

**Fachtagung
zum CHARGE-Syndrom**

20. – 21. Juni 2024

*Jugendherberge
Oberwesel,
Deutschland*

David Brown

20. Juni 2024

***„6 things that most people don't know
about CHARGE syndrome”***

*Die sechs häufigsten Dinge, die wir
beim CHARGE-Syndrom
übersehen und übergehen.*

Die sechs häufigsten Dinge, die wir beim CHARGE-Syndrom übersehen und übergehen

David Brown
Taubblinden-Sonderpädagoge
welshgold@gmail.com

18. CHARGE-Konferenz
Oberwesel, Germany
Juni 2024

“Der Grund, warum ich CHARGE so liebe ist der, dass es so viele Bereiche gibt. Für mich als Arzt gibt es so viele Herausforderungen, dass man gar nicht weiß, wo man anfangen soll! Mich fasziniert das CHARGE-Syndrom so, weil es ein Puzzle ist. Man muss sich wirklich mit dem Puzzle auseinandersetzen und mit dem ganzen Gesamten arbeiten und immer wieder über den Tellerrand hinausschauen.”

Dr. Kim Blake 2019, Dallas CHARGE-Konferenz

Im Laufe der Zeit hat sich unser Wissenstand beim CHARGE-Syndrom weiterentwickelt und die große Komplexität der Erkrankung wurde durch die Identifizierung einer ständig wachsenden Zahl von Anomalien, die berücksichtigt werden müssen, immer deutlicher.

Eltern berichten oft, dass sie die Probleme ihres Kindes verschiedenen Fachleuten schildern und in den Gesichtern immer nur Fassungslosigkeit sehen, aufgrund dessen, dass so viele Dinge bei einer Person betroffen sein können.

Angesichts dieser großen Anzahl möglicher Anomalien erfordert die Erziehung eines Kindes mit CHARGE-Syndrom unweigerlich ein ständiges Setzen von Prioritäten - Prioritäten festlegen, Prioritäten bewerten, Prioritäten neu überdenken, Prioritäten anpassen und sich ständig Sorgen machen, dass die aktuellen Prioritäten nicht die besten sein könnten, sobald die lebensbedrohlichen Punkte der Erkrankung behandelt worden sind. David Brown

“Ich kenne eine bislang noch nicht ganz genau identifizierbare kleine Gruppe von Menschen mit einer mehrfachen Sinnesschädigung; diese Menschen haben so viele komplexe und wirklich gravierende medizinische Probleme mit so vielen unerwarteten oder zunächst gar nicht absehbaren Folgeproblemen und noch keine andere Gruppe hat diese Probleme mit derartiger Bravour gemeistert... Menschen, die mit der CHARGE-Assoziation vertraut sind, sprechen oft von eisernem Willen, großem Kampfgeist und einem ausgeprägten Sinn für Humor, wenn sie die charakteristischen Merkmale einer Person mit CHARGE beschreiben sollen. Aber soweit ich weiß, ist dies das erste Mal, dass diese besonderen Aspekte für diese Behinderung in der Literatur genannt werden.”

David Brown “CHARGE Association” Talking Sense, Summer 1997

1. Taubblindheit

Taubblindheit / Multisensorische Beeinträchtigung

“Die meisten Menschen mit CHARGE, die ich kennengelernt habe, erfüllen die Kriterien, um als taubblind zu gelten, auch wenn sie über ein gewisses Seh- und Hörvermögen verfügen. Es handelt sich um eine Behinderung, die funktional und nicht klinisch definiert ist. Für jeden Menschen mit CHARGE geht es vor allem um Schwierigkeiten beim Zugang zu Informationen, nicht nur aus der Welt um sie herum, sondern sogar aus dem eigenen Körper.”

David Brown (2011) *Deaf-Blindness, Self-Regulation, and Availability for Learning: Einige Überlegungen zur Erziehung von Kindern mit CHARGE-Syndrom*, reSources Band 16 / Nummer 3

David Brown – American Journal of Medical Genetics 2005

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

Beim CHARGE-Syndrom sind viel mehr Sinne betroffen als nur das Sehen und Hören. Es reicht nicht aus, nur den Tastsinn als Kompensationsmöglichkeit zu betrachten.

CHARGE - das am stärksten „sinnesbeeinträchtigte“ aller Syndrome

Probleme mit der Wahrnehmung von:

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

Das Gehirn ist über die Sinne mit dem Körper verbunden

Ich glaube, dass die meisten Kinder mit CHARGE-Syndrom ihren Körper nicht gut fühlen können bzw. kein gutes Körperempfinden haben.

