

## Übersichtsarbeit

# Medizinische Versorgung von Menschen mit Intelligenzminderung

Tanja Sappok, Albert Diefenbacher, Martin Winterholler

## Zusammenfassung

**Hintergrund:** Bei etwa 1,5 Millionen Menschen in Deutschland liegt eine geistige Behinderung vor. Menschen mit Intelligenzminderung (IM) sind besonders anfällig für körperliche und psychische Erkrankungen.

**Methode:** Die zugrundeliegende Literatur wurde selektiv in PubMed und Cochrane Library recherchiert.

**Ergebnisse:** Genetisch bedingte Störungen führen häufig zu Multiorganerkrankungen und erfordern einen interdisziplinären Behandlungsansatz. Die Prävalenz einiger somatischer Krankheitsbilder ist bei Menschen mit IM im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung erhöht. Dazu zählen beispielsweise Epilepsien (Anstieg von 0,5 % in der Allgemeinbevölkerung auf 30–50 % bei schwerer bis schwerster IM). Demenzen treten fünfmal häufiger auf als in der Allgemeinbevölkerung. Bei Patienten mit Down-Syndrom ist das Risiko für eine akute lymphoblastische Leukämie 20-fach erhöht. Auch psychiatrische Erkrankungen wie zum Beispiel Autismus-Spektrum-Störungen (7,5–15 % gegenüber 1 % in der Allgemeinbevölkerung) kommen teilweise häufiger vor. Die Anamnese und körperlichen sowie psychiatrischen Untersuchungsbefunde werden unter Beachtung des mentalen Entwicklungsalters entsprechend dem biopsychosozialen Krankheitsmodell eingeordnet. Strukturierte Erhebungsinstrumente zur Verhaltensanalyse und Diagnostik unterstützen die diagnostische Abklärung. Dabei ist ein ganzheitlicher Ansatz erforderlich, der die verschiedenen Lebensbereiche und Bezugspersonen einbezieht und die Regeln der leichten Sprache berücksichtigt. Psychotherapeutische und psychosoziale Maßnahmen sind an die kognitiven Fähigkeiten und das mentale Entwicklungsalter anzupassen.

**Schlussfolgerung:** Menschen mit Intelligenzminderung können mit einem multimodalen und multiprofessionellen Ansatz medizinisch behandelt werden. Anfang 2019 gab es in Deutschland 38 medizinische Behandlungszentren für Erwachsene mit geistiger Behinderung oder schweren Mehrfachbehinderungen (MZEB), die diesen besonderen Anforderungen Rechnung tragen.

## Zitierweise

Sappok T, Diefenbacher A, Winterholler M:  
The medical care of people with intellectual disability.  
Dtsch Arztebl Int 2019; 116: 809–16.  
DOI: 10.3238/arztebl.2019.0809

Die Intelligenzminderung (IM) wird als Störung der intellektuellen Entwicklung beschrieben (1). Sie beginnt vor dem Erwachsenenalter. Als Synonyme für den Ausdruck Intelligenzminderung (IM) werden die Begriffe kognitive Beeinträchtigung, geistige Behinderung, Lernbehinderung und Minderbegabung verwendet. Die signifikant unterdurchschnittliche Intelligenz (< 2 Standardabweichungen von der Norm, 1–2 % der Bevölkerung, circa 1,5 Millionen Betroffene) erschwert es, neue und komplexe Informationen/Fähigkeiten zu erlernen und ein unabhängiges Leben zu führen (*eTabelle 1*).

Nach Angaben des Statistischen Bundesamts wurde 2017 bei 9,4 % der Bevölkerung (7,8 Mio. Menschen) eine Schwerbehinderung mit einem Grad der Behinderung (GdB) > 50 % festgestellt. Bei etwa einer Million waren die Störung der geistigen Entwicklung beziehungsweise die hirnorganischen Störungen die führenden Arten der Behinderung (2).

## Methode

Die zugrundeliegende Literatur der vorliegenden Arbeit wurde selektiv in den Datenbanken PubMed und Cochrane Library recherchiert. Verwendet wurden unter anderem die folgenden Suchbegriffe: „intellectual (developmental) disability“, „somatic disorder“, „mental disorder“, „therapy“, „diagnostics“.

## Häufig genetische Ursachen

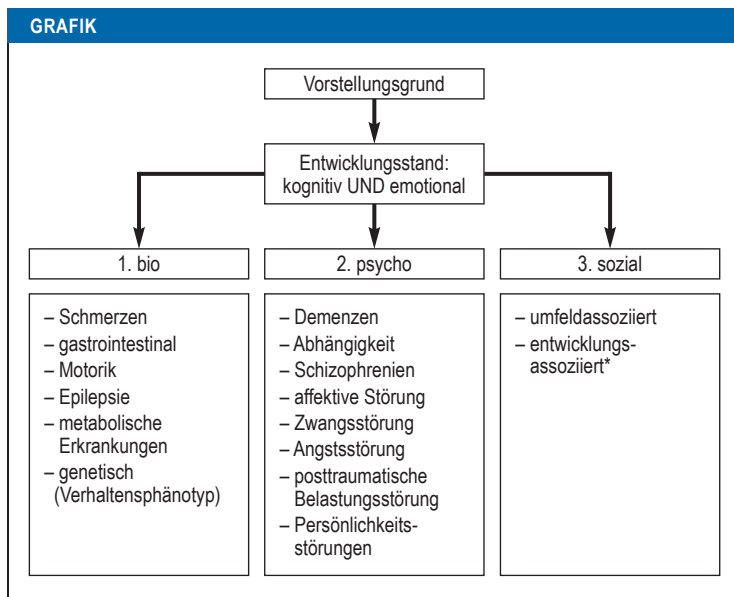
Störungen der intellektuellen Entwicklung können durch exogene Faktoren wie Alkoholkonsum (fetale Alkoholspektrumstörung) oder Malnutrition während der Schwangerschaft, intrauterine oder perinatale Infektionen, Geburtskomplikationen oder Stoffwechsellstörungen (zum Beispiel Hypothyreose) verursacht werden. Die Lernbehinderung (IQ: 70–84) kann auch durch zu wenig Anregungen oder Zuwendung im sozialen Umfeld mitbedingt werden.

