

# Tim Hartshorne

**25. Juni 2022**

***„Raising a child who has CHARGE“***

Ein Kind mit CHARGE-Syndrom großziehen –  
Ein „Überlebensleitfaden“ für Eltern

## Ein Kind mit CHARGE-Syndrom großziehen Ein Überlebensleitfaden für Eltern



## Fähigkeiten für einen Marathon Ann P. Turnbull

- Grundbedürfnisse befriedigen
- Dich und Deine Familie kennen
- Das Kind bedingungslos lieben
- Beziehungen aufbauen
- Emotionen erleben und nutzen
- Verantwortung übernehmen
- Zukunft / Transition – vorausschauend planen
- Gleichgewicht herstellen



Turnbull, A. P. (1988). The challenge of providing comprehensive support to families. *Education & Training in Mental Retardation*, 23(4), 261-272.

## Maslowsche Hierarchie der Bedürfnisse



## Aber wo bleiben wir als Eltern?



## Stärken und Bedürfnisse der Familie

- Werte
- Bewältigungsstrategien
- Ressourcen
- Belastende Faktoren
- Freunde



### Bedürfnisse der Familie

- Informationen
- Familiäre und / oder soziale Unterstützung
- Zugang zu sozialen Unterstützungsdiensten
- Hilfe beim Erklären für Andere
- Finanzielle Unterstützung
- Kinderbetreuung

### Mut ist nicht gleich Verleugnung

Aber manchmal sieht unser Mut anderen Menschen gegenüber so wie eine Verleugnung aus.



### Fachliche Missverständnisse + elterliche Bindung

- Unglückliche und entmutigte Menschen benötigen Hilfe
- Glückliche und optimistische Menschen verleugnen sich selbst
- Überengagiert
- Weniger engagiert

**Das Problem besteht darin, sein Kind genau so zu lieben wie es ist, ohne die Hoffnung aufzugeben, dass das Kind sich weiterentwickelt.**

### Das Gemeinschaftsgefühl

McMillan & Chavis (1986)

Mitgliedschaft

Einfluss

Die Erfüllung von Bedürfnissen

Gemeinsame, emotionale Verbindung



## Gefühle

Als sie ein Baby war, war da die Angst und die Sorge aufgrund der vielen Diagnosen und Operationen und man wusste nie, was als Nächstes kommt. Wir wussten nicht wie gut sie sehen und hören würde, wir konnten nur abwarten und beobachten. Aber die Freude war so RIESIG, wenn sie einen Meilenstein erreichte!

Im Kindesalter war dann die Angst und der Stress da, als sie in eine Regelschule kam. Werden die Mitschüler sie akzeptieren, wird sie Freunde finden? STRESS beim Erstellen eines Förderlehrplans, Kampf mit der Schule, um das zu erhalten, was sie braucht, um gleichermaßen Zugang zu Lehrmaterial zu haben.

Das kostet so viel Zeit und Vorbereitung.

Diese ständigen Sorgen ... man weiß nie, was die Zukunft bringen wird. Sie ist jetzt 10 Jahre alt und ich frage mich, ob sie mal aufs College gehen wird, ob sie mal Auto fahren kann, ob sie mal in der Lage sein wird, selbstständig zu leben.

## Vorteile

Mittlerweile schätze ich eher jeden kleinen Schritt, die einfachen Dinge. Ich habe meine Prioritäten anders gesetzt, ich versuche geduldiger und liebevoller zu sein. Ich denke, es gibt eine Menge Vorteile. ABER! Ich bin ganz anders als die anderen Mütter, die nur ein "normales" Kind großziehen ... Klingt komisch, oder!!!

Ja! Ich habe gelernt, meinen Schmerz und auch meine Wut so einzusetzen, dass sowohl mein Kind als auch ich davon profitieren!

## Warten auf den Case Manager / den Sachbearbeiter

- Ich weiß nicht, wie ich das alles machen soll
- Ich bin völlig überfordert von all den Broschüren, Flyer, Faltblättern und Handbüchern
- All diese Mediziner erzählen mir Dinge, von denen ich nur einen Teil verstehe und keiner spricht mit seinen Kollegen
- Ich weiß, dass es Programm und Dienste zur Unterstützung gibt, aber ich weiß nicht, welche das sind oder wie ich sie beantragen muss
- Es muss doch jemanden geben, der das alles für mich regelt und übernimmt!

## Sich selbst organisieren

- Probleme lösen
- Kommunikation
- Vernetzung
- Zusammenarbeit
- Bildung
- Unterstützung bei Menschen aus der Gemeinde / dem Umfeld suchen
- Beharrlichkeit
- dem Bauchgefühl vertrauen



## Personenzentrierte Planung



## Vernetzung

- Bedürfnisse ermitteln
- Ressourcen ermitteln
- Verknüpfung von Ressourcen und Bedürfnissen



## Das Gleichgewicht zwischen unseren Lebensaufgaben

- Die Gesellschaft stellt uns vor drei Aufgaben im Leben:
  - Arbeit – wir müssen produktiv sein
  - Freunde – wir müssen miteinander auskommen
  - Liebe – wir müssen uns für die Familie einsetzen
- Wir müssen ein Gleichgewicht zwischen diesen Aufgaben finden

## Lebensaufgabe: Eltern



- Arbeit – kann sich auf Grund der Bedürfnisse des Kindes ändern

– Kann sich auch auf Grund des Gelernten ändern



- Freunde – ich habe vielleicht nicht mehr die Freunde, die ich einst hatte

– Aber ich habe vielleicht eine ganz neue Gruppe Menschen, die mit mir durchs Leben gehen



- Liebe – es kann eine Herausforderung für meine Ehe und Familie sein

– Kann zu einem neuen Sinn in der Liebe und Verbundenheit führen

## Gute Erziehung

Der perfekte Mut, ist der Mut, unvollkommen zu sein

... und ein bisschen komisch zu sein.



## Kontakt-Informationen

- Dr. Tim Hartshorne  
Department of Psychology  
Central Michigan University  
Mount Pleasant, MI 48859  
989-774-6479  
tim.hartshorne@cmich.edu  
[www.chsbs.cmich.edu/CHARGE](http://www.chsbs.cmich.edu/CHARGE)



# David Brown

**25. Juni 2022**

***„What do you do?“  
The importance of observational assessment  
and following the child***

“Was machst du da?”  
Wie wichtig es ist, genau zu beobachten,  
Verhalten einzuschätzen und sich auf das Kind  
einlassen zu können

“Was machst Du?”

Wie wichtig es ist genau zu beobachten,  
Verhalten einzuschätzen und sich auf das  
Kind einlassen zu können

16. CHARGE-Konferenz  
Oberwesel / Deutschland  
24. – 26. Juni 2022

David Brown  
Taubblinden Sonderpädagoge

## Die Einzigartigkeit (und Komplexität) des CHARGE-Syndroms

## Der Wandel in der Population bei Kindern mit CHARGE-Syndrom

David Brown - Am.J.Med.Gen. 2005

“Kinder mit dem CHARGE-Syndrom sind im wahrsten Sinne des Wortes “mehrfach sinnesbeeinträchtigt”. Sie haben nicht nur Schwierigkeiten mit dem Sehen und Hören, sondern auch mit den Sinnen, die das Gleichgewicht, den Tastsinn, die Temperatur, den Schmerz, den Druck und den Geruch regeln, genauso wie sie Probleme mit der Atmung und dem Schlucken, dem Essen und Trinken, der Verdauung und der Kontrolle ihrer Körpertemperatur haben.”

CHARGE - das am stärksten „sinnesbeeinträchtigte“  
aller Syndrome

Probleme mit der Wahrnehmung von:

- Sehen
- Hören
- Fühlen
- Propriozeption
- Temperatur
- Schmerzen
- Gleichgewicht
- Geruch
- Geschmack

## Warum werden Kinder mit CHARGE-Syndrom beurteilt?

## Herausforderungen im Bewertungsprozess

- CHARGE ist eine sehr unterschiedliche und komplexe Gruppe von Lernenden
- CHARGE zeigt eine große Vielfalt eigenwilliger Verhaltensweisen
- Personen, die Beurteilungen durchführen, kennen in der Regel nur eine Art von Beurteilungsverfahren
- Es sind nur begrenzte Hilfsmittel und Bewertungswerkzeuge verfügbar
- Die Personen, die die Beurteilung durchführen, vergessen oft das "Warum" der Beurteilung

## Typisches Lernen



8

## Taubblindheit und Lernen



9

## Meine Sicht auf Beurteilungen ...

- Ist ungewöhnlich!
- Ist positiv
- Ich sehe positive Fähigkeiten und Leistungen
- Ich betrachte die Lernstile
- Ich schaue auf Vorlieben & Interessen
- Ich betrachte das "ganze Kind"
- Ich glaube an die Intelligenz des Kindes

## Meine Sicht auf Beurteilungen (2).....

- Ich versuche mein Verständnis für das Kind zu verbessern
- Ich versuche eine positive Beziehung zu dem Kind aufzubauen
- Ich versuche dadurch herauszufinden, was ich lehren sollte und wie ich es am besten lehren sollte
- Ich versuche einen klaren Fokus zur Messung der Fortschritte zu setzen

## Was könnte bei einer Bewertung schief gehen? (1)

- Der Fokus liegt auf den Defiziten anstatt auf den Fähigkeiten
- Die Vorlieben des Kindes werden ignoriert
- Das Tempo ist unangebracht für das Kind, dessen Gesundheitszustand, dessen Aufmerksamkeitsniveau, in Bezug auf die Tageszeit, dem Ort, der Tätigkeit, die Anwesenden, und die verwendeten Materialien
- Die Aufgabe ist zu kompliziert und zu anspruchsvoll
- Der ganze Ablauf ist viel zu ernst - wo ist das Spiel?
- Man erwartet lediglich, dass das Kind "besteht oder durchfällt"



Was könnte bei einer Bewertung schief gehen? (2)

- Unangemessene Bewertungswerkzeuge
- Nachahmung von standardisierten klinischen Bewertungsverfahren (Zeiteinteilung, Positionierung, Materialien, erwartete Ergebnisse)
- Das Kind nicht als "Ganzes" zu sehen
- Ein Prüfer mit "Scheuklappen" ("Dies ist das was ich jetzt sehen will!")
- Der Gutachter prüft die falschen Dinge
- Was ist eine Antwort/eine Reaktion?

