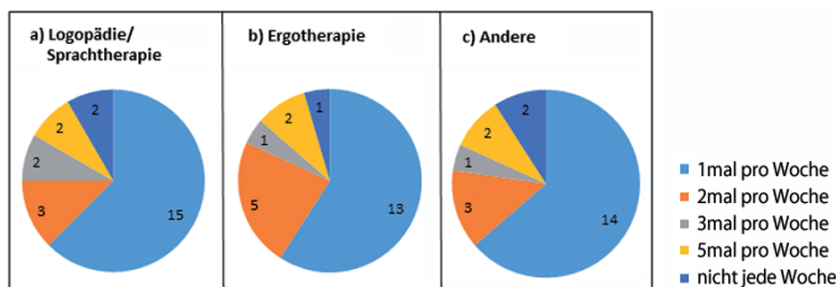
Die erste Annahme (die Phänomene der Kommunikation bei CDKL5 haben tendenziell den gleichen Charakter wie die Phänomene der Kommunikation bei Rett-Syndrom im fortgeschrittenen Stadium) kann bestätigt, muss jedoch im Falle von CDKL5 noch erweitert werden. In fast allen Fragebögen, die auch eine Beantwortung der offenen Fragen enthalten, wird auf die Symptomatik eingegangen, die die Kommunikation erheblich beeinträchtigt und die auch Kennzeichen des Rett-Syndroms ist – die Apraxie, die mit nicht willentlich kontrollierbarer Motorik und starker Verzögerung einhergeht. Die Aussagen lauten z. B.: „She can ... if given appropriate wait time to motor plan.“ oder „She is inconsistent due to poor motor control.“ Diese Verzögerung und auch Reaktionen bzw. Aktivitäten treten nicht

permanent und sehr inkonsistent auf, was zu weiterer Einschränkung der Reliabilität führt: „Responses are not always unmediate.“, „The one certainty I have is that nothing is consistent in our lives.“ Epilepsien werden bei Rett-Syndrom auch erwähnt, scheinen jedoch insgesamt mit geringerer Intensität als bei CDKL5 aufzutreten. Die bei CDKL5 vorkommenden mehrfach genannten schweren und unkontrollierbaren Anfälle beeinträchtigen in ihrer Heftigkeit und Häufigkeit zusätzlich die Voraussetzungen für Kommunikation, da sie die Zeiten eines möglichen aufmerksamen Lernens reduzieren. Eltern schreiben z. B.: „Problem is seizures. No communication is possible when she has got a lot of seizures because she's really disturbed before and after each crise.“ Weiterhin treten kortikale Sehbeeinträchtigungen bis zur Blindheit des Öfferns in den Antworten auf: „She has Cortical Visual Impairment so actual pictures (with little visual clutter) work best.“ Visuelle Förderung wird häufiger genannt und als erfolgreich und notwendig erachtet, ebenso wird die Hoffnung auf Erlernen der Augensteuerung beschrieben. Auch mehrfach genannt werden Regelmäßigkeit und Routine; ihnen wird eine Schlüsselfunktion in dem Prozess, der mitunter sehr langsam, aber beständig fortschreitet, zugeschrieben. In Bezug auf die Art der Kommunikation lassen sich deutliche Parallelen zum Rett-Syndrom darstellen. In der Mehrheit der Antworten der Befragung wurden vielfältige Bemühungen, kreative Ideen und Strategien beschrieben, die erfolgreich eingesetzt werden und eine Entwicklung der Kommunikation beobachten lassen. Viele Kinder aus der Umfrage sind mit ihren Eltern auf dem Weg dahin und probieren, spielen und experimentieren mit Referenzobjekten, Kalenderboxen oder iPads. Innerhalb der Zeiten, in de-

nen es den Kindern/Jugendlichen gut geht, kommunizieren einige von ihnen mit körpereigenen Hilfsmitteln, wie Augenbewegungen, Lauten, Gesten, Gesichtsausdruck und externen Hilfsmitteln, vor allem elektronischen, wie Tastern und Talkern, wie es auch bei Kindern mit Rett-Syndrom beschrieben wird (vgl. u. a. Braun, 2014; Jurkoweit, 2012; Koch, 2012; Urbanowicz et al., 2014).