Chromosomale Anomalien (vor allem neu aufgetretene Mikrodeletionen) werden in circa 20 % der Fälle gefunden. Neben monogenetisch dominant und rezessiv vererbten Störungen (circa 30–40 %) werden polygenetische Störungen beschrieben (3, 4). Mittlerweile sind 1 222 primäre Gene für IM mit klinisch gesichertem Zusammenhang zur Entwicklungsstörung und 1 127 Kandidatengene mit einer möglichen Assoziation bekannt (5).

Behandlungszentrum für psychische Gesundheit bei Entwicklungsstörungen, Evangelisches Krankenhaus Königin Elisabeth Herzberge, Berlin: PD. Dr. med. Tanja Sappok

Abteilung für Psychiatrie, Psychotherapie und Psychosomatik, Evangelisches Krankenhaus Königin Elisabeth Herzberge, Berlin: Prof. Dr. med. Albert Diefenbacher

Neurologische Klinik, Krankenhaus Rummelsberg: PD Dr. med. Martin Winterholler



**Bio-psycho-soziales Krankheitsmodell**

\*Autismus-Spektrum-Störungen, Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitätssyndrom, emotionale Entwicklungsstörungen, Entwicklungsstraumastörungen, Bindungsstörungen (modifiziert nach [e60]; Sappok T (ed.): Psychische Gesundheit bei intellektueller Entwicklungsstörung. Stuttgart: Kohlhammer 2018; Abdruck mit freundlicher Genehmigung des Kohlhammer Verlags).

**Erhöhte Morbidität und Mortalität**

Das Sterberisiko ist im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung drei- bis viermal erhöht (6–8). In einer Untersuchung in Deutschland war die Lebenserwartung von Männern (65–71 Jahre) und Frauen (70–73 Jahre) mit Behinderung gegenüber der deutschen Gesamtbevölkerung (Männer: 77; Frauen: 82,5 Jahre) um 6–12 Jahre reduziert (9). Häufigste Todesursachen sind respiratorische Erkrankungen (insbesondere Pneumonien), Herz-Kreislaufkrankungen und Neoplasien (7, 8, 10). Neben unvermeidbaren Faktoren wie Multimorbidität oder neurodegenerativen Erkrankungen werden Aspirationspneumonien (bei unerkannter Dysphagie), vermeidbare Stürze und Verletzungen, unvollständige Impfungen, fehlende Vorsorgeuntersuchungen und Polypharmazie beschrieben (6, 11–14).

**Mentales Entwicklungsalter im bio-psycho-sozialen Krankheitsmodell berücksichtigen**

Die Anamnese und körperliche beziehungsweise psychopathologische Befunderhebung werden durch die Fremdanamnese mit wesentlichen Bezugspersonen aus den verschiedenen Lebensbereichen ergänzt. Grundlage ist das bio-psycho-soziale Krankheitsmodell (Grafik), das um den emotionalen Entwicklungsaspekt erweitert wird. Dieser gibt Einblicke in das mentale Entwicklungsalter der Person, das deutlich vom biologischen Lebensalter abweichen und mit der Skala der emotionalen Entwicklung erhoben werden kann (15–20). Basierend auf dem emotionalen und kogniti-

ven Entwicklungsstand werden Verhaltensweisen verständlich und international gebräuchliche Diagnosesysteme anwendbar (eGrafik). Beispielsweise kann oppositionell-ablehnendes Verhalten bei einem mentalen Referenzalter von circa drei Jahren der Entwicklung entsprechend und ohne Krankheitswert sein.

**Diagnostische Abklärung anpassen**

Patienten mit IM können selbst oft nur eingeschränkt über ihre Beschwerden berichten und drücken ihr Unwohlsein oder ihren Schmerz zum Teil auf ungewöhnliche Weise aus (Kasten 1) (21). Grundsätzlich muss bei plötzlich auftretenden Verhaltensänderungen immer eine somatische Erkrankung erwogen und ausgeschlossen werden (Tabelle 1) (22). Körperliches Unwohlsein und insbesondere Schmerzzustände führen nicht selten zu fremd- oder autoaggressivem Verhalten (22), was die Untersuchungssituation erschweren kann. In diesem Fall sollte der erhöhte Aufwand einer bildgebenden Diagnostik unter Analgosedierung oder gegebenenfalls Narkose nicht gescheut werden. Die Kenntnis des emotionalen Referenzalters kann helfen, die gezeigten Verhaltensweisen zu entschlüsseln und diagnostisch einzuordnen (23). In der Arzt-Patienten-Kommunikation sollten die Regeln der leichten Sprache (24) eingehalten und ausreichend Zeit zum Antworten („6-Sekunden-Regel“) gegeben werden (Kasten 2) (25).

Die operationalisierten Diagnosesysteme (DSM-5, ICD-10) können bei Menschen mit IM oft nur eingeschränkt eingesetzt werden, da die Symptomatik vor dem Hintergrund des emotionalen und intellektuellen Entwicklungsstands zu interpretieren ist (Grafik). Das Royal College of Psychiatrists passte die ICD-10-Kriterien in den Diagnostic Criteria for Learning Disabilities an (26). Die eTabelle 2 gibt einen Überblick über standardisierte Untersuchungsverfahren. Diese Diagnostikinstrumente eignen sich als Screeningmethode für bestimmte Verdachtsdiagnosen und Verhaltensweisen (e1–e23). Die endgültige diagnostische Einordnung ist eine ärztliche Aufgabe, die bei komplexen Fragestellungen wie Autismus oder Demenz in multiprofessionellen Fallkonferenzen gelöst werden sollte (27).