#### *Individualisierung*

„Ich würde behaupten, dass Menschen mit einer geistigen Behinderung es mehr als alle andere brauchen, so akzeptiert und respektiert zu werden, **wie sie sind**. Das Ziel von uns allen, die mit ihnen zu tun haben, sollte es sein, sie so zu unterstützen, **wie sie sind**, ihnen die Unterstützung zu geben, die sie brauchen, um so sein zu können, wie sie sind, und mit ihnen so zu interagieren, dass **ihre Art zu sein** geschätzt und gefördert wird, anstatt sie zu untergraben und abzulehnen. Dies erfordert eine Ausweitung unserer Regeln für Engagement und Intimität.“

Jani Klotz

Das richtige pädagogische Programm für ein Kind mit CHARGE-Syndrom existiert nicht, sondern muss erst geschaffen werden. Das Programm muss an das Kind angepasst werden, nicht das Kind an das Programm.

#### Jan van Dijk (1966)

In der Bildungssituation, die ich hier beschreibe, bleibt das Kind der Mittelpunkt.

Der Lehrer "folgt" dem Kind, und wenn das Kind reagiert, ist der Lehrer da, um auf die Anfrage des Kindes zu antworten.

Van Dijk – Anforderungen an die Beurteilung

- Keine vorgefertigten Protokolle
- Keine vorgegebene Reihenfolge der Durchführung
- Kein vorgegebenes Testmaterial
- Jede Bewertung ist einzigartig
- Keine Vorgaben zur Bewertung

Der Van Dijk-Ansatz zur Begutachtung

- Kindgeführt
- Fließend
- Beobachtet die Abläufe, die Kinder mit Mehrfachbehinderung und mit Sinnesbehinderung zum Lernen und Entwickeln nutzen
- Die Begutachtung mündet in der Aufstellung von Fähigkeiten und dem Planen der nächsten Förderschritte

Wenn die Herangehensweise an die Beurteilung auf der Neugierde und ihrer Befriedigung, auf den momentanen Fähigkeiten und Interessen des Kindes basiert, anstatt auf den aktuellen Defiziten, auf Tätigkeit statt Anordnung, auf eigen-motiviertem Verhalten statt steriler Leistungsabfrage, dann ist dies ein legitimer und effektiver Weg, solch ein Vorhaben zu beginnen. Die Herangehensweise muss individualisiert und ganzheitlich sein, sodass alle Aspekte des Kindes miteinbezogen werden, auch wenn eigentlich nur ein Sinn oder Fähigkeit beurteilt werden soll. Die emotionalen Bedürfnisse des Kindes werden einen direkten und starken Einfluss auf dessen Mitarbeit ausüben, so dass ernsthafte Überlegungen zu Fragen wie „Wie fühlst du dich?“, „Was magst du?“ und „Was möchtest du?“ die beste Basis für eine erfolgreiche Beurteilungssituation bilden. Die Leute denken meistens, dass die Hauptfrage, die während der Beurteilungssituation dem Kind gestellt wird „Was kannst du?“ sei, aber bei dieser Gruppe wäre es besser mit der Frage „Was machst du?“ zu beginnen.

D Brown "Folge dem Kind" reSources Vol 10 Nr. 9 Winter 2001

## Untersuchungsfragen D Brown "Folge dem Kind" (1999)

- **Wie fühlst Du Dich?**
- **Was magst Du?**
- **Was willst Du?**
- **Was machst Du?**

Wie fühlst du dich?

\*

**Zustand der Erregung/  
des biologischen  
Verhaltens  
(der Lernbereitschaft)**

"Die Lernbereitschaft bezieht sich auf die Zeit, in der eine Person aufmerksam ist und in der Lage ist, zuzuhören und zu antworten.... Viele Kinder mit sensorischen Beeinträchtigungen.... haben medizinische und gesundheitliche Probleme. Diese Faktoren machen die Selbstregulierung oft besonders schwierig. Ein verhaltensbiologischer Zustand ist ein Zustand der Erregung."

Chris Russell

<https://www.pathstoliteracy.org/resources/biobehavioral-states-and-availability-learning>

## Die 9 Niveaustufen der Wachheit (Carolina-Bericht des individuellen Verhaltens)

- Unkontrollierbare Agitiertheit / Erregung
- Leichte Unruhe
- Unruhig wach
- Aktiv wach
- Ruhig wach
- Schläfrig
- Unruhiger Schlaf
- Ruhiger Schlaf
- Tiefer Schlaf

## Selbststimulation & Selbstregulierung

Was magst du?

\*

Motivation &  
Bedeutung

Was willst du?

\*

Aktuelle  
Verhaltensweisen

Was machst du?

\*

Spontan, ohne und  
bevor man interveniert

Die meisten Menschen konzentrieren sich auf die Behinderungen des Kindes, aber eine genaue Betrachtung der Fähigkeiten des Kindes kann mehr über die Herausforderungen, mit denen es konfrontiert ist, sowie über die Strategien, die es einsetzt, um effektiv zu funktionieren, verraten.

Alles, was Kinder mit CHARGE-Syndrom tun, hat einen Sinn und die erste Pflicht des Lehrers besteht darin, diesen Sinn zu ermitteln (oder zumindest eine wirklich gute Vermutung anzustellen).

# Kim Blake

**25. Juni 2022**

***„Missed medical diagnosis in CHARGE syndrome –  
POTS, migraine,  
cyclical vomiting and more”***

Medizinische Diagnosen beim CHARGE-Syndrom, die  
leicht übersehen werden –  
POTS, Migräne, häufiges Erbrechen und vieles mehr

# Medizinische Diagnosen beim CHARGE-Syndrom, die leicht übersehen werden

POTS, Migräne, zyklisches Erbrechen und vieles mehr



CHARGE  
CHARGE Syndrom e.V.

Oberwesel  
Germany 2022

Dr. Kim Blake, Professor of Pediatrics  
Dalhousie University, Nova Scotia, Canada  
[kblake@dal.ca](mailto:kblake@dal.ca)  
[www.drkimblake.com](http://www.drkimblake.com)



1



Endlich können wir wieder zu Konferenzen fliegen



Halifax aus der Luft



Süßes oder Saures in der IWK Klinik

2

## Ziel des heutigen Vortrages

- Sensibilisierung für das Posturale orthostatische Tachykardie-Syndrom (POTS) und seine Behandlungsmöglichkeiten
- Zusammenhänge zwischen Migräne, zyklischen Erbrechen und dem CHARGE-Syndrom verstehen
- Warum sind CHARGE-Syndrom-Checklisten wichtig?



The image shows a grid of multiple CHARGE syndrome checklists. Each checklist is a table with several columns and rows of text, likely representing different symptoms or criteria for diagnosis. The text is too small to read, but the structure is consistent across the grid.

Bitte, halten Sie die Checklisten schon einmal für später bereit.

3

## Fallbericht:

Eine 17-jährige junge Frau mit CHARGE-Syndrom wurde in der CHARGE-Klinik des IWK mit Symptomen, die auf POTS hinwiesen, vorgestellt. Dazu gehörten:

- Seit einem Jahr körperliche Müdigkeit an heißen Tagen
- Herzfrequenz, die zeitweise bis 140 anstieg
- Unruhe und Unwohlsein bei Positionswechsel vom Liegen zum Stehen
- Mehrfach aufgetretenes Erbrechen, Blässe, Schweißausbrüche, Prä-Synkopen und Durchfall beim Aufstehen
- Ein Vorfall war so schwerwiegend, dass sie die Notaufnahme aufsuchen mussten und über Nacht eingewiesen wurde

4

## Was ist POTS?

- “POTS” steht für **P**osturales **o**rthostatisches **T**achykardie-**S**yndrom
  - Postural = Körperhaltung
  - Orthostatisch = aufrecht Stehen
  - Tachykardie = sehr schneller Herzschlag
- Es ist ein klinisches Syndrom, das in den Bereich der dysautonomen Störungen fällt
  - Dies bedeutet, dass die Symptome durch eine Dysregulation des autonomen Nervensystems entstehen

5

## Wie kommt es zu POTS? (Physiologisch)

### Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome (POTS)



- POTS ist durch einen schnellen Anstieg der Herzfrequenz im Stehen gekennzeichnet. Die Symptome lassen oft nach, wenn man sich hinlegt.
- Gefäßerweiterung in den unteren Gliedmaßen (blaue Farbe), so dass nicht genügend Blut zum Kopf und Hals gelangt. Dies führt zu einer erhöhten Herzfrequenz.

6

## Wie man POTS mit dem Kipptisch-Test diagnostiziert



Herzfrequenz und Blutdruck wurden während des gesamten Tests aufgezeichnet. Der Blutdruck änderte sich nicht, aber die Herzfrequenz erhöhte sich um mehr als 40 Schläge pro Minute (von 76 ➡ auf 120) als sie in die 90°-Lage gebracht wurde. Das Absenken in die Rückenlage brachte die Herzfrequenz wieder auf den Normalwert,

## Studie: Posturales orthostatisches Tachykardie-Syndrom (POTS) beim CHARGE-Syndrom

Julia Morrison, George Williams, Angela Arra, Kim Blake

**METHODEN:** Der "COMPASS 31", ein validierter Fragebogen zur Messung dysautonomer Symptome, wurde für diese Studie angepasst. Es wurden Daten von Personen mit CHARGE-Syndrom im Alter von 12 Jahren oder älter erhoben (nicht nur von Personen mit dysautonomer Symptomatik). Die auf dem Fragebogen gelisteten Symptome (z.B. Tachykardie, Präsynkopie, Müdigkeit, Übelkeit, Verstopfung) werden auf einer Likert-Skala von 1 (tritt nie auf) bis 4 (tritt häufig auf, z.B. einmal pro Woche) aufgeführt.