Die zweite Annahme (dabei gibt es eine breite Spanne der Ausprägung der Symptome und damit auch der Art der Kommunikations-Beeinträchtigungen, sodass eine individuelle Einschätzung und Förderung notwendig ist) wird ebenfalls bestätigend in den Antworten der Fragebögen abgebildet. Die aufgeführten Arten der derzeitigen Kommunikation unterscheiden sich und reichen von kaum wahrnehmbaren Körperbewegungen („most likely unnoticed by others who do not know her“) und deren Interpretationen („but not sure it is accidental or coincidence“) bis zum gezielten Laufen zum gewünschten Ort/zu der Person auf der körperlichen Ebene oder dem Einsatz von elektronischen Hilfsmitteln wie Dynavox 8, Big Mack, Taster oder im Fall von einem Kind: „Plays with the iPad alone. exchange game“. Viele Teilnehmende hoffen auf baldigen Einsatz der Technologie der Augensteuerung, vereinzelt wird diese bereits erprobt: „We will then begin using an eye gaze board and work toward an eye gaze device.“. Eine geringe Kommunikationsfähigkeit des Kindes kann zusätzlich auch eine fehlende oder zu geringe Förderung und Unterstützung abbilden. Diese Thematik wird innerhalb der dritten Annahme angesprochen und behandelt.

Die dritte Annahme (die eingeschränkten kommunikativen Fähigkeiten von Menschen mit CDKL5 können mit UK gefördert werden) kann nur eingeschränkt bejaht werden. Die Umfrageergebnisse zeigen, dass vereinzelt eine Förderung in UK stattfindet, die zur Entwicklung der kommunikativen Fähigkeiten beiträgt. Für eine Ableitung von generell gültigen Schlüssen ist jedoch die Anzahl der Antworten dazu nicht repräsentativ. Zudem wurde der Verlauf von Entwicklungen während einer Förderdauer nicht abgefragt. Eine deutliche Aussage bildet sich jedoch in Bezug auf das Ausmaß



Abbildungen 6 a-c Art, Anzahl und Häufigkeit der Kommunikationsförderung

der Förderung ab, welches mit einmal wöchentlich bei drei Vierteln der Antwortenden als viel zu gering eingeschätzt wird. Weder eine angemessene Förderung der Kommunikation noch ein darauf basierender Erfolg können dadurch nachgewiesen werden. Deutlich beschreibt diese Thematik folgende Äußerung: „She needs practice in these areas every single day and for a good amount of time each day.“. Angemessene Zeit müsste bereits für das Assessment aufgebracht werden, um Potenziale herauszufinden. „They just don't see the child's potential by assessing them for [only] 1 hour.“

Weitere Ergebnisse

Zwei von Boenisch (2009) beschriebene Einflussfaktoren auf die pragmatisch-kommunikative Sprachentwicklungsebene bei Kindern mit schweren cerebralen Bewegungsstörungen wurden von den Eltern/BegleiterInnen von Kindern mit CDKL5 sinngemäß zweimal an verschiedenen Stellen aufgeführt und damit bestätigt:

- Eine große Diskrepanz zwischen aktivem (kaum artikuliertem) und passivem Wortschatz führt leicht zur kognitiven und sprachlichen Fehleinschätzung.
- Die Erfüllung der Bedürfnisse des Kindes wird durch uneindeutige Kommunikationssignale erschwert (z. B. Fehlinterpretationen von ablehnenden Gesichtsausdrücken) und führt zu einer veränderten Lebenserfahrung im Umgang mit Mimik, Gestik und Lauten. Diese Problematik hat auch bei Menschen mit Rett-Syndrom offenbar zu jahrzehntelangen Fehleinschätzungen geführt und wird erst in jüngster Zeit nach und nach aufgrund der neu gewonnenen Ausdrucksmöglichkeiten revidiert.

