Syndrom/ Links	Genetischer Befund	Klinische Hauptmerkmale	Verhaltensaspekte	Fördermaßnahmen/Therapien
Angelman-Syndrom http://www.angelman.org	Deletion proximaler, langer Arm Chromosom 15 (15q11-q13) in 60–75 %[1], 25 % wahrscheinlich kleine Genmutation[3]	schwere Entwicklungsstörungen, keine expressive Sprache[3], ataktischer Gang (Symptome zu 100 %)[1, 3], Mikrozephalie, zerebrale Anfälle (80 %)[1] mit typischem EEG[3]	häufiges Lächeln/Lachen, Fröhlichkeit, leichte Erregbarkeit, Handwedeln, Hyperaktivität und geringe Aufmerksamkeit (zu 100 %),[2, 5] Pica-Syndrom (82 %), Ein- und Durchschlafstörungen[1, 5]	Förderung zielgerichteter Tätigkeiten Schlafstörungen: verhaltensorientierte und medikamentöse Maßnahmen psychotherapeutisch gestützte Elternarbeit[1]
Cri-du-Chat-Syndrom http://www.5p-syndrom.de, http://www.cridchat.u-net.com	Deletion am Chromosom 5 (5p15)[3]	Hypertelorismus, Epikanthus, schräge Lidachse, tiefsitzende Ohren, flache Nasenwurzel, Minderwuchs,[1, 3] Zahnstellungsanomalien	auffallende Stimme[2], keine aktive Sprache (34 %) oder Sprachentwicklung sehr eingeschränkt[4], Hyperaktivität, selbstverletzendes Verhalten, Ungeschicklichkeit[1]	besondere Förderung der verbalen und nonverbalen Kommunikation, psychotherapeutisch gestützte Elternarbeit[1], medikamentöse Behandlung der Hyperaktivität; frühe präventive Zahnbehandlung
Cornelia-de-Lange-Syndrom http://www.corneliadelange.de	Verdacht einer genetischen Variation auf Chromosom 3[1]	Mikrozephalie, Minderwuchs, Augenbraun zusammengewachsen, lange Augenlider, dünne Lippen, prominentes Philtrum, starke Körperbehaarung[1]	ungewöhnliche Mimik und Gestik, Erregung bei Veränderung fester Gewohnheiten, selbstverletzendes Verhalten (SVV), rasche Stimmungsschwankungen[1]	Förderung verbaler und nonverbaler Kommunikation; bei SVV an somatische Ursachen denken[1]; positive Reaktion auf vestibuläre Stimulation[5]; ABC-Analyse des SVV; „Family Needs Survey" (Information und Beratung der Familien)
Down-Syndrom http://www.down-syndrom.org	Trisomie 21 freie Trisomie 92 %, Translokation 5 %, Mosaik 3 % [3]	Epikanthus, Telekanthus, flache Nasenwurzel, große furchige Zunge, Zunge vorgestreckt, plumpe kurze Finger, Vierfingerfurche, Sandalenlücke, Herzfehler somatische Komplikationen: atlantoaxiale Instabilität, Alzheimer-Demenz, Leukämie[2]	Imitationsverhalten gut, soziale Kompetenz gut, abstrakt-logisches Denken schwach, Hyperaktivität oder Antriebslosigkeit (Langsamkeit), trotzig, bockig	10 % niedrige Normalintelligenz![5]; operative Behandlung der Herzfehler; Analyse des individuellen Fähigkeitenprofils; praktisch und sozial ausgerichtete Förderung; bei extremer Langsamkeit: Behandlungsversuch mit SNRI oder SSRI (Antidepressiva); ab ca. 35. Lebensjahr bei psychischer Veränderung oder neu auftretenden zerebralen Anfällen an beginnende Demenz denken!