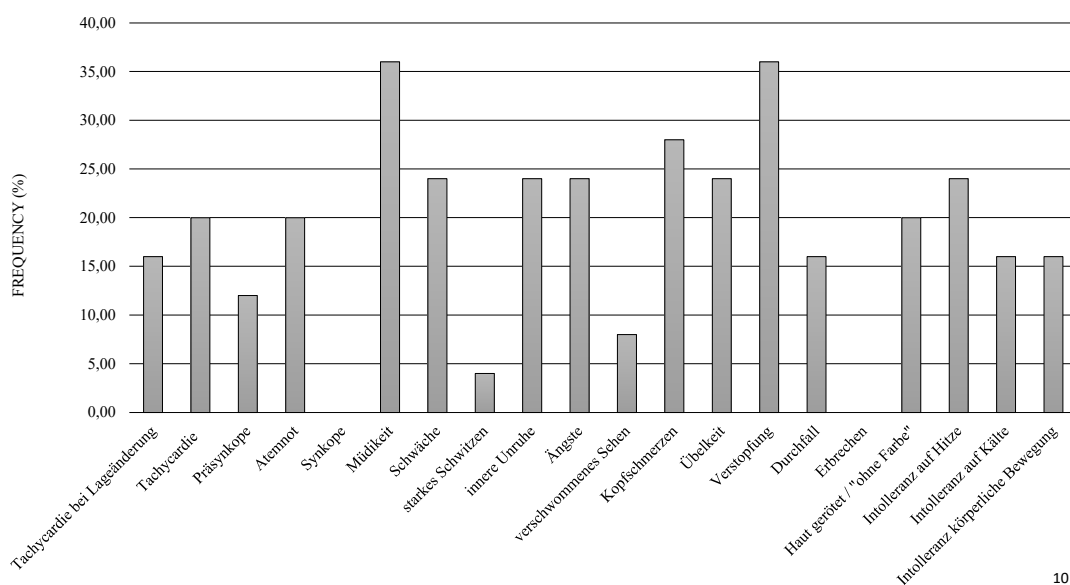


## Ergebnisse

- 25 Teilnehmer (w=20, m=5), Altersspanne von 12 bis 33 (Mittelwert 21,5) Jahren.
- Tachykardie, Kopfschmerzen, Müdigkeit und Verstopfung (Häufigkeit 20-36%).
- Die durchschnittliche Anzahl der **“häufig”** auftretenden Symptome (Rang 4) betrug 3.75.
- Die Antworten wurden auf der Grundlage dieses Mittelwerts in zwei Gruppen eingeteilt. In der **“überdurchschnittlichen”** Gruppe, (n=10) traten POTS-Symptome bei 39.5 % der Teilnehmer mit hoher Häufigkeit auf (mindestens einmal pro Woche). In der **“unterdurchschnittlichen”** Gruppe (n=15) traten die Symptome nur in 5% der Fälle mit hoher Häufigkeit auf.

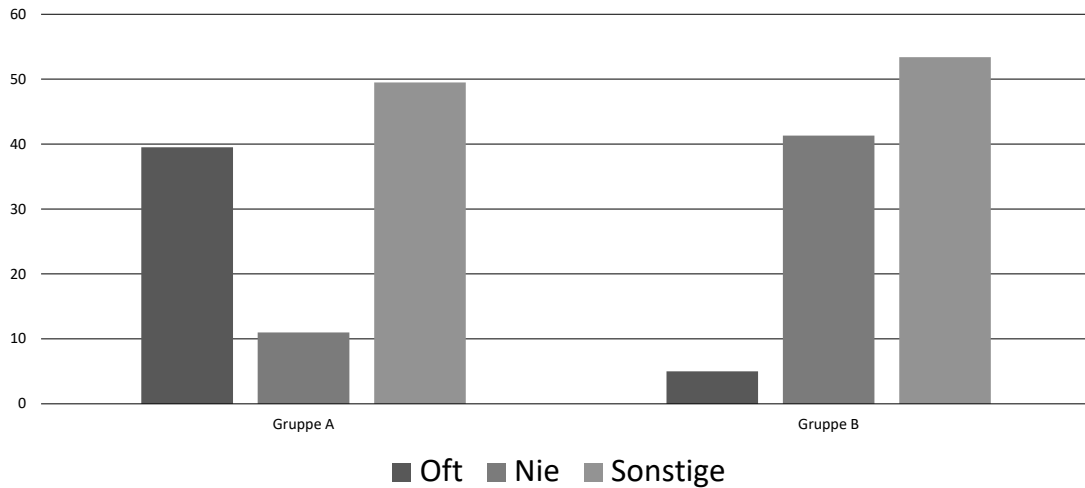
9

## Häufigkeit der Symptome auf die Woche gesehen



10

Durchschnittlicher Prozentsatz der Teilnehmer in jeder Gruppe, die  
"oft" (wöchentlich) bzw. "nie" Symptome hatten



Gruppe A = mit  
überdurchschnittlichen  
POTS-Symptomen (n=10)

Gruppe B = mit  
unterdurchschnittlichen  
POTS-Symptomen (n=15)

11

## Mit ihren Worten ...

"... Seitdem benutzen wir jedes Mal einen Rollstuhl, wenn wir in einen Laden gingen, weil schon das Gehen vom Auto in den Laden sie so erschöpfte und ihr schwindelig wurde."

- "Es ist schrecklich und wir müssen regelmäßig ins Krankenhaus, um ihr Infusionen zu geben, damit sie aus den Anfällen herauskommt. Sie kann nicht gehen, sprechen, essen oder trinken und hat das Gefühl, zu fallen, selbst wenn sie sich hinlegt. Sie verpasst 2-3 Schultage pro Woche bzw. verschläft die meiste Zeit, wenn sie dort ist."



12

## Überlegungen auf Grund unserer Forschung

- POTS kann bei älteren Personen mit CHARGE-Syndrom häufiger vorkommen. Familien sowie Ärzte sollten dies sehr aufmerksam beobachten, vor allem wenn Müdigkeit und Schwindelgefühle bei einer Person mit CHARGE auftritt, ausgelöst vor allem durch Hitze und Stress.
- Der 10-Minuten-Standtest kann während eines Ambulanz-Besuchs oder zu Hause gemacht werden.
- Eine Dysautonomie, d.h. Probleme mit dem autonomen Nervensystem (ANS), ist beim CHARGE-Syndrom angesichts der Temperatur- und Schmerzvariabilität wahrscheinlich.

13

## Posturales orthostatisches Tachykardie-Syndrom (POTS)

*Genau wie das CHARGE-Syndrom kann POTS die meisten Systeme des Körpers beeinträchtigen*

Anzeichen und Symptome:

- “Brain fog” (Benommenheit)
- Schwindelgefühl
- Erhöhte Herzfrequenz
- Müdigkeit



CHARGE-Konferenz 2019

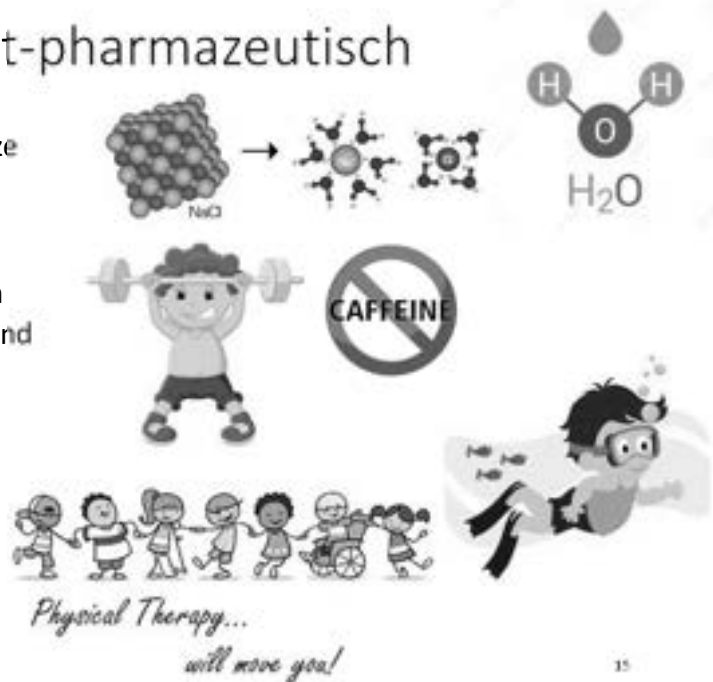
Abdominale Symptome:

- Erbrechen
- Übelkeit
- Durchfall
- Blähungen
- Verstopfung
- Krämpfe

14

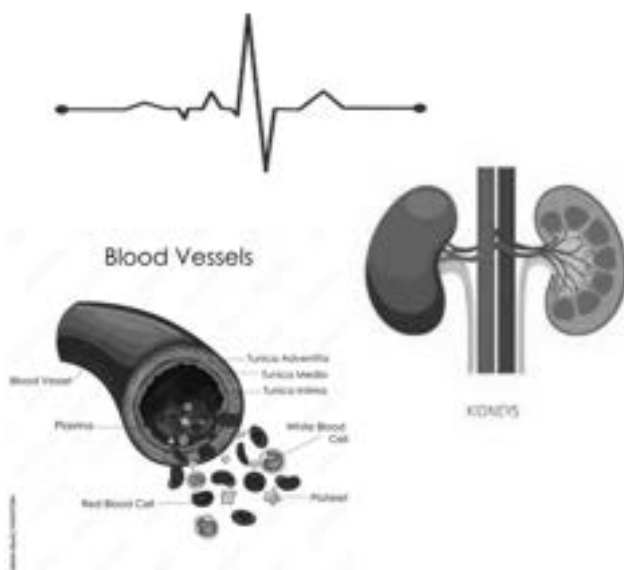
## Behandlungen – nicht-pharmazeutisch

- Achten Sie auf evtl. Auslöser, z.B. Hitze
- Flüssigkeit mit Elektrolyten sowie salzreiche Ernährung
- Vermeiden Sie langes Stehen
- Koffeinhaltige Getränke einschränken
- Häufigere aber kleinere Mahlzeiten und weniger Kohlenhydrate
- Kompressionsstrümpfe
- Überweisung an Reha-Spezialisten
- Wassergymnastik als Sport - Bewegungsangebote
- Physikalische Therapie – “Aufbau” der Übungen



15

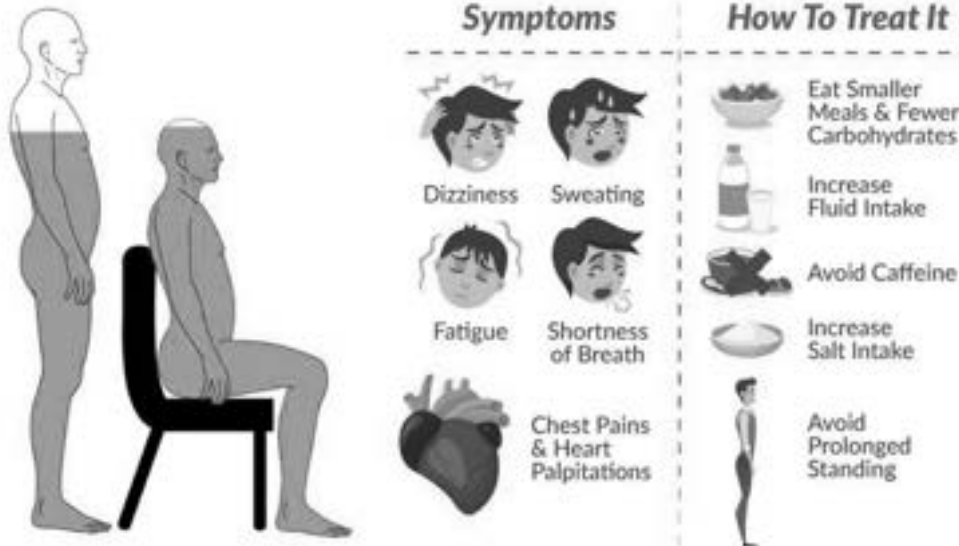
## Behandlungen - Pharmazeutisch



- *Fludrocortison*. Hilft den Nieren, Natrium zurückzuhalten (zur Behandlung von Synkopen und Hypovolämie)
- *Betablocker* helfen, die Wirkung des Nebennierenhormons auf die niedrigste Herzfrequenz zu dämpfen. (bei Herzklopfen niedrig dosieren).
- *Pyridostigmin* insbesondere bei Verstopfung.
- *Midodrin* – verbessert die Verengung der Blutgefäße.
- Überweisung an Neurologie und/oder Kardiologie.