**Häufige somatische Krankheitsbilder**

Bei vielen der genetisch bedingten Störungen handelt es sich um Multiorganerkrankungen, deren interdisziplinäre Behandlung eine große Herausforderung darstellt (Tabelle 2). Während der für Kinder zuständige (Neuro-)Pädiater über eine breite Ausbildung verfügt, sind die erwachsenen Patienten auf eine Reihe von Spezialisten angewiesen, deren Konsultation der Hausarzt koordinieren muss. Neben etablierten und spezialisierten universitären Sprechstunden können die neu gegründeten Medizinischen Zentren für Erwachsene mit Behinderung (MZE) bei der Betreuung dieser Patienten unterstützen. Der Betreuungsbedarf ist sehr spezifisch (e24, e25): Beim Down-Syndrom stehen im Erwachsenenalter neurologische Störungen im Vordergrund (e26), bei der tuberösen Sklerose Neoplasien und

Epilepsien (e27), beim Fragilen-X-Syndrom psychiatrische Besonderheiten und beim Curschmann-Steinert-Syndrom sozialmedizinische Aspekte, Atmungsstörungen und kardiologische Probleme (e28, e29). Die Intensität der ärztlichen Betreuung nimmt mit dem Ausmaß der IM deutlich zu.

**Epilepsie**

Die Prävalenz von Epilepsien erhöht sich von 0,5 % in der Allgemeinbevölkerung auf 15 % bei leichter und 30–50 % bei schwerer bis schwerster Intelligenzminderung (28). Die Mortalität steigt durch unmittelbar anfallsassoziierte Todesfälle („sudden death in epilepsy“, SUDEP) und Verletzungen infolge der Anfälle beziehungsweise der medikamentös erhöhten Sturzneigung (28).

**Schmerzen**

Menschen mit IM leiden häufig an Schmerzzuständen unterschiedlicher Ursache, die aufgrund der ungewöhnlichen Symptompräsentation oft nicht oder erst verzögert erkannt werden und die Lebensqualität und den Schlaf beeinflussen (29, e30, e31). *Tabelle 1* weist hier auf einige charakteristische Verhaltensweisen und deren Assoziation mit Organerkrankungen hin (21, 30).

Chronische Schmerzzustände werden beispielsweise beim Rett-Syndrom (*Tabelle 2*) oder bei Cerebralparese beobachtet (e30–e32).

**Gastrointestinale Störungen**

Chronische Obstipation ist bei Menschen mit IM häufig und schwere Verläufe mit Pseudodiarrhö bei Überlaufkoprostase bis hin zu Todesfällen sind möglich (31, e33). Eine sorgfältige rektal-digitale Untersuchung und Abführmaßnahmen ersparen dem Patienten eine unnötige Diagnostik (31).

Ein gastroösophagealer Reflux findet sich mit zunehmender Behinderung häufiger (> 50 % bei IQ < 35), wobei Zerebralparese, eine Skoliose und eine antikonvulsive Therapie Risikofaktoren darstellen. Schlafstörungen, depressive Verstimmungen, Rumination, Inappetenz und Unruhe sind mögliche Symptome (32).

**Kardiovaskuläre Erkrankungen**

Kardiovaskuläre Erkrankungen kommen bei Menschen mit IM zwar nicht häufiger vor als in der Normalbevölkerung, sie werden aber seltener diagnostiziert und behandelt. Mit der erhöhten Prävalenz von Adipositas und Diabetes mellitus steigt das kardiovaskuläre Risiko (13, e34).

**Malignome und andere Tumoren**

Das Malignomprofil ist gegenüber der Allgemeinbevölkerung verändert (7). Einzelne Tumoren werden bei bestimmten genetischen Syndromen vermehrt gefunden, zum Beispiel das 20-fach häufigere Auftreten der akuten lymphoblastischen Leukämie beim Down-Syndrom als Folge eines CRLF2-Rearrangements (*Tabelle 2*)

**KASTEN 1**

**Fallbeispiel**

Herr Walter ist 57 Jahre alt und lebt seit vielen Jahren in einer rund um die Uhr betreuten Wohneinrichtung. In der Vorgeschichte wurden bei ihm eine Gehörlosigkeit, eine schwere Intelligenzminderung und eine rezidivierende Depression diagnostiziert. Wegen des Verdachts auf eine „Jammerdepression“ wird er in der Psychiatrie vorgestellt. Bei der psychiatrischen Untersuchung des nicht sprechenden Mannes fällt die Freude bei Händeklatsch-Spielen auf, die er gerne mag. Dabei ist er gut im Kontakt, lacht und wirkt entspannt. Wiederholt initiiert er eine weitere Spielrunde. Die Stimmung kippt abrupt in lautes Jammern, als er aufstehen und laufen soll. In der körperlichen Untersuchung zeigt sich eine Innenrotation und Verkürzung des linken Beines. Die Röntgenaufnahme des Hüftgelenks bestätigt den Verdacht auf eine Femurfraktur links.

Durch die Einschränkungen in der Anamneseerhebung (in diesem Fall der fehlende Bericht vom Sturz) und der körperlichen und psychopathologischen Befunderhebung (befolgt Aufforderungen nicht, spricht nicht) ist die diagnostische Einordnung von neu aufgetretenen Verhaltensweisen (in diesem Fall „Jammern“) erschwert. Daher ist eine umso gründlichere somatische Ursachenabklärung und die Einbeziehung von vertrauten Bezugspersonen in der medizinischen Behandlung von Menschen mit kognitiven Beeinträchtigungen unabdingbar.

(e35). Die Mortalität infolge von Tumorerkrankungen, zum Beispiel kolorektalen Tumoren, und das reduzierte mittlere Überleben wird auf eine verzögerte Diagnosestellung, seltener Vorsorgeuntersuchungen und eine schwierige Adhärenz in der Therapiesituation zurückgeführt (6, 14). Bei der tuberösen Sklerose, der häufigsten mit IM einhergehenden Phakomatose, ist auf das Wachstum von Riesenzellastrozytomen, die einen Hydrozephalus verursachen können, sowie renale Angiomyolipome zu achten (*Tabelle 2*) (e27).

**Bewegungsstörungen**

Als Folgen einer frühkindlichen Hirnschädigung ist das meist als Cerebralparese bezeichnete Syndrom am häufigsten (e32). Daneben finden sich dystone, athetoide und ballistische Syndrome. Die Patienten bedürfen einer lebenslangen interdisziplinären neuroorthopädisch-neurologischen Betreuung mit individuell angepassten funktionsverbessernden Operationen, Hilfsmittelversorgung und Medikation (33).