2017: Nationale US-Zählung taubblinder Kinder

HEREDITARY SYNDROMES AND DISORDERS	TOTAL
CHARGE Syndrome	933
Down syndrome (Trisomy 21 syndrome)	315
Usher I syndrome	233
Stickler syndrome	137
Dandy Walker syndrome	115
Goldenhar syndrome	102
Cornelia de Lange	99

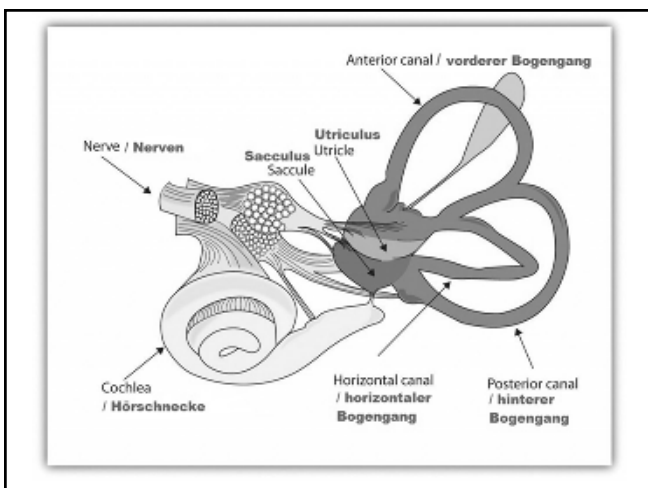
2. Vestibuläre Funktionsstörung

“Von den vielen sensorischen Beeinträchtigungen, die mit dem CHARGE-Syndrom in Verbindung gebracht werden, ist das Fehlen oder die signifikante Beeinträchtigung des Gleichgewichtssinns vielleicht die weitreichendste in ihren Auswirkungen und die am wenigsten verstandene und die am meisten übersehene.

Brown “Consequences of Vestibular Dysfunction” in Hartshorne, Hefner, Davenport, Thelin (2011) “CHARGE Syndrome” Chapter 5, pp 51

“In der Zukunft werden wir wahrscheinlich engere Zusammenhänge zwischen einer signifikanten vestibulären Beeinträchtigung und vielen der derzeit “unerklärlichen” CHARGE-Verhaltensweisen entdecken, wie z.B. Schwierigkeiten bei der Selbstregulierung des Erregungslevels / Stimmungsniveaus, plötzliche und scheinbar unvorhersehbare Stimmungsschwankungen, Gedächtnisstörungen und Funktionsstörungen der Handlungsfähigkeit.”

Brown “Consequences of Vestibular Dysfunction” in Hartshorne, Hefner, Davenport, Thelin (2011) “CHARGE Syndrome” Chapter 5, pp 53



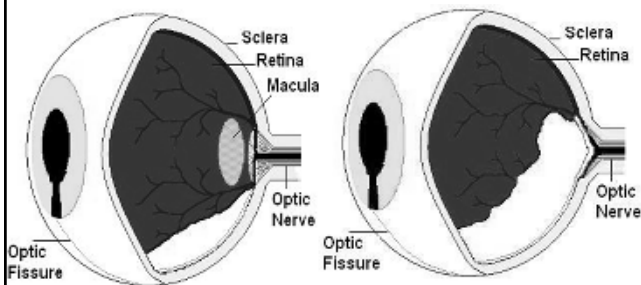
Wirkungen vestibulärer Probleme

- Desorganisation **ALLER** sensorischen Informationen
- Haltungsunsicherheit und geringer Muskeltonus
- Schlechte Nutzung des restlichen Sehvermögens
- Probleme bei der Wahrnehmung und Verarbeitung von Geräuschen
- Schwierigkeiten, sich an auditive Abfolgen zu erinnern
- Schwache Sprech-/Sprachentwicklung
- Schlechte Entwicklung des Erinnerungsvermögens
- Herausforderndes Verhalten
- Bilaterale Koordinationsprobleme
- Atmung, Nahrungsaufnahme, Verdauung, Ernährung
- Sozialverhalten
- Ermüdung/Erschöpfung
- Selbstregulation