16

## Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome



17

## Zusammenfassung und Empfehlungen

POTS ist schwer zu diagnostizieren – besonders bei Menschen mit multisensorischen Beeinträchtigungen

Es gibt wahrscheinlich mehr Überschneidungen mit dem CHARGE-Syndrom, als wir derzeit verstehen

Sensibilisierung für die Erkrankung und die damit verbundenen Auslöser. Überwachung der Flüssigkeits- und Salzaufnahme, der Bewegung und der Kondition und das Einlegen von Pausen in den Phasen der Aktivität.



18

## Migräne beim CHARGE-Syndrom



- Kann ein atypisches Erscheinungsbild beim CHARGE-Syndrom sein
- Achten Sie auf die Familiengeschichte und die Auslöser
- Eine “abdominale Migräne” bei jüngeren Menschen, kann sich zu einer typischen Migräne entwickeln



19

## Eine Person mit CHARGE-Syndrom – mit herabgesetzter Hornhautempfindlichkeit (= Hypoalgesie)

- Wurde eingeliefert mit Durchfall und Erbrechen
- Abnorme Ohren und Fazialesparese
- “Sand in den Augen – nicht spürbar”.
- CHD7 Auffälligkeiten, Diagnose CHARGE-Syndrom mit wenigen klinischen Merkmalen
- Beginn der Migräne im Alter von 4 Jahren
- Die Migräne wurde so stark, dass sie oft die Schule verpasste, musste ständig eine Sonnenbrille tragen, Übelkeit und Erbrechen.



Zeigt die rechte Fazialesparese und Hygoalgesie (Carniale Nerven VII und V)

20

## Ein Fallbericht zur Behandlung von Migräne beim CHARGE-Syndrom mit Onabotulinumtoxin A.

*Morrison, Fisher, Arra, Bezuhly, Blake*



[www.drkimblake.com](http://www.drkimblake.com)

- Die Patientin wurde wegen ihrer Gesichtslähmung gemobbt und erhielt Botox-Injektionen in den linken Unterlippenmuskel (normale Seite), um das Gesicht für mehr Symmetrie zu entspannen.
- Zufälligerweise wurden dadurch ihre zuvor schwer behandelbaren, chronischen Migränekopfschmerzen gelindert.
- Unterlippenmuskelinjektionen sind nicht typisch für Botox in der Migränebehandlung

21

## Methoden der Botox-Behandlung

- Botox-Behandlung des normalen Gesichtsnervs. Alle 3-4 Monate. Beobachtung der Verbesserung anhand eines Migräne-Tagebuches.
- Möglicherweise ein praxisverändernder Ansatz für die Migränebehandlung bei Kindern, insbesondere bei Kindern mit CHARGE und/oder Gesichtslähmungen



22

## Migräne – Diagnose und Behandlung

- Herausforderungen in der Kommunikation
- Atypisches Auftreten der Migräne
- Es sollte eine Schmerzskala genutzt werden und nach Auslösern gesucht werden
- Medizinische Prophylaxebehandlung – täglich 1000-2000 Einheiten Vitamin D, Magnesium und Riboflavin (Vitamin B2).



23

## Zyklisches Erbrechen

Vier Phasen

- Normal
- Prodromal – ein komisches Gefühl
- Erbrechen
- Erholung
- Oft eine vorbestehende Migräne bekannt





## Anamnese des zyklischen Erbrechens

*“zyklisches Erbrechen ist selten, CHARGE ist selten – es kann nicht immer alles auf CHARGE geschoben werden”*

- 4 Jahre altes Mädchen mit Erbrechen alle 1-2 Monate für jeweils 3-6 Tage
- Morgendliche Magenkrämpfe, die sich durch nichts erklären lassen – Entlüftung der Magensonde, Medikamente – führen zum Erbrechen.
- In der Familie gab es schwere Migränekfälle.
- Untersuchungen unauffällig und keine Behandlung schlug an.
- Auslöser waren Schlafprobleme, Stress und Zusatzstoffe in Fertiggerichten.
- Ähnliche Behandlungen wie bei Migräne. Fettarmes Essen, mehr Mahlzeiten mit L-Carnatin und Co-Enzymen Q10.
- Medikamente, die eingesetzt werden können, sind Amitriptylin (oder andere Antidepressiva) Valproat, Topiramat und Gabapentin

25

## Klinische CHARGE-Checkliste: Gesundheitsvorsorge / Kleinkind bis Erwachsener

- Wichtige Beurteilungs- / Wiederbeurteilungspunkte über die gesamte Lebensdauer
- Unterstützt alle medizinischen Untersucher und Betreuer beim Umgang mit Patienten mit CHARGE-Syndrom
- Familien können es nutzen und zu ihren Arztterminen mitnehmen

CHARGE SYNDROME CHECKLIST: HEALTH SUPERVISION ACROSS THE LIFESPAN  
(FROM INFANT TO OLD)

	INFANCY 0-5 YRS	CHILDHOOD 5-18 YRS	ADOLESCENCE 18-30 YRS	ADULTHOOD 30+ YRS
1. History of vomiting				
2. History of abdominal pain				
3. History of migraines				
4. History of seizures				
5. History of anxiety or depression				
6. History of chronic pain				
7. History of chronic fatigue				
8. History of chronic headaches				
9. History of chronic dizziness				
10. History of chronic nausea				
11. History of chronic bloating				
12. History of chronic constipation				
13. History of chronic diarrhea				
14. History of chronic weight loss				
15. History of chronic weight gain				
16. History of chronic skin rashes				
17. History of chronic joint pain				
18. History of chronic muscle pain				
19. History of chronic numbness or tingling				
20. History of chronic weakness				
21. History of chronic fatigue				
22. History of chronic insomnia				
23. History of chronic daytime sleepiness				
24. History of chronic irritability				
25. History of chronic mood swings				
26. History of chronic self-harm				
27. History of chronic suicidal thoughts				
28. History of chronic substance use				
29. History of chronic alcohol use				
30. History of chronic drug use				
31. History of chronic tobacco use				
32. History of chronic caffeine use				
33. History of chronic energy drink use				
34. History of chronic stimulant use				
35. History of chronic sedative use				
36. History of chronic anxiolytic use				
37. History of chronic antidepressant use				
38. History of chronic antipsychotic use				
39. History of chronic mood stabilizer use				
40. History of chronic painkiller use				
41. History of chronic muscle relaxant use				
42. History of chronic anti-nausea use				
43. History of chronic anti-anxiety use				
44. History of chronic anti-depression use				
45. History of chronic anti-migraine use				
46. History of chronic anti-seizure use				
47. History of chronic anti-epilepsy use				
48. History of chronic anti-panic use				
49. History of chronic anti-bipolar use				
50. History of chronic anti-schizophrenia use				
51. History of chronic anti-manic use				
52. History of chronic anti-depressive use				
53. History of chronic anti-anxiety use				
54. History of chronic anti-panic use				
55. History of chronic anti-migraine use				
56. History of chronic anti-seizure use				
57. History of chronic anti-epilepsy use				
58. History of chronic anti-panic use				
59. History of chronic anti-bipolar use				
60. History of chronic anti-schizophrenia use				
61. History of chronic anti-manic use				
62. History of chronic anti-depressive use				
63. History of chronic anti-anxiety use				
64. History of chronic anti-panic use				
65. History of chronic anti-migraine use				
66. History of chronic anti-seizure use				
67. History of chronic anti-epilepsy use				
68. History of chronic anti-panic use				
69. History of chronic anti-bipolar use				
70. History of chronic anti-schizophrenia use				
71. History of chronic anti-manic use				
72. History of chronic anti-depressive use				
73. History of chronic anti-anxiety use				
74. History of chronic anti-panic use				
75. History of chronic anti-migraine use				
76. History of chronic anti-seizure use				
77. History of chronic anti-epilepsy use				
78. History of chronic anti-panic use				
79. History of chronic anti-bipolar use				
80. History of chronic anti-schizophrenia use				
81. History of chronic anti-manic use				
82. History of chronic anti-depressive use				
83. History of chronic anti-anxiety use				
84. History of chronic anti-panic use				
85. History of chronic anti-migraine use				
86. History of chronic anti-seizure use				
87. History of chronic anti-epilepsy use				
88. History of chronic anti-panic use				
89. History of chronic anti-bipolar use				
90. History of chronic anti-schizophrenia use				
91. History of chronic anti-manic use				
92. History of chronic anti-depressive use				
93. History of chronic anti-anxiety use				
94. History of chronic anti-panic use				
95. History of chronic anti-migraine use				
96. History of chronic anti-seizure use				
97. History of chronic anti-epilepsy use				
98. History of chronic anti-panic use				
99. History of chronic anti-bipolar use				
100. History of chronic anti-schizophrenia use				

Trider et al AJMG 2017Mar;173(3): 684-691<sup>6</sup>

## Warum brauchen wir eine klinische CHARGE-Checkliste?

- Das CHARGE-Syndrom ist eine komplexe, multifaktorielle Erkrankung und eine Checkliste kann ...
  - Die Betreuung von Einzelpersonen und Familien verbessern
  - Fehldiagnosen verhindern und eine frühzeitige Überweisung ermöglichen
  - Fachkräfte und Menschen in der Ausbildung, die mit dem CHARGE-Syndrom nicht vertraut sind, aufklären / informieren



2017 Orlando CHARGE-Konferenz

## Entwicklung der CHARGE-Syndrom-Checkliste: Kleinkind bis Erwachsener (Von Kopf bis Fuß)

CHARGE Syndrome Checklist: Health Supervision Across The Lifespan (From Head To Toe)