**Demenzen**

Menschen mit einer IM erkranken unabhängig vom Schweregrad der kognitiven Beeinträchtigung 5-mal häufiger an einer Demenz als die Allgemeinbevölkerung, wobei die Prävalenz insbesondere beim Down-Syndrom erhöht ist (34, e36). Charakteristisch sind neben dem Gedächtnisverlust und dem Verlust an alltagspraktischen Fähigkeiten das vermehrte und frühe Auftreten von Verhaltensauffälligkeiten (e37–e39). Die zweizeitige Diagnostik kombiniert ein neuropsychologisches Assessment und eine Fremdbefragung

TABELLE 1

**Mögliche Zuordnung von Verhaltensweisen zu unterschiedlichen Schmerzursachen**

Verhalten	mögliche Ursache	Diagnostik oder probatorische Therapie
Wälzen und Schlagen („anfallsartig“) am Boden	Koliken	Oberbauch Sonografie internistische Diagnostik
Schlagen ins Gesicht oder Spucken	Zahnschmerzen Sinusitis, Zoster	körperliche und zahnärztliche Untersuchung
Unruhe, Autoaggression	juckende Hauterkrankung	Inspektion des entkleideten Patienten, Ganzkörperstatus
Reiben am Ohr	Otitis, Tubenbelüftungsstörung	Otoskopie, abschwellende Nasentropfen
Nahrungsverweigerung	Hals- oder Zahnschmerzen Pharyngitis, Ulcus	orale Inspektion ggf. Gastroskopie
Manipulation im Genitalbereich	Harnwegsinfekt, sonstige Infektion	Urinstatus, Inspektion und Untersuchung Genitalregion
Regurgitation, Rumination	Reflux, Achalasie, gastrointestinale Erkrankung	körperliche Untersuchung H <sub>2</sub> -Blocker, ggf. Gastroskopie
motorische Unruhe, Fremd-/ Autoaggression, Schreien	Harnverhalt, Frakturen, anderer akuter Schmerz (Cave: Hodentorsion!)	Ganzkörperstatus mit rektal-digitaler Untersuchung, ggf. CT/MRT in Narkose
Schreien und Schonhaltung	Fraktur, sonstige Verletzung	körperliche Untersuchung, Röntgendiagnostik, CT

CT, Computertomografie; MRT, Magnetresonanztomografie

KASTEN 2

**Praxishinweise für die gelungene Arzt-Patienten-Kommunikation**

- Verwenden Sie kurze Sätze ohne Nebensätze.
- Verwenden Sie von der bzw. dem Patienten gebrauchte Worte bzw. Formulierungen.
- Beziehen Sie die Bezugspersonen als „Übersetzer“ ein.
- Vermeiden Sie Fremdworte, Metaphern, Ironie und Verneinungen (sagen Sie z. B. „leise sprechen“ anstelle von „nicht schreien“).
- Prüfen Sie nach, ob Sie verstanden wurden, indem Sie den Patienten bzw. die Patientin bitten, das Gesagte in eigenen Worten zu wiederholen.
- Arbeiten Sie mit Bildern oder Gegenständen zur Veranschaulichung.
- Machen Sie vor, wie Sie den Patienten bzw. die Patientin untersuchen.
- Beziehen Sie den Patienten bzw. die Patientin mit ein (z. B. Kuscheltier verarztet, selbst abhören).
- Lassen Sie Untersuchungen vorab durch Bezugspersonen vorbereiten und einüben, z. B. Blutentnahmen, Blutdruckmessungen oder Elektrokardiografie- bzw. Elektroenzephalografie-Ableitungen, indem Sie den Patienten bzw. die Patientin im gewohnten Lebensumfeld mit den dafür nötigen Materialien oder Abläufen vertraut machen.

von Bezugspersonen (eTabelle 2) (e22, e23). Eine labor- und bildgebende Diagnostik ist essenziell, um zum Beispiel behandelbare Ursachen wie Hypothyreosen auszuschließen (e26). Demenzen werden leitliniengerecht mit Acetylcholinesterase(AChE)-Hemmern behandelt, wobei auf eine höhere Vulnerabilität für Nebenwirkungen (zum Beispiel epileptische Anfälle) geachtet und nichtmedikamentöse Maßnahmen wie die demenzfreundliche Umfeldgestaltung berücksichtigt werden sollten (35, e40).

**Häufige psychiatrische Störungen**

Populationsbasierte Studien aus Großbritannien zeigen eine Punktprävalenz für psychische Störungen bei Menschen mit IM von circa 20 % (36, 37). Neben psychischen Störungen im engeren Sinne treten bei circa 25 % der Fälle schwerwiegende Verhaltensstörungen auf, die nicht auf eine somatische und/oder psychische Erkrankung zurückgeführt werden können (36–38). Unter Verhaltensstörungen versteht man „kulturell ungewöhnliches Verhalten von derartiger Intensität, Häufigkeit und

TABELLE 2

**Für den Hausarzt bedeutsame Komplikationen häufiger genetischer Syndrome mit Intelligenzminderung (IM) im Erwachsenenalter**