Die Frage nach der Übertragbarkeit der erfolgreichen Erfahrungen mit UK bei dem ähnlichen Rett-Syndrom kann tendenziell bejaht werden. Die Ergebnisse können nicht ohne weiteres verallgemeinert werden, da die Stichprobe bezüglich der Größe nicht repräsentativ ist, jedoch eine Richtung vorgibt, die weiter verfolgt werden kann.

Einzelne Erfahrungen von Eltern und anderen BegleiterInnen zeigen eindeutige Fortschritte bei der Verständigung mit den Kindern, während die Bemühungen von professionellen Fachkräften noch zu

gering ausfallen und nicht genügend auf die Bedürfnisse und Möglichkeiten von Menschen mit CDKL5 ausgerichtet sind. Hier können weitere Forschungen ansetzen, die verschiedene Strategien eines Förderprozesses untersuchen.

Die letzte Frage im Fragebogen „Haben Sie weitere Gedanken, Kommentare, Wünsche in Bezug auf die Kommunikation mit Ihrem Kind mit CDKL5?“ bot einen Platz an für offene Äußerungen und wurde rege genutzt. Neben vielen dargestellten Schwierigkeiten kommen umfangreiche Bemühungen, großes Interesse und Engagement der Eltern zum Ausdruck, die Verständigung mit ihren Kindern zu ermöglichen und zu verbessern: „Be persistent. Responses are not always unmediate. Use simple language. Listen. Repeat requests. Watch out for body language and facial expressions. Try ANYTHING!“. Die auf Erfahrungen beruhende Aussage „Consistency is the key!“ fasst das Wichtigste bei der Unterstützung der Kommunikation von Menschen mit und ohne CDKL5 zusammen. Ein weiterer Punkt, der eine Verallgemeinerung der Ergebnisse dieser Studie nicht zulässt, ist die große Altersspanne der eingegangenen Antworten. Es wurde eine Altersgruppe von vier bis 17 Jahren in dieser Untersuchung betrachtet. Innerhalb dieses Zeitraumes durchlaufen die Kinder zahlreiche Entwicklungsschritte, die sich auch auf die kommunikativen Fähigkeiten auswirken. Das Rett-Syndrom verläuft nach Hagberg und Witt Engerström (1986) in vier Phasen. Wenn eine parallele Betrachtung dieser Untersuchung zu den Entwicklungsphasen beim Rett-Syndrom durchgeführt werden sollte, befänden sich die Kinder in der Phase einer Plateaubildung (4.-10. Lebensjahr) und in der Phase der rapiden motorischen Verschlechterung (ab dem 10. Lebensjahr). Es ist allerdings nicht bekannt, dass CDKL5-Mutation in Stadien verläuft. In den Ausführungen zu CDKL5 wurde dargestellt, dass ausgeprägte körperliche Beeinträchtigungen aus mehreren Gründen auch das Durchlaufen der einzelnen kommunikativen Entwicklungsstufen erschweren. Kommen außerdem noch Phänomene wie z. B. syndromspezifische Stereotypien und Apraxie bei Rett-Syndrom und CDKL5 hinzu, behindern diese zusätzlich die

KURZBIOGRAFIE

Holger Hünemund, geb. 1967, studierte Sonderpädagogik und Englisch an der Humboldt-Universität zu Berlin und ging 1994 für ein Jahr in die USA. In Baltimore arbeitete er an der „Maryland School for the Blind“ als Lehrer. Nach dem Staatsexamen nahm er seine Tätigkeit als wissenschaftlicher Mitarbeiter am Institut für Rehabilitationswissenschaften der HU in der Rehabilitationstechnik auf und wechselte 2005 zur Abteilung Körperbehindertenpädagogik. Im Jahre 2008 promovierte er auf dem Gebiet des E-Learning. Ein Schwerpunkt in der Lehre liegt im Bereich der Unterstützten Kommunikation. Seit 2013 ist er Vertretungsprofessor für Körperbehindertenpädagogik an der Humboldt-Universität zu Berlin.

Ausbildung und Festigung vor-/sprachlicher Fähigkeiten. Die Ausführungen zu CDKL5 legen dar, dass die erst vor wenigen Jahren identifizierte eigenständige Krankheit insgesamt einen schwereren Verlauf nimmt, weil anfängliche regelhafte Entwicklung zumeist fehlt und zusätzlich die Epilepsie-Problematik noch gravierender ist als beim Rett-Syndrom.