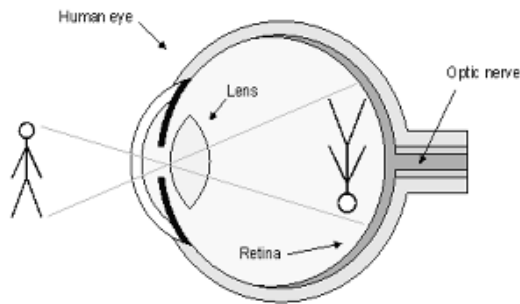
3. Einige Probleme beim Sehen

- a. Gesichtsfeldausfälle
- b. Visuelles Fixieren

Aderhaut-Netzhaut Kolobom



Auf der Netzhaut werden Gegenstände
verkehrt herum abgebildet

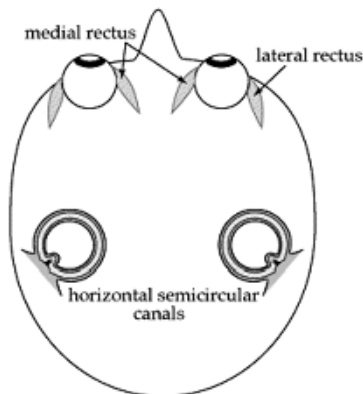


Images are inverted on their way to the retina at the back of the eye

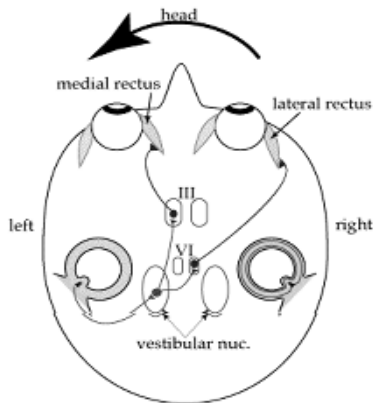
Vestibulo-oculärer Reflex (VOR)

- Bei normalen Kopfbewegungen bewegen sich die Augen in die gegensätzliche Richtung des Kopfes und mit derselben Geschwindigkeit, um das Bild auf der Retina zu stabilisieren (visuelle Fixierung).

Der vestibulookuläre Reflex (1)

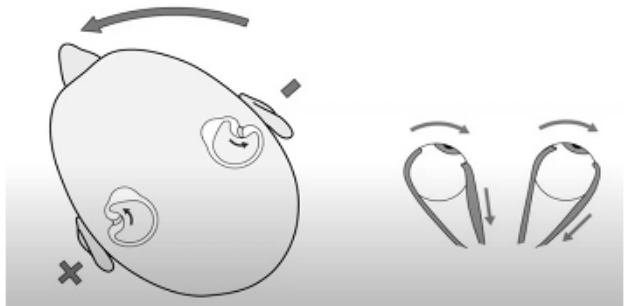


Der vestibulookuläre Reflex (2)



Der vestibulookuläre Reflex (VOR)

Bei einer normalen Kopfdrehung bewegen sich die Augen in die dem Kopf entgegengesetzte Richtung, um das visuelle Bild auf der Netzhaut zu stabilisieren.



Sie stabilisieren ihren Körper,
um den Kopf zu stabilisieren und
um die Augen zu stabilisieren ...

um ihr Sehvermögen auf die
bestmögliche, zuverlässigste
und angenehmste Weise nutzen
zu können.

4. Gleichgewicht/Laufen

“Das menschliche Gehen ist eine einzigartige Aktivität, bei der der Körper Schritt für Schritt am Rande der Katastrophe steht... Kinder beginnen zu laufen, um Wünschen nachzugehen, die ihnen niemand erfüllen wird.”

Rebecca Solnit, *Wanderlust: Eine Geschichte des Gehens*, 2000

“Für Kinder mit CHARGE-Syndrom ist die Schwerkraft einfach nur beschissen. ”

Maryann Girardi, Physiotherapeutin an der Perkins School for the Blind

Warum ist das Laufen ein so großes Problem?

- Fehlbildungen der Knochen
- Schwache Gelenke und geringer Muskeltonus
- Sehbehinderung
- Andere sensorische Probleme (propriozeptiv & vestibulär!!!)
- Probleme mit der Atmung
- Zerebrale Lähmung?
- Stress, Depressionen, ANGST
- Medikamente
- Ablenkung (es ist nur eine Sache möglich)
- Niedrige Erwartung & Überbehütet
- Zu viele schnellere und bessere Möglichkeiten sich Fortzubewegen!

Wie halten wir das Gleichgewicht?

Drei separate Komponenten bilden die "Gleichgewichts-Triad":

- Input der Augen (Sehen)
- Input der Muskeln und Gelenke (Propriozeption)
- Input des Gleichgewichtsorgan/Bogengänge (Vestibulär)

“Nach der Luft zum Atmen ist die Haltungssicherheit unsere nächste dringende Priorität.“

Jean Ayres

Wo ist mein Kopf?