System	Checklist Item	Present	Absent	Unknown	Assessment
Eyes	Corneal reflex				
	Strabismic amblyopia				
	Strabismic amblyopia				
	Strabismic amblyopia				
	Strabismic amblyopia				
	Strabismic amblyopia				
	Strabismic amblyopia				
	Strabismic amblyopia				
	Strabismic amblyopia				
	Strabismic amblyopia				
Ears	Conductive hearing loss				
	Sensorineural hearing loss				
	Conductive hearing loss				
	Sensorineural hearing loss				
	Conductive hearing loss				
	Sensorineural hearing loss				
	Conductive hearing loss				
	Sensorineural hearing loss				
	Conductive hearing loss				
	Sensorineural hearing loss				
Nose	Chronic rhinitis				
	Chronic rhinitis				
	Chronic rhinitis				
	Chronic rhinitis				
	Chronic rhinitis				
	Chronic rhinitis				
	Chronic rhinitis				
	Chronic rhinitis				
	Chronic rhinitis				
	Chronic rhinitis				
Mouth	Chronic otitis media				
	Chronic otitis media				
	Chronic otitis media				
	Chronic otitis media				
	Chronic otitis media				
	Chronic otitis media				
	Chronic otitis media				
	Chronic otitis media				
	Chronic otitis media				
	Chronic otitis media				

[www.drkimblake.com](http://www.drkimblake.com)

Developing a CHARGE Syndrome Checklist: Health Supervision Across the Lifespan (From Head to Toe)

System	Checklist Item	Present	Absent	Unknown	Assessment
Eyes	Corneal reflex				
	Strabismic amblyopia				
	Strabismic amblyopia				
	Strabismic amblyopia				
	Strabismic amblyopia				
	Strabismic amblyopia				
	Strabismic amblyopia				
	Strabismic amblyopia				
	Strabismic amblyopia				
	Strabismic amblyopia				
Ears	Conductive hearing loss				
	Sensorineural hearing loss				
	Conductive hearing loss				
	Sensorineural hearing loss				
	Conductive hearing loss				
	Sensorineural hearing loss				
	Conductive hearing loss				
	Sensorineural hearing loss				
	Conductive hearing loss				
	Sensorineural hearing loss				
Nose	Chronic rhinitis				
	Chronic rhinitis				
	Chronic rhinitis				
	Chronic rhinitis				
	Chronic rhinitis				
	Chronic rhinitis				
	Chronic rhinitis				
	Chronic rhinitis				
	Chronic rhinitis				
	Chronic rhinitis				
Mouth	Chronic otitis media				
	Chronic otitis media				
	Chronic otitis media				
	Chronic otitis media				
	Chronic otitis media				
	Chronic otitis media				
	Chronic otitis media				
	Chronic otitis media				
	Chronic otitis media				
	Chronic otitis media				

Trider et al AJMG 2017Mar;173(3): 684-691 . DOI:10.1002/ajmg.a.38085

## Wie wurde die klinische Checkliste für das CHARGE-Syndrom entwickelt?

- Literaturübersicht
- Expertenmeinungen
- Qualitativ ausgewertet (n=97) durch die Delphi-Methode – mit Kinderärzten, Eltern, Betroffenen mit CHARGE-Syndrom, Taubblinden, Therapeuten =Ergo, KG, Logo, Endokrinologen
- Erprobung durch 7 multidisziplinäre CHARGE-Kliniken und durch Medizinstudenten, die keinerlei Vorkenntnisse zum CHARGE-Syndrom hatten.



Trider et al AJMG 2017

## Auswertung der Checkliste

Leitlinien für das CHARGE-Syndrom und das fehlende Element: Kraniale Bildgebung

*"Die klinische Checkliste für das CHARGE-Syndrom ist ein fundiertes Instrument für den klinischen Verlauf, wie eine gründliche Literaturrecherche gezeigt hat."*

- Es ist die einzige klinische Checkliste, die für die Verwendung beim CHARGE-Syndrom validiert wurde.
- Dieser Leitfaden enthält Empfehlungen für die kraniale Bildgebung, die eine optimale Versorgung bei gleichzeitiger Eingrenzung risikoreicher Anästhesieverfahren ermöglicht.



American Journal of Medical Genetics 2017

# Zusammenfassung, warum Sie und alle Ihre Ärzte die klinische CHARGE-Checkliste verwenden sollten

- Aktuelle Fragen, auf die die Fachleute bei jedem Besuch in Abhängigkeit vom Alter, achten sollen.
- Seltene Gesundheitsprobleme, die beim CHARGE-Syndrom übersehen werden und zu nachteiligen gesundheitlichen Folgen führen können.
- Das Dokument zur Veröffentlichung kann zur Unterstützung der Checkliste verwendet werden.



*“Die CHARGE-Checkliste ist ein wichtiges Instrument für Medizinstudenten und Ärzte. Es hilft ihnen zu wissen, welche Fragen sie mir und meiner Mutter stellen müssen.”*

*“Es ist schön, wenn ich in ein Krankenhaus oder zu einem Termin gehe und man hat dort schon mal vom CHARGE-Syndrom gehört.”*

## Baby / Kleinkind (0-2 Jahre)

Eingriffe, die eine Anästhesie erfordern, sollten nach Möglichkeit kombiniert werden, da bei Personen mit CHARGE-Syndrom ein höheres Risiko für Anästhesiekomplikationen besteht.

<https://www.sense.org.uk/get-support/information-and-advice/conditions/charge-syndrome/>



Anaesthesia issues in CHARGE syndrome – what are the risks?

CARRIE-LEE TRISER, MD, Dalhousie University  
KIM BLAKE, MD, MCh, MRCP, FRCS(C), Professor Paediatrics, Sick Health Centre, Canada



## Kindheit (3-11 Jahre)

Magen-Darm- und Ernährungsprobleme sind bei CHARGE weit verbreitet.

- Wir vermuten, dass Anomalien der unteren Hirnnerven (IX, X, XI) eine abnorme Darmmotilität und Probleme mit dem Darmmikrobiom verursachen.
- Schluckprobleme, Reflux, Aspiration, Bauchschmerzen (verwenden Sie die Schmerzskala), Verstopfung.
- Multidisziplinäres Team, einschließlich Kinderarzt, Gastroenterologie, HNO, Ernährungsberater, Ergo/KG/Logo, Psychologe.
- HNO-Probleme
- Obstruktive Schlafapnoe und Erwägung einer Tonsillektomie und Adnoidnaktomie



## Jugendliche (12-17)



Jenna mit Micaela 2021

### Pubertät

- Oft verzögert / gestört und erfordert eine Hormonersatztherapie.
- Überweisung zum Endokrinologen im Alter von 10 Jahren.

Oft vergessen, die Gesundheit der Knochen

- Hochdosiertes Vitamin D, Übungen zur Gewichtsreduktion und Hormontherapie.

### Psychische Gesundheit

- *insbesondere Angstzustände und ADHS*



2017 Medizinstudent  
Feedback mit Jenna

## 18 Jahre bis zum Erwachsenenalter

Wenn Verhaltensänderungen auftreten, sollten Sie immer eine gründliche Anamnese und eine körperliche Untersuchung in Betracht ziehen, um nach zugrunde liegenden medizinischen Problemen zu suchen.

- Gehör und Sehvermögen, z.B. Netzhautablösung, Cerumen-Verstopfung
- Herzrhythmusstörungen
- Blähungen und Verstopfung
- Migräne
- POTS (Posturales orthostatisches Tachykardie-Syndrom).

Fettleibigkeit ist weit verbreitet, und es ist wichtig, einen Ernährungsberater und einen Physiotherapeuten hinzuzuziehen.



## Wo findet man die CHARGE-Checkliste?

Die CHARGE-Checkliste ist auch ins Deutsche übersetzt

[www.drkimblake.com](http://www.drkimblake.com)

## Wissensvermittlung

Internationale Zusammenarbeit ist der Schlüssel zum Erfolg bei einer seltenen Krankheit.

- Website  
[www.drkimblake.com](http://www.drkimblake.com)  
-- Dr. Blakes Archiv für ihre Forschungsergebnisse
- „CHARGE Syndrome“  
Buch – 2. Ausgabe
- Die „atlantisch-kanadische CHARGE-Organisation“  
bietet internationale Beratung, Problemlösung und Unterstützung für Menschen und Familien, die mit dem CHARGE-Syndrom aufwachsen.



### Online-Kurs: Das CHARGE-Syndrom verstehen

Das CHARGE-Syndrom verstehen ist ein 6-8-wöchiger kostenloser Online-Kurs über ein innovatives Schulungsinstrument namens MOOC. Der Kurs steht allen Menschen der Welt offen, die sich für das CHARGE-Syndrom interessieren :

- Menschen mit dem CHARGE-Syndrom, ihre Familien und Kollegen
- Medizinische und pflegerische Fachkräfte
- Angehörige von Gesundheitsberufen
- Lehrer und Erzieher
- Befürworter, Dienstleistungspersonal, Unterstützer, Planer