Zusammenfassung

Für eine Einschätzung zu Formen und Strategien derzeitiger Kommunikation wurden Eltern und andere BegleiterInnen von Kindern mit der Diagnose CDKL5 innerhalb themenspezifischer internationaler Facebook-Gruppen befragt. Die unerwartet große TeilnehmerInnenzahl und die teilweise sehr ausführlichen Ausführungen zu Erfahrungen mit der Kommunikation und der geringen professionellen Unterstützung lassen auf großes Interesse für dieses Thema schließen. Die Ergebnisse der Umfrage zeigen Möglichkeiten und Ressourcen bei der Entwicklung der Kommunikation zwischen Menschen mit und ohne CDKL5 mit UK.

Eine Weiterentwicklung, vor allem der elektronischen Hilfsmittel, unter Berücksichtigung der besonderen Bedingungen der CDKL5-Symptomatik erscheint ange-

bracht und wünschenswert. Ein Beispiel für zu untersuchendes Potenzial ist das für CDKL5 typische Phänomen eines sehr intensiven Blickes bei gleichzeitig geringer Konstanz des Blickkontaktes; bisherige Augensteuerungstechniken sind für eine optimale Funktion jedoch auf beide Kompetenzen angewiesen.

Weiterhin sind zwar die gezielten grob-motorischen Handbewegungs-Fähigkeiten für verfügbare Taster oder Raster von Kommunikationsgeräten sehr eingeschränkt, jedoch könnte die beschriebene Beweglichkeit einzelner Finger (die sich z. B. bei visuellen Stimulationen vor den Augen in wechselnder Bewegung zeigen) und deren Nutzung zur Kommunikation genauer untersucht werden. Die wischenden Bewegungen bei der Anwendung von Tablets scheinen mit diesen Einschränkungen eher möglich zu sein. Der Einfluss der spezifischen medizinischen Versorgung mit z. B. Vagusnervstimulator auf die elektronischen Hilfsmittel und die gegenseitige Kompatibilität scheint bisher noch nicht Gegenstand genauerer Betrachtungen zu sein. Auch hier eröffnen sich weitere Forschungsfragen.

Das (leicht gekürzte) Gedicht einer Mutter

What is my illness everyone?

I do not speak, but I do understand
I'm sensitive to touch, but I love to hold your hand
My hearing is impeccable so please try not to shout
Just talk to me, acknowledge me and smile when I'm about.
My condition is not catching, so please don't move away,
I will not hurt you either, I'm not inclined that way.
I'm the gentlest of souls, the beautifullest too,
and all I want is to be treated with respect by you.
I really am quite clever so don't treat me like I'm dim,
I have a normal body but have genes amiss within.
Those genes produce a protein that's essential for my brain,
but because I have genes missing, the protein's lost in vain.
So none to help me function. To help me sit and walk,
to use my hands appropriately, and even help me talk.
As well as all these problems, I seizure every day,
I also have a lot of pain, though where, I cannot say.
The seizures, leave me tired and make my head so sore,
they also halt the progress that I may have made before. ...
There is research that holds much hope for me and others like me
but in order to carry this out the funds they need are plenty.
The amazing strength and courage, is what keeps me alive,
What is my illness everyone?
- It's CDKL5

(Gibbs, 2013), formuliert aus der Sicht ihres Kindes, verdeutlicht zusammenfassend noch einmal die Komplexität und die Möglichkeiten der Thematik Kommunikation mit und ohne Beeinträchtigung durch CDKL5 (s. Kasten).