Syndrom	genetischer Hintergrund / Häufigkeit	Organbeteiligung	klinische Symptome	Aufgaben für den Hausarzt
Down-Syndrom	Trisomie Chromosom 21 mit verschiedenen genetischen Varianten: freie Trisomie (95 %) Translokations- bzw. Mosaiktrisomie  1/600 Neugeborenen	Schilddrüse	Hypothyreose	jährlich TSH-Kontrolle
		Herz	Mitral-/Aortenvitium, ASD, ASVD	Herzecho, kardiologische Betreuung Endokarditisrisiko!
		Blut	akute myeloische Leukämie (1/100)	bei Allgemeinsymptomatik Differenzialblutbild
		Stoffwechsel	Adipositas	Ernährung und Training
		Hirn	Alzheimer Demenz Gangstörung Epilepsie (10 %, besonders myoklonische Epilepsie)	bei Leistungsknick, Verhaltensänderung und Bewusstseinsstörung Vorstellung beim Neurologen
		Skelett	atlanto-axiale-Luxation Hüftdysplasie	orthopädische Untersuchung, Röntgen der Halswirbelsäule
		Respiration	Schlafapnoe	ggf. Polygrafie
		Sinnesorgane	Hypakusis Sehstörung (70 %), Katarakt	HNO-ärztliche und augenärztliche Untersuchung bei klinischer Auffälligkeit (Verhalten!)
fragiles-X-Syndrom	Trinukleotid-Expansion im FRM1-Gen („fragile X mental retardation 1“) auf dem X-Chromosom  männlich: 1/1 200 weiblich: 1/2 500	Hirn	Autismus Verhaltensstörung IM Epilepsie (20 %)	psychiatrische Versorgung sicherstellen, Fördermaßnahmen neurologische Betreuung, EEG
		Skelett	Skoliose Sprunggelenksdeformität	orthopädische Kontrollen und Mitbehandlung
		Herz	Mitralklappenprolaps	Kardiologe, Herzecho
		Respiration	Schlafapnoe	bei Symptomatik Polygrafie
tuberöse Sklerose (TS)	autosomal-dominante Mutationen im TSC1- oder TSC2-Gen auf Chromosom 9q34 bzw. auf Chromosom 16q13, dadurch Überaktivierung von mTOR  1/5 800; 60 % Neumutationen	Hirn	Tubera, Entwicklungsstörung, IM, Epilepsie, Tumore (Riesenzellastrozytome), Hydrocephalus	neurologische Betreuung antikonvulsive Therapie, Kontrollen cCT/cMRT (individuell)
		Haut	Adenoma Sebaceum	dermatologische Mitbehandlung
		Nieren	Angiomyolipom	Nierensono, Abdomen MRT, GFR
		Lunge	Lymphangiomeleiomatose (interstitielle Lungenerkrankung)	Lungenfunktion, ggf. Thorax-CT
		Herz, Haut, Zähne, Augen	Organbeteiligung?	Zuweisung in TS-Zentrum (Therapie mit mTOR-Inhibitor?)
MD-1 (Myotone Dystrophie Typ 1, Curschmann-Steinert-Erkrankung)	autosomal-dominante Trinucleotidexpansion in der untranslatierten 3'-Region des Dystrophia-myotonica-Proteinkinase(DMPK)-Gens auf Chromosom 19  1/10 000	Muskel	Myotonie; distal betonte progrediente	Physiotherapie, Hilfsmittel
		Hirn	Tetraparese IM nur bei Beginn im Kindesalter und bei kongenitalen Formen organische Wesensänderung	ggf. psychiatrische Mitbehandlung psychosoziale Betreuung
		Atmung	Atemmuskelparese Atemantrieb (80 %)	Lungenfunktion tcCO <sub>2</sub> im Schlaf (stationär), Beatmungindikation (nichtinvasiv)
		Pankreas	Diabetes mellitus (20 %)	HbA <sub>1c</sub> , Glucose
		Herz	RLS (Arrhythmie, plötzlicher Herztod)	kardiologische Mitbetreuung, Langzeit-EKG Schrittmacherindikation prüfen
		Sinnesorgane	Katarakt, Hörstörung	augenärztliche Mitbehandlung
		Rettsyndrom	dominante Mutation des MECP2-Gens auf Chromosom Xp28, 90 % Neumutationen  1/10 000 bei Mädchen, sehr selten Jungen	Hirn
Skelett	Skoliose Mikrocephalus	Korsett, Lagerungshilfen, Hilfsmittel Kinder(Neuro)-Orthopäde		
Zähne	Bruxismus mit Destruktion der Zähne	Zahnarzt, Kieferorthopäde		



Deletionssyndrom 22q11.2 (DiGeorge, velocardiofaciales Syndrom)	häufigste chromosomale Mikrodeletion (1/3 000), in der Regel durch Neumutation	Immunsystem	Immundefizienz	Hausarzt, Immunologe
		Endokrinum	Hypoparathyreoidismus	Endokrinologe
		Herz	kongenitale Herzfehler Aortenstenose multiple Organfehlbildungen	Kardiologe, Kardiochirurg, Kinderchirurg
		Psyche	IM, schizophrene Psychosen	psychiatrische Mitbehandlung
Prader-Willi-Syndrom	versch. Mechanismen: 1. Deletion 15q11q13 väterlicher Herkunft (70 %) 2. maternale uniparentale Disomie (15 %) 3. Imprinting-Center-Defekt: Die entsprechenden Gene auf dem väterlichen Chromosom sind abgeschaltet. Häufigkeit: 1/10 000	Metabolismus	Adipositas, Diabetes mellitus, metabolisches Syndrom	Erährungsberatung Diabetestherapie Verhaltenstherapie
		Endokrinum	Hypogonadismus Minderwuchs	endokrinologische Kontrollen
		ZNS	Schlafapnoesyndrom IM	Polygrafie/Polysomnografie

ASD, Autismus-Spektrum-Störungen; ASVD, atrioventrikulärer septaler Defekt; CT, Computertomografie; GFR, glomeruläre Filtrationsrate; EEG, Elektroenzephalografie; HbA<sub>1c</sub>, Hämoglobin A1c; IM, Intelligenzminderung; MECP2, „methyl-CpG binding protein 2“; MRT, Magnetresonanztomografie; mTOR, „mechanistic target of rapamycin“; RLS, „restless legs syndrome“; tCO<sub>2</sub>, transkutan gemessenes Kohlendioxid; TSC, Tuberöse-Sklerose-Komplex; TSH Thyreoid-stimulierendes Hormon; TS-Zentrum, Tuberöse-Sklerose-Zentrum; versch., verschiedene; ZNS, Zentralnervensystem

Dauer, das entweder die körperliche Unversehrtheit des Betroffenen oder anderer Personen ernsthaft gefährdet“ oder „dem Betroffenen die Nutzung öffentlicher Einrichtungen erheblich erschwert oder verweigert“ (38).

**Substanzabhängigkeit**

Mit der Normalisierung der Lebenswelten gleicht sich die Punktprävalenz von Substanzabhängigkeiten bei leichter IM der der Allgemeinbevölkerung an (1,8 %). Bei Personen mit schwerer bis schwerster IM treten Abhängigkeitserkrankungen hingegen seltener auf (0,5 %) und sind häufig iatrogen induziert (36). Therapeutisch wird mit einer Kombination aus Entzug, Entwöhnung, Psychotherapie und Umfeldarbeit vorgegangen.