<https://www.chargesyndrome.org.au/onlinecourse>

37

## Fragen und Anmerkungen



38

# CHARGE-SYNDROM CHECKLISTE: Von Kopf bis Fuß / Kleinkind bis Erwachsener

\*Schattierte Kästchen kennzeichnen wichtige Punkte

		KLEINKIND (0-2 Jahre)	KIND (3-11 Jahre)	JUGENDLICHER (12-17 Jahre)	ERWACHSENER (18+ Jahre)
GENETIK	Klinische Diagnose (Blake et al. oder Verloes oder Hale et al. Kriterien)				
	Gentest – Genetische Beratung (CHD7 Analyse, Array CGH)				
	Genetische Beratung				
NEUROLOGIE	ZNS-Fehlbildungen/ Bulbus olfactorius-Hypoplasie/Fehlbildungen des Temporalknochen (Verlauf Bogengänge) – MRT/CT erforderlich				
	Krampfanfälle – häufiger im fortgeschrittenen Alter – EEG machen				
	Fehlbildungen der Hirnnerven – fehlender Geruchssinn, Lähmung des Gesichtsnervs, sensorineurale Schwerhörigkeit, Schluckschwierigkeiten, Gleichgewichtsstörungen				
AUGEN, OHREN, HNO	Colobome, Risiko für Netzhautablösung/ Augenarztvorstellung (Untersuchung am weit-getropften Auge, Sehfähigkeit überprüfen)				
	Unzureichender Lidschluss – Hornhautschäden – Augentropfen				
	Photophobie – getönte Brille, Sonnenhut/Mütze				
	Choanalatresie/Gaumenspalten/Trachealfistel/ HNO/Wiederherstellung-OP				
	Audiometrie und Tympanometrie, wiederkehrende Mittelohrentzündungen				
	Hilfsmittelanpassung bei gehörlosen / blinden Menschen				
	Beurteilung für ein Cochlear-Implantat				
	Schlafapnoe – Verlegung durch Gaumen- und/oder Rachenmandeln				
	Hypersalivation/-Sekret- Botox bzw. andere Medikamente				
	Zahnprobleme – Zahnreinigung /-behandlung unter Narkose				
Herz, Lunge	Verbreitet Herzfehlbildungen – große/kleine Defekte, Herzgefäße, Herzrhythmusstörungen (Herzschall, Röntgen Herz/Lunge, EKG) / Herz- Ambulanz				
	Sinusitis, Pneumonie, Asthma beobachten				
	Risiko bei Anästhesie (schwierige Intubation/postoperative Schwellung der Luftwege/Aspiration) – Umfangreiche präoperative Risikoerhebung, mehrere OP-Eingriffe in einem Setting				
Gastroenterologie Urologie	Gastroösophagealer Reflux – Vorstellung beim Gastroenterologen – einen Protonenpumpenhemmer kombinieren mit weiteren Darmmedikamenten				
	Vermindertes Saugen/Kauen/Schlucken / Logopädie ggf. Eingriffe				
	Erhöhte Aspirationsgefahr, tracheo-ösophageale Fisteln - Schluckdiagnostik				
	braucht vielleicht zusätzliche Nährstoffe/Mahlzeiten – häufig PEG oder PJG Sonde notwendig				
	Verstopfung – pflanzliche Abführmittel aus der Senna-Gruppe zusammen mit Macrogel möglicherweise indiziert				
Nierenfehlbildungen – Cystographie+/oder Ausscheidungsurographie, Ultraschall, Blutdruck überwachen					
Endokrinologie	Hypogonadotroper Hypogonadismus - LH, FSH bis 3 Monate				
	Genitale Hypoplasie (bei Hodenhochstand = an Orchidoplexie denken)				
	Verzögerte Pubertät – endokrinologische Beratung = Gonadotropinspiegel, HRT				
	Osteoporose – DEXA-Scan				
	Schlechtes Wachstum – endokrinologische Beratung – WH-Stimulationstest, WH-Therapie				
	Fettleibigkeit / Beobachten				
Immunsystem	Auf Thymus achten bei Herzoperationen				
	Routine-Impfungen/Antikörper-Titer gegen Impfungen im Jugendalter checken				
	bei wiederkehrenden Infektionen - Immunologische Beratung				
MSK	Skoliose / Kyphose - Beobachten				
	Mobilität (beeinträchtigt durch Ataxie, Hypotonie) / bewerten				
Psychisch – Physische Entwicklung	Grob- und Feinmotorik einschätzen – Ergotherapie, Physiotherapie				
	Kommunizieren, Sprechen, Schreiben können – Logopädie				
	Beratung durch Taub-Blinden-Spezialisten				
	Übergänge planen von der Schule, Systemen, Orten, Plätzen Situationen				
	Psychoedukation, individualisierte Bildungspläne				
	Schlafstörungen – Melatonin versuchen				
	Verhaltenssteuerung – Selbstregulation, Impulskontrolle, Angst, Zwangshandlungen und Tics, Wut				
	Ausscheidungskontrolle / Unterstützung				
	Lebenskompetenzen / Adaptives Verhalten / Sozialverhalten / gemeinsames Spielen				
	Sexualität				
	Stress in der Familie – Unterstützung und Hilfen anbieten				
	Medizinisches Selbstmanagement – eigenverantwortlicher Umgang mit Medikamenten, die Umstände verstehen, eigenständiges Aufsuchen eines Arztes, Terminvereinbarung				



# CHARGE-SYNDROM CHECKLISTE:

## Von Kopf bis Fuß / Kleinkind bis Erwachsener

### In der Checkliste verwendete

#### Abkürzungen:

**CGH** / Comparative Genomic Hybridization

**ZNS** / Zentrales Nervensystem

**CT** / Computertomographie

**DEXA scan** =Dual-Röntgen-Absorptiometrie

=>(Knochendichte-  
+Körperfettmessung)

**EEG** / Elektroenzephalografie

**HNO** / Hals-Nasen-Ohren-Arzt

**FSH** / Follikelstimulierendes Hormon

**WH** / Wachstumshormon

**HRT** / Hormonersatztherapie

**LH** / luteinzierendes Hormone

**MRT** / Magnetresonanztomographie

**MSK** / Muskel-Skelett

**US** / Ultraschall

### Resourcen

- Die CHARGE-Syndrom Foundation USA ([http://chargesyndrome.org/aboutE\\_charge.asp](http://chargesyndrome.org/aboutE_charge.asp))
- Das CHARGE-Infopaket (SENSE UK) (<https://www.sense.org.uk/content/chargeEinformationEpackEpractitioners>)
- Buch: CHARGE Syndrome (Genetics and Communication Disorders), 1<sup>st</sup> ed. Hartshorne TS, Hefner M, Davenport S, Thelin J. 2011
- OMIM Entry #214800 CHARGE Syndrome (<http://www.omim.org/entry/214800>)
- Internationale CHARGE-Syndrom Konferenzen
- CHARGE-Syndrom Verteilerliste
- CHARGE-Syndrom Facebook Gruppe
- Perkins School for the Blind eLearning (<http://www.perkinselearning.org/videos>)
- Deafblind International (<http://www.deafblindinternational.org/index.htm>)
- Open hands, open access: deafEblind intervener learning modules (<http://moodle.nationaldb.org>)

### Wichti9ge allgemeine Referenzen

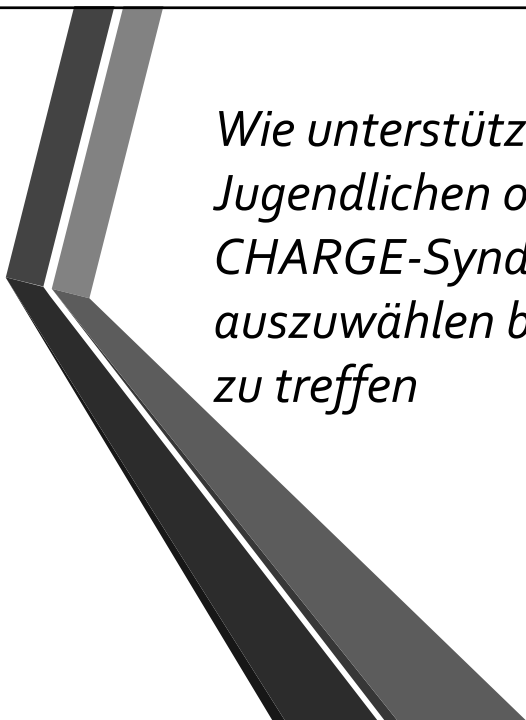
1. Blake K, Prasad C. 2006. CHARGE syndrome. Orphanet J Rare Dis 1: 34
2. Brown D. 2005. CHARGE syndrome "behaviors": challenges or adaptations? Am J Med Genet Part A 133A: 268E272
3. Hsu P, Ma A, Wilson M, Williams G, Curotta J, Munns CF, Mehr S. 2014. CHARGE syndrome: a review. J Pediatr Child Health 50: 504E511

# Gail Deuce

**26. Juni 2022**

***„Supporting the child, young person or adult with  
CHARGE to make choices and decisions”***

Wie unterstützt man ein Kind, einen Jugendlichen oder  
einen Erwachsenen mit CHARGE-Syndrom darin,  
etwas auszuwählen bzw. eigene  
Entscheidungen zu treffen?



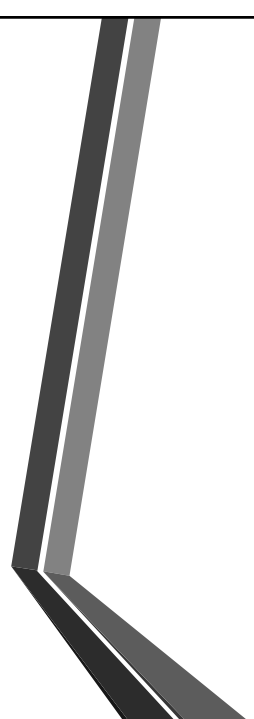
*Wie unterstützt man ein Kind, einen Jugendlichen oder einen Erwachsenen mit CHARGE-Syndrom darin, etwas auszuwählen bzw. eigene Entscheidungen zu treffen*

CHARGE-Konferenz,  
Deutschland / Oberwesel

Juni 2022

Dr. Gail Deuce

1



Präferenzen  
Wahlmöglichkeiten  
Entscheidungen

2

## Warum ist das wichtig?

Die Forschung zeigt, dass eine bessere Entscheidungsfindung unterstützt wird in Bezug auf:

- Höhere Lebensqualität als Ergebnis
- Verbesserte Zusammenarbeit und Engagement bei Aufgaben
- Selbstregulierung des Verhaltens
- Entwicklung von Kommunikationsfähigkeiten und sozialen Interaktionen
- Größere Selbstständigkeit
- Mehr Selbstbestimmung
- Die Person fühlt sich stark / selbstbestimmt
- Das Gefühl der Autonomie

3

Durch die Unterstützung der Entwicklung von Wahlmöglichkeiten / Entscheidungen können wir das Kind, den Jugendlichen oder den Erwachsenen in eine Lage versetzen, fundierte Entscheidungen selbst zu treffen und eine Stimme zu haben, die gehört wird und auf die auch reagiert wird.

4

## Unterstützung der Entwicklung von Wahlmöglichkeiten / Entscheidungsfindung - Teil 1

- Vorlieben erkennen (Objekte, Menschen, Orte, etc.) und darauf reagieren
- Steigern Sie die Vorlieben, indem sie etwas Bevorzugtes mit etwas weniger Bevorzugtem kombinieren
- Bauen Sie, über den Tag verteilt, Möglichkeiten zur Entscheidungsfindung ein
- Machen Sie die Wahlmöglichkeiten "real", sodass das Kind die Konsequenzen dieser Wahl / Entscheidung erfährt / versteht
- Geben Sie ggf. auch Zeit und Gelegenheit, die Meinung ändern zu lassen, wenn die Wahl / die Entscheidung vielleicht "unklug" war
- Legen Sie im Vorfeld schon Regeln fest für den Fall, dass eine Wahl nicht möglich oder unangemessen ist
- Bieten Sie geeignete Alternativen an

5

## Unterstützung der Entwicklung von Wahlmöglichkeiten / Entscheidungsfindung – Teil 2

- Wenn die Auswahl / die Entscheidungen komplexer werden, geben Sie so viel Zeit und Informationen wie nur möglich, um zu helfen, die eigene Entscheidung zu treffen
- Ziehen Sie Erfahrungen aus dem eigenen Leben und die Erfahrungen anderer hinzu, um das Verständnis für Optionen zu erweitern
- Respektieren Sie die Entscheidungen als solche, die sich von den eigenen unterscheiden und werten Sie diese nicht als "richtig" oder "falsch"
- Wenn Betroffene wirklich nicht in der Lage sind eine Entscheidung zu treffen, sollten Sie Wahlmöglichkeiten anbieten, die sicherstellen, dass die für die Person getroffene Entscheidung in dessen Interesse ist
- Wenn es der betroffenen Person oder Ihnen selbst schwer fällt, eine andere Wahl / Entscheidung als die Ihrige zu treffen, suchen Sie sich eine andere Person, die als VermittlerInnen oder BeraterInnen zur Seite steht