Literatur

- Baptista, P. M., Mercadante, M. T., Macedo, E. C., & Schwartzman, J. S. (2006). Cognitive performance in Rett syndrome girls: a pilot study using eyetracking technology. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50 (9), 662-666. doi: 10.1111/j.1365-2788.2006.00818.x
- Boenisch, J. (2009). *Kinder ohne Lautsprache*. Karlsruhe: von Loeper.
- Braun, U. (2014). Unterstützte Kommunikation bei Rett-Syndrom In U. Braun, A. Koch-Buchtmann, & M. Westphal (Hrsg.), *Augenblicke – Unterstützte Kommunikation und Rett-Syndrom* (S. 16-29). Karlsruhe: von Loeper.
- Braun, U., Koch-Buchtmann, A., & Westphal, M. (Hrsg.). (2014). *Augenblicke – Unterstützte Kommunikation und Rett-Syndrom*. Karlsruhe: von Loeper.
- Burkhart, L. (2007). *Multi-Modal Communication Strategies for Children Who have Rett Syndrome*. Verfügbar unter http://www.lburkhart.com/hand_Rett_Syndrom_7_07.pdf.
- Burkhart, L. (2012). *Organizing Vocabulary for Paper Communication, Books and Electronic Dynamic Display Devices: Similarities and Differences*. Verfügbar unter http://www.lburkhart.com/handouts/Organizing_vocab_paper_and_electronic_dynamic_display_handout.pdf.
- Dieckmann, C. (2006). *Marlene – ein Mädchen*

KURZBIOGRAFIE

Tina Zeidler (Dipl.-Ing.) arbeitet seit zehn Jahren als Quereinsteigerin in der sozialpädagogischen Förderung von Kindern und Erwachsenen mit Beeinträchtigungen vor allem des Hörens, Sehens und des Sprechens. Ihr nebenberufliches Studium der Rehabilitationswissenschaften und -pädagogik schließt sie zur Zeit mit dieser Studie ab.

- mit Rett-Syndrom auf dem Weg zu UK. *Unterstützte Kommunikation*, 3, 28-30.
- Fehr, S., Wilson, M., Downs, J., Williams, S., Murgia, A., Sartori, S., Vecchi, M., Ho, G., Polli, R., Psoni, S., Bao, X., de Klerk, N., Leonard, H., & Christodoulou, J. (2013). The CDKL5 disorder is an independent clinical entity associated with early-onset encephalopathy. *European Journal of Human Genetics*, 21 (3), 266-273. doi: 10.1038/ejhg.2012.156
- Felgenhauer, I. (2010). *Kommunikative Bedürfnisse und Unterstützungsmöglichkeiten bei Mädchen und Frauen mit Rett-Syndrom*. Verfügbar unter <http://www.rett-syndrom.at/files/Diplomarbeit-Ilka-Felgenhauer.pdf>.
- Garrett, S.-A., & Minto, H. (2013). *Eye gaze control of computers and eyetracking during play as a means of access that can lead to assessment of cognitive and language development in people with Rett Syndrome*. Vortrag auf der 3. Europäischen Rett-Syndrom-Konferenz in Maastricht.
- Gibbs, F. (2013). *What is my illness everyone?* Verfügbar unter <http://www.cdkl5uk.org/news/it-is-cdkl5/>.
- Hagberg, B., & Witt Engerström, I. (1986). Rett syndrome: a suggested staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence. *American Journal of Medical Genetics*, 24, 47-59.
- Hunter, K. (1999). *Das Rett-Syndrom Handbuch*. Remagen: Reha-Verlag.
- Jurkoweit, A. (2012). *Kommunikationshilfsmittel bei Kindern mit Angelman-Syndrom und Rett-Syndrom – Auswertung einer Elternbefragung*. Verfügbar unter http://rett.de/fileadmin/content/Rett/UK/Facharbeiten/Wissenschaftliche_Hausarbeit_Kommunikationshilfsmittel_Antje_Jurkoweit.pdf.
- Kalscheuer, V. M., Tao, J., Donnelly, A., Hollway, G., Schwinger, E., Kübart, S., Menzel, C., Hoeltzenbein, M., Tommerup, N., Eyre, H., Harbord, M., Haan, E., Sutherland, G. R., Ropers, H.-H., & Géczy, J. (2003). Disruption of the Serine/Threonine Kinase 9 Gene Causes Severe X-Linked Infantile Spasms and Mental Retardation. *American Journal of Human Genetics*, 72 (6), 1401-1411. doi: 10.1136/jmg.2004.021626
- Kilstrup-Nielsen, C., Rusconi, L., La Montanara, P., Ciceri, D., Bergo, A., Bedogni, F., & Landsberger, N. (2012). What we know and would like to know about CDKL5 and its involvement in epileptic encephalopathy. *Neural Plasticity*, Article ID 728267. doi: 10.1155/2012/728267
- Koch, A. (2012). *Die Mädchen mit den sprechen-*