**Schizophrenien**

Die Punktprävalenz von schizophrenen Psychosen ist bei leichter IM mit circa 6 % erhöht und nimmt mit dem Schweregrad der IM ab (36). Bei umschriebenen Syndromen wie zum Beispiel dem velocardiofacialen Syndrom (Tabelle 2) ist die Prävalenz erhöht (circa 30 % persistierend (e41). Schizophrenien bleiben unter Umständen unerkannt, weil sie im Rahmen der diagnostischen Überschattung („diagnostic overshadowing“) als Teil der Behinderung fehlinterpretiert werden (beispielsweise Bewegungsstörungen, Negativsymptome), Halluzinationen nicht berichtet werden und Denkstörungen nicht beurteilbar sind. Diagnostische Hinweise können sein:

- Manifestationsalter (frühes Erwachsenenalter)
- positive Familienanamnese
- Gespräche mit nichtanwesenden Personen, Zuhalten/Schlagen der Ohren
- raptusartige Aggressionen und Angst.

**Affektive Störungen**

Die Prävalenz von affektiven Störungen ist über alle Schweregrade der IM gleich und liegt mit einer Punktprävalenz von 6–7 % in einem ähnlichen Bereich wie in der Allgemeinbevölkerung (9,3 %) (36, e42). Das Risiko für Depressionen ist bei bestimmten Syndromen wie der fetalen Alkoholspektrumstörung (FASD), dem Prader-Willi-Syndrom, der Phenylketonurie und dem Down-Syndrom erhöht, während bipolar affektive Störungen vermehrt beim velocardiofacialen Syndrom, dem Fragilen-X-Syndrom, dem Klinefelter-Syndrom, dem Rubenstein-Taybi-Syndrom und der FASD gefunden werden (e43). Die gedrückte Stimmung ist oftmals weniger offensichtlich beobachtbar. Stattdessen findet man:

- Selbstverletzung und Aggressionen
- erhöhte Reizbarkeit und Irritierbarkeit
- psychomotorische Unruhe und Schreien
- regressive Verhaltensweisen
- Schlaf- und Essprobleme.

Medikamentös werden Antidepressiva beziehungsweise Stimmungsstabilisatoren verordnet, wobei der Einsatz von Trizyklika aufgrund der erhöhten Nebenwirkungssensibilität vermieden werden sollte (e44). Daneben können adaptierte Psychotherapieverfahren, insbesondere kognitive Verhaltenstherapie eingesetzt werden (e45).

**Angststörungen**

Angststörungen können ab einem mentalen Entwicklungsalter von mindestens sechs Monaten (Skala der emotionalen Entwicklung - Diagnostik[SEED]-2: Erste Sozialisation) beobachtet werden. Die soziale Phobie und die generalisierte Angststörung setzen eine Mentalisierungsfähigkeit voraus und treten ab einem emotionalen Referenzalter von circa vier Jahren auf. Die genaue

Prävalenz von Angststörungen ist unklar, wobei die Punktprävalenz umgekehrt proportional zum Schweregrad der IM ist (F70: circa 6 %; F71–73 circa 2,4 %) (36). Spezifische Phobien, zum Beispiel vor Hunden oder Aufzügen, können häufig beobachtet werden. Therapeutisch ist beispielsweise die Expositionstherapie wirksam, wobei das Vorgehen an das intellektuelle und emotionale Entwicklungsalter anzupassen ist (e46).

### Traumafolgestörungen

Personen mit Behinderungen erfahren in ihrem Leben häufig Gewalt (39). In einer Metaanalyse wurde für Erwachsene mit Behinderung mit 6 % ein 1,5-fach erhöhtes Risiko (Odds Ratio [OR]) gegenüber der Allgemeinbevölkerung festgestellt (e47). Bei Kindern mit Behinderungen wurden sogar noch höhere Prävalenzzahlen für kombinierte Gewalterfahrungen (27 %, OR: 3,68), körperliche Gewalt (20 %; OR: 3,56) und sexuelle Gewalt (14 %; OR: 2,88) berichtet (e48). Durch die häufigere Unterbringung in einer Institution, die Abhängigkeit von Bezugspersonen, die reduzierten Coping-Möglichkeiten und weniger soziale Unterstützung ist die Vulnerabilität für das Erleben eines traumatischen Ereignisses erhöht und circa 10 % entwickeln eine posttraumatische Belastungsstörung (e49). Die Diagnostik kann neben traumabiografischen Skalen auch strukturierte Untersuchungsinstrumente für Traumafolgestörungen einbeziehen (e49). Therapeutisch gibt es Einzelfallstudien zur Wirksamkeit mit Eye Movement Desensitization and Reprocessing (EMDR) (39, e50).

### Autismus-Spektrum-Störungen

Bei Personen mit IM ist die Prävalenz von Autismus-Spektrum-Störungen mit 7,5–15 % gegenüber circa 1 % in der Allgemeinbevölkerung erhöht (36, 37, e51, e52). Ein Autismusverdacht sollte mehrschrittig abgeklärt werden, wobei verschiedene Screeningskalen und strukturierte Verhaltensbeobachtungen den diagnostischen Prozess unterstützen können (eTabelle 2) (e20). Auch wenn Autismus gegenwärtig nicht im kurativen Sinne therapiert werden kann, lassen sich das soziale Funktionsniveau (Effektstärke [ES]: 0,65) und maladaptives Verhalten (ES: –0,92) durch eine qualifizierte Förderpädagogik verbessern (e53). Bei schweren Verhaltensstörungen können gegebenenfalls vorübergehend niedrigdosiert Risperidon und Aripiprazol (Evidenzstufe Ia) eingesetzt werden (e54, e55). Methylphenidat, Atomoxetin und Alpha-2-Agonisten sind effektiv bei ADHS-Symptomatik (ADHS, Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitätssyndrom) (e56), Melatonin hilft bei Schlafstörungen (e57). Es gibt keine Wirksamkeitsnachweise für serotonerge Substanzen und Antiepileptika bei Autismus (e58, e59).