Fragiles-X-Syndrom http://www.frax.de	umschriebene Unterbrechung der Chromatidstruktur an spezifischer Stelle (fragile Stelle Xq27.3)[3]	längliches Gesicht, große, abstehende Ohren, markantes Kinn breite Nasenflügel, vergrößerte Hoden[1, 2]	autistische Züge mit Vermeidung von Blickkontakt, Hyperaktivität, stereotypes Verhalten, Aggressivität[2]; Schwierigkeiten bei der räumlichen Wahrnehmung, Echolalie, Palilalie, zwanghafter Redeschwall[5]	Ritualisierung von Alltagsabläufen, visuelle Strukturhilfen (z. B. TEACCH), Hilfen für Handlungsübergänge und Veränderungen (z. B. Terminkalender mit Symbolen), Maßnahmen zur Unterstützung der Aufmerksamkeit
Lesch-Nyhan-Syndrom http://www.specialchild.com/archives/dz-031.html	X-chromosomal rezessiv, Hypoxanthin-Guanin-Phosphoribosyltransfesrase – Gen auf Xq26-27[2]	geistige Behinderung, Zerebralparese, zerebrale Krampfanfälle (50%); ab 10 Jahren Tophi an Ohrmuschel; Arthritis urica[2]	massives selbstverletzendes Verhalten (v. a. Mund, Hände) ab 2. Lebensjahr; Unruhe[1,2]	Fixierungsmaßnahmen bei extremen SVV; evtl. Behandlung mit Neuroleptika (Hypothese: Dopamin-Hypersensibilität SVV); Hyperuricämie-Behandlung (z.B. Allopurinol); Elternberatung
Noonan-Syndrom http://www.noonan-kinder.de	Genmutation auf Chromosom 12 (q22-qter)[1]	Lernbehinderung, Phänotyp sehr variabel, Kleinwuchs, Hypertelorismus, hoch gebogene Augenbrauen, Epikanthus, Ptosis, flache Nasenwurzel, niedriger Ohransatz, Hautpölsterchen an den Fingern (67%)[1, 2]	Essstörung, normales soziales Interesse, Echolalie, unbeholfen, unangepasst fröhlich bis leicht irritierbar[1]	Anfangs häufig Sondenernährung notwendig; insgesamt günstige kognitive Entwicklungsprognose[1]
Prader-Willi-Syndrom http://www.prader-willi.de	Deletion langer Arm Chromosom 15 (q11.2q13) (60–70 %), dadurch fehlt das väterliche Allel; 20 % uniparentale Disomie (bd. Allele von Mutter) [1, 2, 3]	Lernbehinderung, Minderwuchs, kleine Hände und Füße, Phalangen spitz zulaufend, Hypogonadismus, Hypogenitalismus, Kryptorchismus[1, 2, 3]; sekundär: Adipositas, Hypertonus, Diabetes mellitus	anfangs Essschwäche, später z.T. massive Fressattacken und Adipositas, Stehlen von Essen, essen verfaulter Nahrungsmittel, bei Fressattacken auch fremdaggressiv; freundlich bis distanzlos, impulsiv, Passivität, ungeschickt, starrköpfig, gewohnheitsgeleitetes Verhalten, rasche Stimmungsschwankungen [1, 2, 3, 5]	Früher Beginn von Diätplanung und Modifikation des Essverhaltens; Hilfen zur Überwindung der Passivität; evtl. visualisierte Strukturhilfen[1]; Bewegung und Sport von früher Kindheit an; evtl. Wut-Management-Training; evtl. „mood stabilizer" (Lithium, Lamotrigin, Valproat)

Syndrom/ Links	Genetischer Befund	Klinische Hauptmerkmale	Verhaltensaspekte	Fördermaßnahmen/Therapien