den Augen. In ISAAC (Hrsg.), *Handbuch der Unterstützten Kommunikation*. (S. 11.049.001-11.058.001). Karlsruhe: von Loeper. Laccone, F. A. (2006). Das Rett-Syndrom. *medizinischgenetik*, 18 (2), 175-181.

Malzer, R. (2007-2014). <http://isabella-online.blogspot.de/>.

MGZ Medizinisch Genetisches Zentrum. *Rett-Syndrom mit infantiler Epilepsie - CDKL5*. Verfügbar unter <http://www.mgz-muenchen.de/molekulargenetische-diagnostik-list-detail/infantile-epilepsie-cdkl5-gen.html> (Zugriff am 30.10.2013).

Nemos, C., Lambert, L., Giuliano, F., Doray, B., Roubertie, A., Goldenberg, A., Delobel, B., Layet, V., N'guyen, M. A., Saunier, A., Verneau, F., Jonveaux, P., & Philippe, C. (2009). Mutational spectrum of CDKL5 in early-onset encephalopathies: a study of a large collection of French patients and review of the literature. *Clinical Genetics*, (76) 4, 357-371. doi: 10.1111/j.1399-0004.2009.01194.x

Newey, M. (2014). <http://www.cdkl5uk.org/news/the-2nd-international-meeting-of-the-cdkl5-associations-bologna-april-2014/>.

Philippe, C. (2014). *Molecular Screening of CDKL5 in Patients with early-onset Seizures Encephalopathies: the French Experience*. Vortrag während des Second International Meeting of the CDKL5 Associations Bologna 2014.

Sarimski, K. (2003). *Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome*. Göttingen: Hogrefe.

Schermann, E., & Schmidt, H. (2001). *Diagnose: Rett-Syndrom – und dann? Mehr Selbstbestimmung durch alternative Kommunikation*. Verfügbar unter <http://www.foepaed.net/volltexte/schermann/rett-syndrom.pdf>.

Sigafoos, J., Green, V. A., Schlosser, R., O'eilly, M. F., Lancioni, G. E., Rispoli, M., & Lang, R. (2009). Communication intervention in Rett syndrome: A systematic review *Research in Autism Spectrum Disorders*, 3 (2), 304-318. doi: 10.1016/j.rasd.2008.09.006

Sträßer, A., Reinartz, S., & Reinartz, M. (2006). *Unterstützte Kommunikation bei Kindern mit Rett-Syndrom*. Verfügbar unter <http://www.akuk-online.de/attachments/article/192/UK%20bei%20Rett.pdf>.

Urbanowicz, A., Leonard, H., Girdler, S., Ciccone, N., & Downs, J. (2014). Parental perspectives on the communication abilities of their daughters with Rett-Syndrom. *Developmental neuro-rehabilitation*. 2014 Feb 24. [Epub ahead of print]

von Tetzchner, St., & Martinsen, H. (2000). *Einführung in die Unterstützte Kommunikation*. Heidelberg: Universitätsverlag Winter.

Wilken, B. (2004). Das Rett Syndrom. Klinik, Genetik und therapeutische Aspekte. *Unterstützte Kommunikation*, (4), 5-8.

Internetquellen:

www.cdkl5uk.org

www.cdkl5.com

www.cdkl5.org

www.rett-syndrom-deutschland.de

www.europeanrettsyndromeconferencemaastricht.eu

www.rettforum.de



AutorInnen

Michael Wahl, Prof. Dr.
Humboldt-Universität zu Berlin
Institut für Rehabilitationswissenschaften
Unter den Linden 6, D-10099 Berlin
michael.arnold-wahl@hu-berlin.de

Tina Zeidler und Holger Hünermund, Dr. phil.