### Therapeutisches Vorgehen

Körperliche und psychische Krankheitsbilder werden nach denselben Grundsätzen behandelt wie bei Menschen ohne Behinderung. Der bedarfsgerechte und zielorientierte Gesamtbehandlungsplan sollte alle Störungsebenen (bio-psycho-sozio-emotional) und das Umfeld

## Kernaussagen

- Die Morbidität und Mortalität sind bei Intelligenzminderung (IM) erhöht.
- Die medizinische Abklärung der IM erfolgt nach dem bio-psycho-sozialen Krankheitsmodell, wobei das mentale Entwicklungsalter einzubeziehen ist.
- Verhaltensweisen und Beschwerden sollten vor dem Hintergrund des kognitiven und emotionalen Entwicklungsstands interpretiert werden.
- Bei der Behandlung sind die Regeln der leichten Sprache und die angemessene Gestaltung der Arzt-Patienten-Beziehung zu beachten.
- Spezialisierte medizinische Zentren (MZEB) stehen für besonders komplexe Fragestellungen zur Verfügung.

einbeziehen. Psychopharmaka sind indikationsgerecht und möglichst in Monotherapie einzusetzen (16–19, 40), wobei die Patientenzentriertheit, die regelmäßige Indikationsprüfung, „drug holidays“ und Drugmonitoring zur Routine gehören sollten. Psychopharmaka zur Behandlung von Verhaltensproblemen sollten möglichst vermieden und nur in Ausnahmefällen vorübergehend und niedrigdosiert verordnet werden. Medikamente sollten langsam aufdosiert und die Zieldosis niedrig gewählt werden („start low, go slow“). Polypharmazie und Off-Label-Gebrauch sollten vermieden und Bedarfsmedikamente klar definiert eingesetzt werden (11, 16–19, 40). Nichtmedikamentöse Therapien entsprechen bei leichter IM überwiegend dem üblichen Vorgehen, wobei die Prinzipien der leichten Sprache beachtet, die Lerngeschwindigkeit angepasst und mehr erlebnis- und körperorientierte Übungen zum Einsatz kommen (24). Bei schwerer bis schwerster IM stehen heilpädagogische und entwicklungsorientierte Ansätze im Vordergrund (23).

## Medizinische Versorgung

Die medizinische Behandlung von Menschen mit IM ist komplex. Erforderlich sind interdisziplinäres Denken und teilweise besondere Kenntnisse und Fertigkeiten. Deren Vermittlung widmen sich Fachgesellschaften wie die Deutsche Gesellschaft für Menschen mit geistigen und mehrfacher Behinderung (DGMGB; www.dgmgb.de) und die Deutsche Gesellschaft für Seelische Gesundheit bei geistiger Behinderung (DGSGB; www.dgsgb.de) durch regelmäßige Fortbildungsveranstaltungen und die Herausgabe von Fachliteratur wie zum Beispiel der Fachzeitschrift „Inklusive Medizin“ oder der Materialiensammlung der DGSGB. Ein von der Bundesärztekammer anerkanntes Zertifikat zur „Medizin für Menschen mit geistiger oder mehrfacher Behinderung“ wird von verschiedenen Fortbildungsstellen angeboten. Den organisatorischen Herausforderungen dieser komplexen Arbeit wurde 2016 mit Medizinischen Behandlungszentren für Erwachsene mit geistiger Behinderung oder schweren Mehrfachbehinderungen (MZEB; www.bagmzeb.de) Rechnung getragen, von denen es seit Anfang 2019 in Deutschland 38 gibt.

**Interessenkonflikt**

PD Dr. Sappok hat Honorare erhalten für eine Autoren- bzw. Co-Autorenschaft im Rahmen von Publikationen, bei der ein Bezug zum Thema besteht. Sie erhielt Studienunterstützung (Drittmittel) für ein SEO-Projekt von den Bodelschwingschen Stiftungen Bethel.

PD Dr. Winterholler ist Vorstand der BAG-MZEB. Er erhielt Referentenhonorare von folgenden Firmen: Merz Pharma, Ipsen Pharma, Allergan Deutschland und UCB Pharma.

Prof. Diefenbacher bekam Reisekostenerstattung und Vortragshonorare von der FomF GmbH.