- Kopf schwingen
- Den Kopf eingebunden (mit Hut, Schweißband, Schal, Schnur)
- Kopf festhalten/ klopfen
- Kopf pressen (Kopfstand)
- Kiefer pressen
- Mit den Zähnen knirschen
- Beißen / kauen





Frühe Mobilität

- Rollen
- Über die Seite drehen
- Rückwärts schieben
- Auf dem Po rutschen
- 5-Punkt-Krabbeln
- Normales Krabbeln

Das Laufen

- Rollator
- Wanderstöcke / Walking Stöcke
- Breitbeiniger Gang
- Auf flachen Füßen / Knie gebeugt
- Füße patschen auf
- Auf den Zehenspitzen laufen
- Füße in die Innenseite rollen / X-Beine
- Die Arme seitlich oder nach vorne ausgestreckt
- gekreuzte Finger / geballte Hände
- Die Augen auf ein visuelles Ziel fixiert

Aktives Lernen

„Little Room“



Resonanz-Brett



Diese Körperhaltungen waren schon immer vorhanden, blieben aber weitgehend unbemerkt. Wenn sie bemerkt wurden, gibt es oft Gelächter, weil die Körperhaltungen seltsam erscheinen oder das Kind wird korrigiert, ohne dass versucht wird zu verstehen oder zu erkennen oder zu beachten, was die Körperhaltung bedeutet oder welche Funktion sie hat.

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).

Was machst Du?

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

Eine der wichtigsten Fragen, die wir dem Kind zu Beginn seiner Entwicklung stellen können, lautet:
"Was machst du?".

Die Frage "Was kannst du?" kommt erst später.

Funktion von Körperhaltungen

- Um dem Gehirn zu sagen, wo sich der Körper befindet (insbesondere der Kopf)
- Zur Absicherung der Körperhaltung
- Zur Stabilisierung des Körpers, zur Stabilisierung des Kopfes, zur Stabilisierung der Augen beim Sehen
- Zur Linderung von Beschwerden bei einer chronischen Verstopfung
- Um Atemwege zu öffnen
- Verstärkung der gewünschten Sinneseindrücke
- Selbstregulation

5. Zahnprobleme

Zahnprobleme

- Orofaziale Spaltbildung
- Gesichtslähmung
- Schiefe / Verschobene Zähne
- Verzögerter (oder deutlich früherer) Durchbruch der Zähne
- Niedriger Zahnschmelz
- Reflux und Erbrechen
- Medikamente
- Essen im Mund / in den Backen sammeln
- Zähneknirschen

6. Müdigkeit / Erschöpfung (oft auch als Faulheit bezeichnet)

21 CHARGE-Probleme, die zu Müdigkeit/Erschöpfung beitragen können

- | | |
|---|---|
| • Sehbehinderung | • Hypothyreose (langsamer Stoffwechsel, niedrige Energie) |
| • Schwerhörigkeit | • Schlafstörung |
| • Vestibuläre Dysfunktion | • Herzprobleme |
| • Schlechte propriozeptive Wahrnehmung | • Verstopfung |
| • Schlechte taktile Wahrnehmung | • Magen-Darm-Probleme |
| • Niedriger / Hoher Muskeltonus | • Migräne |
| • Skelettfehlbildungen | • Zahnprobleme |
| • Atembeschwerden | • Gelenkschmerzen (wachstumsbedingt?) |
| • Schlechte Ernährung | • Anfallsleiden / Krampfanfälle |
| • Anämie (Blutarmut) | • Medikamente |
| • Hypoglykämie (zu niedriger Blutzuckerspiegel) | • Schlechte Selbstregulierung |

“Ein gutes und effektives pädagogisches Programm sollte, obwohl es sehr positiv ist und hohe Erwartungen hat, immer die Tatsache berücksichtigen, dass alles, was ein Kind mit CHARGE-Syndrom tut, wahrscheinlich mehr Denkarbeit, mehr Aufmerksamkeit, mehr Konzentration, mehr Energie und mehr Zeit erfordert als für uns.”

David Brown (2011) *Deaf-Blindness, Self-Regulation, and Availability for Learning: Some Thoughts on Educating Children with CHARGE Syndrome* reSources Volume 16 Number 3

*Die Kommunikation mit dem eigenen Körper

*Die Kommunikation mit der unmittelbaren Umgebung

*Die Kommunikation mit dem Rest der Welt

How do children with CHARGE syndrome fool people?

Wie schaffen es die Kinder mit CHARGE-Syndrom, uns so zu täuschen?