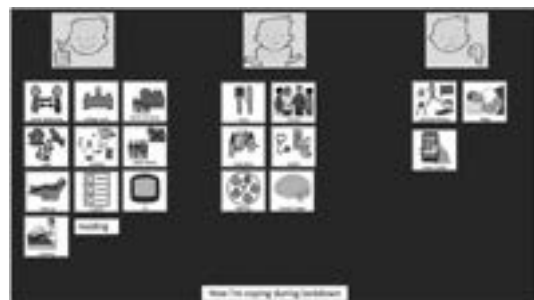
6

## Wahlmöglichkeiten zu Hause und im Klassenzimmer bieten:

- Zu erledigende Aktivitäten oder Aufgaben
- Eine Reihenfolge, in der die Aufgaben erledigt werden sollen
- Welche Materialien für eine Aktivität zu verwenden sind
- Wo die Aktivität oder Aufgabe stattfinden soll
- Mit wem die Aufgabe oder Aktivität durchgeführt werden soll (Freunde, Erwachsene, die unterstützen)

7

## Wie man eine Wahl oder Entscheidung mitteilen kann





[gaildeuceconsultancy@gmail.com](mailto:gaildeuceconsultancy@gmail.com)

**Julie Maier**

**26. Juni 2022**

***„Building a solid educational program:  
Connecting child-centered  
Assessment to meaningful learning goals”***

Aufbau eines soliden Bildungsprogramms:  
kindgerechte Beurteilungen  
mit sinnvollen Lernzielen verknüpfen



## Aufbau eines soliden Bildungsprogramms: Kindgerechte Beurteilungen mit sinnvollen Lernzielen verknüpfen

Julie Maier, MA  
California Deafblind Services  
16. CHARGE-Syndrome Konferenz  
Oberwesel, Germany 26. Juni 2022

## Agenda

- Verknüpfung von Beurteilungsergebnissen mit dem Bildungsprogramm
- Authentische, auf das Kind bezogene, Beurteilung
- Entwicklung von Lernzielen
- Überlegungen zu Bildungsprogrammen für Kinder und Jugendlichen mit CHARGE-Syndrom
- Fragen

## Komplexität der Bildungsbedürfnisse von Kindern mit CHARGE-Syndrom

- Eine seltene Erkrankung und die meisten Pädagogen haben keine Kenntnisse oder Erfahrungen mit einem Kind mit CHARGE-Syndrom.
- Gesundheitliche und medizinische Probleme beeinträchtigen die Schulbildung.
- Entwicklungsverzögerung in den Bereichen Kommunikation, Motorik und soziale Fähigkeiten.
- Mehrere Sinnessysteme sind beeinträchtigt.
- Ein Bildungsprogramm muss vielschichtig sein und auf einem kooperativen Teamansatz beruhen.

## Jan van Dijk (2001)



“Ein Mensch mit multisensorischen Beeinträchtigungen ist ein einzigartiges menschliches Wesen mit einer einzigartigen Entwicklungslinie, das mehr als jede andere Gruppe von Behinderten von der Bereitschaft der Fachleute abhängt, dies zu akzeptieren und entsprechend auch zu handeln.“

## Verknüpfung von Bewertung und Bildungsprogrammen

<b>Bewertungsprozess</b>	Vervollständigung der kindzentrierten Beurteilung, um die Stärken, Fähigkeiten und den besonderen Unterstützungsbedarf zu ermitteln und die Ergebnisse zu besprechen.
<b>Lernziele</b>	Das Team sollte sinnvolle und relevante Ziele entwickeln, um auf den vorhandenen Fähigkeiten aufzubauen und neue, vorrangige Fähigkeiten zu entwickeln.
<b>Programm, Unterstützung, Angebote</b>	Auf der Grundlage der Lernziele werden ein pädagogischer Rahmen und die notwendigen Anpassungen, Unterstützungen und Dienstleistungen ausgewählt.

## Zweck einer Bewertung

“Wir bewerten, weil es Dinge gibt, die wir nicht wissen, die wir aber herausfinden wollen.“  
-David Brown (2014)



## Sichtweise zum Aufbau von Kapazitäten

Um sinnvolle Bildungsziele und ein Programm für ein Kind mit CHARGE-Syndrom zu entwickeln, muss man folgendes ermitteln:

- Stärken und Fähigkeiten des Kindes
- Die Interessen und Motivatoren des Kindes
- Funktion und/oder Beeinträchtigung JEDES Sinnes
- Die Kommunikationssystem(e) des Kindes
- Bedeutung von „Verhaltensweisen“
- Effektivität der derzeitigen Unterstützung und Förderung

## Kernpunkte einer authentischen Bewertung

- Die Bewertung ist der Ausgangspunkt.
- Die Einbeziehung der Familie in den Beurteilungsprozess ist unerlässlich.
- Es sollten Informationen gesammelt werden durch Gespräche mit Personen, die das Kind gut kennen. Informelle und strukturierte Beobachtungen und Bewertungen durch Fachkräfte.
- Die Fachkräfte müssen zusammenarbeiten, um "das ganze Kind" zu sehen.
- Die Beurteilung von Kindern mit CHARGE-Syndrom muss weit über die Verwendung typischer pädagogischer Beurteilungen hinausgehen.
- **Standardisierte Tests** können notwendig sein, um ein Kind für Leistungen zu qualifizieren, **sind aber als Hilfsmittel für die Planung von Bildungsprogrammen völlig ungeeignet.**

## Was ist eine kindgeleitete Beurteilung?

Bei der kindgeleiteten Beurteilung von Kindern mit Mehrfachbehinderungen, das auch als von Dijk-Verfahren bekannt ist, folgen die Beobachter dem Kind, indem sie versuchen, die Lernprozesse des Kindes zu entdecken und nicht das, was das Kind weiß. Das Kind wird innerhalb natürlicher und vertrauter Routinen beurteilt. Bei diesem Ansatz werden die Stärken des Kindes ermittelt und ausgebaut und auf der Grundlage der Ergebnisse der Beurteilung werden Interventionen entwickelt.



(Nelson, van Dijk, Mc Donnell, & Thompson, 2002)

## Die vier magischen Fragen (D. Brown, 2001 & 2014)

- Wie fühlst du dich?
- Was magst du?
- Was willst du?
- Was machst du?



## Kritische Bereich der Beurteilung von Personen mit CHARGE-Syndrom

- Medizinisch
- Sensorisch
- Kommunikation
- Entwicklung
- Verhalten

Dabei müssen auch die sozialen Beziehungen und die Entwicklung sozialer Fähigkeiten in diesen 3 Bereichen berücksichtigt werden.

Quelle: (Slavin, L.A., 2018. *A Checklist of Educational Needs for Children with CHARGE Syndrome.*)

## Checkliste der Bildungsbedürfnisse

Die Checkliste ist ein Instrument, das pädagogische Fachkräfte verwenden können, um die aktuellen Bedürfnisse des Kindes zu ermitteln und um einen Bildungsplan zu gestalten.

Die Checkliste verknüpft ein CHARGE-Merkmal oder ein bestimmtes Anliegen:

Bildungsbedürfnisse	Zu konsultierende Teammitglieder	Beispiele für Strategien und Hilfsmittel	Beratung von Fachleuten, die Schulungen und Unterstützung anbieten
---------------------	----------------------------------	--	--

Quelle: (Slavin, L.A., 2018. *A Checklist of Educational Needs for Children with CHARGE Syndrome.*)

## Bewertung über Umwege

- Feststellung einer Entwicklungsverzögerung ohne Berücksichtigung von Seh- und Hörbehinderung.
- Autismus oder ADS werden diagnostiziert, ohne dass ähnliche Merkmale / Eigenschaften des CHARGE-Syndroms berücksichtigt werden.
- Nichtberücksichtigung des Einflusses der Umgebung auf die Leistung des Kindes (Beleuchtung, Position, physische Unterstützung, Geräusche, vertraute Materialien).



## Wichtige Bereiche für die Bewertung

- Alle 7 Sinne
- Regulierung des biobehavioralen Zustands
- Kommunikation (einschließlich „Verhaltensweisen“)
- Entwicklung von Konzepten
- Selbstfürsorge und Fertigkeiten des täglichen Lebens
- Orientierung und Mobilität
- Persönliche Identität und Selbstbewusstsein
- Akademische Fähigkeiten und Einsatz von Hilfsmitteln
- Soziale/emotionale Bedürfnisse

## Wer sollte an einer Bewertung beteiligt sein?

- Familie
- Vertraute und vertrauenswürdige Lehrer und Betreuer
- Fachleute mit Fachwissen in den zu beurteilenden Bereichen (Sehen, Hören, Sprache, Verhalten, usw.)
- Idealerweise jemand mit Kenntnissen und Erfahrungen im Bereich Taubblindheit und/oder CHARGE-Syndrom
- Möglicherweise muss auch medizinisches Fachpersonal hinzugezogen werden

## Planung und Sammlung von Informationen (vor Beginn der Bewertung)

- Was wollen/müssen Sie wissen?
- Welche Informationen haben Sie bereits?
- Welche Informationen wollen oder brauchen Sie noch?
- Wer könnte noch über diese Informationen verfügen?
- Sammeln Sie vor der Beurteilung wichtige medizinische und entwicklungsbezogene Informationen von der Familie und dem/den derzeitigen Lehrer(n).

## Ganzheitlicher sensorischer Ansatz

- Eine gute Beurteilung berücksichtigt das Vorhandensein und den Einsatz aller sieben Sinne, einschließlich des propriozeptiven, vestibulären, Geruchs- und Geschmacksinns.
- Achten Sie darauf:
  - Wie arbeiten die Sinne effizient zusammen
  - Wie kann ein Sinn einen anderen beeinträchtigen
  - Wie kann ein Sinn einen anderen kompensieren
  - Welche Informationen werden gesucht, gewonnen oder umgangen

## Verhalten = Kommunikation

◦ Ungewöhnliche und unerwartete Verhaltensweisen werden oft missverstanden und als „**aufmerksamkeitssuchend**“ abgestempelt. Eine bessere Beschreibung wäre vielleicht „**kontaktsuchend**“.