Adresse s. o.



DOI dieses Beitrags
(www.doi.org)

10.7345/prolog-1403179

DRK-Landesverband
Schleswig-Holstein e.V.



Deutsches
Rotes
Kreuz

Das DRK-Krankenhaus Middelburg an der Lübecker Bucht

ist eine Einrichtung des DRK-Landesverbandes Schleswig-Holstein mit den Kliniken Geriatrie und Neurologie und einem Fachpflegeheim für Schwerst-Hirnverletzte (Phase-F).

Die Klinik für Neurologie mit 60 Betten umfasst Neurologische Frührehabilitation mit 5 Beatmungsplätzen, Überwachungsstation und (postprimäre) Neurologische Rehabilitation der Phase C. Die Klinik für Geriatrie verfügt über 58 Betten und 18 Behandlungsplätze in der geriatrischen Tagesklinik und führt als innovatives Behandlungskonzept die ambulante geriatrische Versorgung durch.

Zum nächstmöglichen Termin suchen wir eine/einen

Logopädin / Logopäden in Vollzeit/Teilzeit

Ihre Arbeitsschwerpunkte liegen in der Arbeit mit neurologischen Patienten kurz nach dem akuten Ereignis in der B- und C-Phase (Dysphagie, Dysarthrophonie, Aphasie).

Hierzu gehören:

- Behandlung neurologischer Patienten Phase B-D
- Behandlung geriatrischer Patienten
- Verlauf/Befund/Rezeptdokumentation

Sie zeichnen sich durch Ihr Interesse an der Dysphagiebehandlung von Tracheotomierten aus. Ihre Bereitschaft zum interdisziplinären Austausch und Ihr Engagement an der Dysphagiebehandlung inkl. des Trachealkanülenmanagements setzen wir voraus.

Nach der Einarbeitungszeit sollen Sie, integriert in das interdisziplinäre Team, die Rehabilitation der Patienten selbstständig logopädisch und schlucktherapeutisch mitgestalten.

Unsere Erwartungen:

- fachlich versierte/r Mitarbeiter/in, gern mit Berufserfahrung in dem Fachgebiet Geriatrie und Neurologie
- eigenverantwortliches Arbeiten und Interesse an der Weiterentwicklung des therapeutischen Aufgabensfeldes
- aufgeschlossene und kooperative Persönlichkeit, die/der in einem multiprofessionellen Team engagiert und motivierend arbeiten möchte
- Einfühlungsvermögen sowie Verständnis für die Lebenssituation unserer Patienten

Wir bieten Ihnen:

- eine abwechslungsreiche und anspruchsvolle Tätigkeit
- ein erfahrenes und aufgeschlossenes Team
- regelmäßige interne und externe Fortbildungen geregelt durch eine großzügige Betriebsvereinbarung
- klientenzentrierte Arbeit bei enger interdisziplinärer Zusammenarbeit
- eine Vergütung gemäß dem TV-DRK-LV S-H

Die Klinik liegt in direkter Ostsee-Nähe zwischen Lübeck und Kiel (Lübeck in 20 Minuten, Hamburg und Kiel jeweils in ca. 1 Stunde erreichbar). Unter anderem sind in Eutin alle Schulformen vorhanden.

Lernen Sie unser Zentrum für Altersmedizin und Neurologische Früh-Rehabilitation an der Lübecker Bucht und den DRK-Landesverband als attraktiven Arbeitgeber auch im Internet unter www.drk-sh.de und bei www.youtube.com kennen.

Schwerbehinderte Bewerber/innen werden bei gleicher Eignung bevorzugt eingestellt.

Für weitere Informationen steht Ihnen die Gesamttherapieleitung, Frau Constanze Schoeneck, unter der Tel.-Nr.: 04524 909-253 gerne zur Verfügung.

Ihre schriftliche Bewerbung richten Sie bitte an:

DRK-Krankenhaus Middelburg · Frau Constanze Schoeneck
Middelburger Straße 1 · 23701 Süsel · www.drk-sh.de

Wir sind anerkannt für den Bundesfreiwilligendienst
und das Freiwillige Soziale Jahr!