Rett-Syndrom http://www.rett.de	fast ausschließlich Mädchen, selten familiär, Nachweis des MECP2-Gens (Xq28)[2]	normaler Kopfumfang bei Geburt, dann Abnahme des Kopfwachstums, zunehmende Mikrozephalie, Rumpfataxie und -apraxie, EEG-Abnormitäten mit oder ohne klinische Anfälle[1, 2] Vier Stadien: • Beginnender Entwicklungsstillstand • Rasche Entwicklungsrückschritte • Pseudostationäre Periode • Späte motorische Verschlechterung[2]	normale Entwicklung in den ersten 12–18 Monaten, Sprachverlust, autistisches Verhalten, Schlafstörungen, nächtliches Lachen/Weinen, kurze ängstliche Episoden, Fähigkeit der nonverbalen Kommunikation kann sich bessern; Verlust der gezielten Handbewegungen; stereotype Wring- und Waschbewegungen[1, 2]	Förderung der nonverbalen Kommunikation (gute Chance der Besserung) !!! Aufrechterhaltung der Mobilität; Musiktherapie Förderung der Interaktion und gezielter Handbewegungen[1]
Rubinstein-Taybi-Syndrom http://www.rts.freeservers.com/rts.html	Merkmalskombination ohne klare genetische Lokalisation; Hinweise für autosomal dominanten Erbgang; fragliche Mikrodeletion Chromosom 16[1]	breite Daumen und Zehen, spezifisches Gesicht: prominente Nase, Hypertelorismus, kräftige Augenbrauen, hoher, enger Gaumen mit schmalem Mund, Kryptorchismus[1, 2]	frühe Ernährungsprobleme, vorwiegend freundlich, manchmal impulsiv, nervös, unkonzentriert, fordert viel Aufmerksamkeit und klammert sich an Erwachsene; Autostimulation durch Körperschaukeln, Handwedeln (65%); gute soziale Integrationsfähigkeit [1, 5]	Analyse der frühen Ernährungs- und Gedeihstörung (gastroösophgealer Reflux? Obstipation?); Sprachförderung[1]
Smith-Magenis-Syndrom http://www.smith-magenis.de	Deletion Chromosom 17 (17q11.2) [2]	deutliche geistige Behinderung, Kleinwuchs bzw. langsames Wachstum, Mikrobrachyzephalie, Stirn, Oberlippe und Kinn prominent, schräge Lidachse, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, breite kurze Hände und Finger, zerebrale Anfälle (25%)[1, 2]	geringe Frustrationstoleranz, plötzliche aggressive Ausbrüche, Irritabilität, leichte Ablenkbarkeit, SVV z.T. stereotyp, Nagelreißen, Selbstumarmung, Drang, irgendwelche Gegenstände in Körperöffnungen zu stecken[2]	Förderung der nonverbalen Kommunikation; ABC-Analyse des SVV
Williams-Beuren-Syndrom http://www.w-b-s.de	selten autosomal rezessiv, Mikrodeletion Chromosom 7 (7q11.23) [1, 2]	„Elfengesicht": kurze Lidspalte, sternförmiges Irismuster, niedrige Nasenwurzel, Stupsnase, Epikanthus, breite Stirn, langes Philtrum, Zahnabstand vergrößert, Minderwuchs [2]	geistige Behinderung sehr variabel (IQ 40–80), freundlich, lustig, drollig, hyperaktiv, leicht ablenkbar, ungeschickte Fein- und Grobmotorik, tiefe und raue Stimme, auditive Hypersensibilität, Ängstlichkeit [1, 2, 5]	Längenwachstum: evtl. Hormongabe; Nutzung der guten sprachlichen Fähigkeiten zum Erwerb von Selbstinstruktionen; systematische Desensibilisierung der Geräuschempfindlichkeit und Ängstlichkeit [1]; Förderung der besonderen musikalischen und rhythmischen Begabung
Web-Sites für Links zu genetischen Syndromen: http://www.sonderpaed-online.de und http://www.gesundheitspower.de/linkcenter/krankheiten/erb.htm				
Web-Sites Syndromübersicht allgemein: http://www.m-ww.de/krankheiten/erbkrankheiten und http://www.orpha.net				
Web-Site Vehaltensphänotypen: http://www.ssbp.co.uk				

[1]Sarimski 1997; [2]Neuhäuser u. Steinhausen 2004; [3]Murken u. Cleve 1996; [4]Wilkens et al. 1984; [5]Society for the Study of Behavioural Phenotypes; http://www.ssbp.co.uk