### ◦ Externe Kommunikationsziele-

- Verbindung zu anderen aufnehmen und auf sie reagieren

### ◦ Interne Kommunikationsziele-

- Mit dem eigenen Körper oder den eigenen Sinnen in Verbindung treten und darauf reagieren.

Es ist wichtig, den Unterschied zu erkennen und entsprechend zu reagieren.



### Worauf ist bei den Bewertungsergebnissen zu achten?

- Sensorische Funktionen und sensorische Bedürfnisse
- Die Motivatoren des Kindes
- Sich entwickelnde Fähigkeiten in den Bereichen Kommunikation, Motorik, akademische Fähigkeiten, soziale Fähigkeiten, Lebenskompetenzen
- Aktuelle Unterstützungen:
  - Was funktioniert?
  - Was funktioniert nicht?
  - Was fehlt noch?
- Zweck der Verhaltensweisen:
  - \* Aufmerksamkeit \* Zugang \* Flucht \* Sinneswahrnehmung

### Eine vollständige, auf das Kind ausgerichtete Beurteilung, wird folgendes ermitteln:

- Die Stärken des Kindes
- Die Interessen/Motivatoren des Kindes
- Die aktuellen und sich entwickelnden Fähigkeiten des Kindes
- Erforderliche Unterstützung und Angebote
- Wirksame Anpassungen und Unterstützungen
- Mögliche Lernziele, die angestrebt werden sollten



### Beispiel: Jessy, eine Schülerin in der Vorschule

- Liebt Musik, Tanzen und Fotografieren mit dem iPad
- Totale Kommunikation (Gebärdensprache, Lautsprache, Fotos)
- Gestützter Sitz erhöht die Konzentration
- Braucht häufig Pausen, um sich hinzulegen und auszuruhen
- Hilfsmittel, die einen Übergang ankündigen, helfen ihr, dem Unterrichtsplan/Stundenplan zu folgen
- Hasst es, Fehler zu machen. Man muss ihr Beispiele vom abgeschlossenen Projekt zeigen
- Assistenz für Gesundheits- und Kommunikationsbedürfnisse und vorschulische Förderung

### Beispiel: Madeline, 1. Klasse

- Hat viel Fantasie. Baut gerne mit Bauklötzen und Legos und tobt mit Brüdern und Gleichaltrigen.
- Braucht häufige Bewegungspausen, um sich zu regulieren.
- Nutzt die iPad-Kamera, um sich Arbeitsmaterial zu vergrößern.
- Braucht mehr Zeit, um Aufgaben zu erledigen. Ändert den Umfang der Aufgaben, verlangsamt das Tempo des Unterrichts.
- Haßt plötzliche Beendigungen und Veränderungen! Zeitplanänderungen und Übergänge müssen angekündigt werden.
- Ahmt andere nach. Gleichaltrige als Partner einbeziehen.
- Assistenz erforderlich, um Aufgaben zu erklären und zu modifizieren, Verhaltensweisen zu steuern, sprachlichen Zugang zu ermöglichen.

### Beispiel: Timothy, High School

- SEHR neugierig auf Menschen und Dinge, überall wo er ist.
- Er liebt es zu lernen und braucht einen modifizierten Lehrplan (Menge und längere Zeit).
- Folgt gerne erwarteten Routinen und weiß, was als nächstes passiert.
- Er kennt die Zeiten, in denen er sich über seine Lieblingsthemen austauschen kann.
- Die Familie und das Team der Schule konzentriert sich darauf, seinen sozialen Kreis zu erweitern und seine Unabhängigkeit zu fördern.
- Er ist sehr kreativ dabei, Positionen und Körperhaltungen einzunehmen, um sich konzentrieren zu können.
- Seine Krankenschwester, die fließend Gebärdensprache kann, hilft ihm beim Zugang zur Sprache, unterstützt bei akademischen und sozialen Dingen sowie bei möglichen, gesundheitlichen Problemen.

### Verknüpfung von Bewertung und Bildungsprogrammen

**Bewertungsprozess**

Vervollständigung der kindzentrierten Beurteilung, um die Stärken, Fähigkeiten und den besonderen Unterstützungsbedarf zu ermitteln und die Ergebnisse zu besprechen.

**Lernziele**

Das Team sollte sinnvolle und relevante Ziele entwickeln, um auf den vorhandenen Fähigkeiten aufzubauen und neue, vorrangige Fähigkeiten zu entwickeln.

**Programm, Unterstützung, Angebote**

Auf der Grundlage der Lernziele werden ein pädagogischer Rahmen und die notwendigen Anpassungen, Unterstützungen und Dienstleistungen ausgewählt.

## Entwicklung von Lernzielen

- Jeder in Bewertungsergebnissen genannte Bedarfsbereich muss angesprochen werden
- Muß realisierbar, beobachtbar und messbar sein
- Einschließlich des Kontextes, wann und wie es gelehrt und geübt wird
- Sie müssen Anpassungen und Überlegungen zu den multisensorischen Bedürfnissen des Kindes enthalten
- Von der Familie und dem Kind, sofern es in der Lage ist, dies mitzuteilen, als wichtiges Ziel genannt

## Überlegungen für Programm für Schüler mit CHARGE- Syndrom



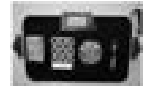
## Elemente eines erfolgreichen Bildungsprogrammes

- Barrierefreies Klassenzimmer und Schulgelände
- Zugang zu Sprache und Kommunikation
- Aussagekräftiger Lehrplan
- Sensorische Bedürfnisse
- Soziale Beziehungen
- Angemessene Unterstützung

**Verhaltensbedingten  
Bedürfnissen** werden durch  
sorgfältige Planung und  
konsequente Umsetzung in  
jedem Bereich Rechnung  
getragen.

## Barrierefreies Klassenzimmer und Schulgelände

- Organisiert und vorhersehbar.
- Es werden Zeitpläne und Kalendersysteme verwendet.
- Es gibt Räume für sensorische Pausen bzw. Bewegung mit entsprechenden Geräten/Materialien.
- Breite und klare Wege mit visuellen und taktilen Markierungen.
- Ansprechendes, hochinteressantes Lernmaterial.
- Hilfsmittel sind vorhanden und werden auch eingesetzt.



## Zugang zu Sprache und Kommunikation

- Die „totale Kommunikation“ ist oft der beste Ansatz.
- Gebärdensprache, sofern vom Schüler verwendet, sollte die primäre Sprache im Unterricht sein.
- Die bevorzugte Kommunikationsart des Schülers wird ermittelt und unterstützt.
- Kommunikationsfähigkeiten werden in JEDER Unterrichtsstunde, bei allen Aktivitäten und Abläufen gelehrt und geübt.
- Die Kommunikationspartner sind aufmerksam und gehen auf den Schüler ein.
- Mitschüler und Gleichaltrige werden darüber informiert, wie der Schüler kommuniziert. Gegenseitige Interaktionen werden unterstützt.

## Aussagekräftiger Lehrplan

- Nutzen Sie die Interessen des Kindes, um es zu anzuregen / an Dinge heranzuführen.
- Akademische Materialien und Unterrichtsinhalte müssen ggf. angepasst werden.
- Passen Sie das Umfeld an Seh-, Hör-, Bewegungs- und Gleichgewichtsprobleme an.
- Bieten Sie dem Schüler mehrere Möglichkeiten an, sein Wissen und seine Fähigkeiten unter Beweis zu stellen.
- Der „Lehrplan“ sollte das Erlernen neuer Routinen, Fähigkeiten zur Selbstversorgung, soziale Fähigkeiten, Fähigkeiten zur unabhängigen Lebensführung, Problemlösung und Zielsetzung beinhalten.



## Sensorische Bedürfnisse werden erfüllt

Das ist ein wichtiger Punkt, der angesprochen werden muss!



- Der Schüler braucht möglicherweise häufige Pausen, um sich auszuruhen oder zu bewegen.
- Die Körperhaltung, die Position und die Bewegung, die das Kind nutzt oder ausführt, dienen einem bestimmten Zweck. Identifizieren Sie den Sinn und bieten Sie dem Schüler diese Möglichkeiten.
- Aktivitäten und Materialien, die den sensorischen Input bieten, den der Schüler sucht, werden konsequent und stetig angeboten.
- Aktivitäten und Materialien, die der Schüler ablehnt, sollten nur beschränkt vorhanden sein.
- Sensorische Bedürfnisse können sich in verschiedenen Umgebungen ändern.

## Soziale Beziehungen

Jeder Mensch sucht nach Kontakten/Beziehungen. Schüler, die noch lernen effektiv zu kommunizieren, suchen durch ihr „Verhalten“ nach Kontakten.

- Erwachsene müssen die Interaktionen und gemeinsamen Aktivitäten zwischen Kind und Klassenkameraden bzw. Gleichaltrigen unterstützen und begleiten.
- Schaffen Sie Gelegenheiten, sich bei Aktivitäten abzuwechseln und zu teilen.
- Erlauben Sie Gleichaltrigen, das Kind zu unterstützen und zu begleiten, wenn möglich.
- Weisen Sie das Kind auf soziale Verhaltensweisen hin und üben Sie diese ein, die es nicht zufällig erlernt hat.
- Bringen Sie Schüler mit gleichen Interessen zusammen.

## Richtige / Angemessene Unterstützung

Eine angemessene Unterstützung trägt dazu bei, dass die Lernziele und die vorangegangenen sechs Elemente umgesetzt werden können. Geeignete Unterstützungsmaßnahmen wären:

- Förderung der Kommunikation und der Konzeptentwicklung.
- Unterstützen Sie das Kind bei der Regulierung seiner Wahrnehmung und beim Umgang mit seinem Verhalten.
- Medizinische und gesundheitliche Bedürfnisse zu erkennen und zu beachten und Hilfsmittel zu verwalten.
- Sicherstellen, dass die Umgebung und die Materialien zugänglich sind.
- Förderung von Unabhängigkeit und Selbstbestimmung.

## Referenzen

- Brown, D. (2014). What does "Follow the Child" mean?. *reSources*, 19 (1). 1-8.
- Brown, D. (2001). Follow the child: Approaches to assessing the functional vision and hearing of children with congenital deafblindness. *reSources*, 10 (9). 1-3.
- Slavin, L. J., (2018). The educational checklist for individuals with CHARGE syndrome. [https://www.chargesyndrome.org/wp-content/uploads/2020/09/CHARGE\\_Educational\\_Checklist\\_Final.pdf](https://www.chargesyndrome.org/wp-content/uploads/2020/09/CHARGE_Educational_Checklist_Final.pdf).
- Nelson, C., van Dijk, J., McDonnell, A., & Thompson, K. (2002). A framework for understanding young children with severe disabilities: The van Dijk approach to assessment. *Research and Practice for Persons with Severe Disabilities*, 27, 97-111.