**Manuskriptdaten**

eingereicht: 22.5. 2019, revidierte Fassung angenommen: 13. 9. 2019

**Literatur**

1. WHO: ICD-11 for mortality and morbidity statistics (ICD-11 MMS) 2018 version. <https://icd.who.int/browse11/l-m/en> (last accessed on 26 February 2019).
2. Statistisches Bundesamt: Statistik der schwerbehinderten Menschen, Kurzbericht 2017. [www.destatis.de](http://www.destatis.de) (last accessed on 12 August 2019).
3. Zweier C: Genetische Störungen. In: Sappok T (ed.): Psychische Gesundheit bei intellektueller Entwicklungsstörung. Ein Lehrbuch für die Praxis. Stuttgart: Kohlhammer Verlag 2018; 81–7.
4. Vissers LE, Gilissen C, Veltman JA: Genetic studies in intellectual disability and related disorders. *Nat Rev Genet* 2016; 17: 9–18.
5. Kochinke K, Zweier C, Nijhof B, et al.: Systematic phenomics analysis deconvolutes genes mutated in intellectual disability into biologically coherent modules. *Am J Hum Genet* 2016; 98: 149–64.
6. Glover G, Williams R, Heslop P, Oyinlola J, Grey J: Mortality in people with intellectual disabilities in England. *J Intellect Disabil Res* 2017; 61: 62–74.
7. O’Leary L, Cooper SA, Hughes-McCormack L: Early death and causes of death of people with intellectual disabilities: a systematic review. *J Appl Res Intellect Disabil* 2018; 31: 325–42.
8. Ng N, Flygare Wallén E, Ahlström G: Mortality patterns and risk among older men and women with intellectual disability: a Swedish national retrospective cohort study. *BMC Geriatr* 2017; 17: 269.
9. Dieckmann F, Metzler H (eds.): Alter erleben. Lebensqualität und Lebenserwartung von Menschen mit geistiger Behinderung im Alter. Stuttgart: Kommunalverband für Jugend und Soziales 2013.
10. Oppewal A, Schoufour JD, van der Maarl HJK, Evenhuis HM, Hilgenkamp TIM, Festen DA: Causes of mortality in older people with intellectual disability: results from the HA-ID study. *Am J Intellect Dev Disabil* 2018; 123: 61–71.
11. Schoufour JD, Oppewal A, van der Maarl HJK, et al.: Multimorbidity and polypharmacy are independently associated with mortality in older people with intellectual disabilities: a 5-year follow-up from the HA-ID study. *Am J Intellect Dev Disabil* 2018; 123: 72–82.
12. Robertson J, Chadwick D, Baines S, Emerson E, Hatton C: Prevalence of dysphagia in people with intellectual disability: a systematic review. *Intellect Dev Disabil* 2017; 55: 377–91.
13. Cooper SA, Hughes-McCormack L, Greenlaw N, et al.: Management and prevalence of long-term conditions in primary health care for adults with intellectual disabilities compared with the general population: a population-based cohort study. *J Appl Res Intellect Disabil* 2018; 31 (Suppl 1): 68–81.
14. Wallace RA: National disability insurance scheme, health, hospitals and adults with intellectual disability. *Intern Med J* 2018; 48: 351–9.
15. Sappok T, Diefenbacher A (eds.): Die 4. Dimension: Erweiterung des bio-psycho-sozialen Krankheitsmodells um die emotionale Entwicklungskomponente bei Menschen mit geistiger Behinderung. Bielefeld: Bethel Verlag 2017.
16. Gardner WI, Dosen A, Griffiths DM: Practice guidelines for diagnostic, treatment and related support services for people with developmental disabilities and serious behavioral problems. New York: NADD Press 2006.
17. NICE: Guideline: Challenging behavior and learning disabilities: prevention and interventions for people with learning disabilities whose behavior challenges 2015. [www.nice.org.uk/guidance/ng11](http://www.nice.org.uk/guidance/ng11). (last accessed on 2 March 2019).
18. AWMF: Leitlinie: Autismus-Spektrum-Störungen im Kindes-, Jugend- und Erwachsenenalter 2016. [www.awmf.org](http://www.awmf.org) (last accessed on 23 February 2019).
19. Canadian Consensus Guidelines: Primary care of adults with developmental disabilities. *Can Fam Physician* 2011; 57: 541–53.
20. Sappok T, Zepperitz S, Barrett BF, Došen A: Skala der emotionalen Entwicklung – Diagnostik (SEED). Bern: Hogrefe 2018.
21. Sappok T, Sinzig J, Lehmkuhl G, Diefenbacher A: Kapitel 24: Intelligenzminderung. In: Berger M (ed.): Psychische Erkrankungen, Klinik und Therapie, München: Elsevier Urban & Fischer; 6th edition 2018.
22. de Winter CF, Jansen AA, Evenhuis HM: Physical conditions and challenging behaviour in people with intellectual disability: a systematic review. *J Intellect Disabil Res* 2011; 55: 675–98.

23. Sappok T, Zepperitz S: Das Alter der Gefühle – über die Bedeutung der emotionalen Entwicklung bei geistiger Behinderung. Bern: Hogrefe 2nd edition 2019.
24. Mensch zuerst – Netzwerk People First Deutschland e. V.: Das neue Wörterbuch für Leichte Sprache. Kassel: Nordlicht Digitaldruck 2008.
25. Vogel M, Feuerherd C: Die Erhebung des psychopathologischen Befundes. In: Sappok T (ed.): Psychische Gesundheit bei intellektueller Entwicklungsstörung. Ein Lehrbuch für die Praxis. Stuttgart: Kohlhammer Verlag 2018; 281–9.
26. The Royal College of Psychiatrists: DC-LD: Diagnostic criteria for psychiatric disorders for use with adults with learning disabilities/mental retardation. London: Gaskell 2001.
27. Bergmann T, Diefenbacher A, Heinrich M, Riedel A, Sappok T: Perspektivenschränkung: Multiprofessionelle Autismusdiagnostik bei erwachsenen Menschen mit Intelligenzminderung. *Z Psychiatr Psych Ps* 2016; 64: 257–67.
28. Robertson J, Hatton C, Emerson E, Baines S: Prevalence of epilepsy among people with intellectual disabilities: a systematic review. *Seizure* 2015; 29: 46–62.
29. Walsh M, Morrison TG, McGuire BE: Chronic pain in adults with an intellectual disability: prevalence, impact, and health service use based on caregiver report. *Pain* 2011; 152: 1951–7.
30. Elstner S, Salzmann E: Angst-, Zwangstörungen, Belastungs-, dissoziative und somatoforme Störungen. In: Schanze C (ed.): Psychiatrische Diagnostik und Therapie bei Menschen mit Intelligenzminderung. Stuttgart: Schattauer Verlag 2nd edition 2014: 129–46.
31. Robertson J, Baines S, Emerson E, Hatton C: Constipation management in people with intellectual disability: a systematic review. *J Appl Res Intellect Disabil* 2018; 31: 709–24.
32. de Veer AJ, Bos JT, Niezen-de Boer RC, Böhmer CJ, Francke AL: Symptoms of gastroesophageal reflux disease in severely mentally retarded people: a systematic review. *BMC Gastroenterol* 2008; 11: 8–23.
33. van Timmeren EA, van der Schans CP, van der Putten AA, et al.: Physical health issues in adults with severe or profound intellectual and motor disabilities: a systematic review of cross-sectional studies. *J Intellect Disabil Res* 2017; 61: 30–49.
34. Strydom A, Chan T, King M, Hassiotis A, Livingston G: Incidence of dementia in older adults with intellectual disabilities. *ResDev Disabil* 2013; 34: 1881–5.
35. Livingstone N, Hanratty J, McShane R, Macdonald G: Pharmacological interventions for cognitive decline in people with Down syndrome. *Cochrane Database Syst Rev* 2015; 10: doi: 10.1002/14651858.CD011546.pub2.
36. Cooper SA, Smiley E, Morrison J, Williamson A, Allan L: Mental ill-health in adults with intellectual disabilities: prevalence and associated factors. *Br J Psychiatry* 2007; 190: 27–35.
37. Sheehan R, Hassiotis A, Walters K: Mental illness, challenging behaviour, and psychotropic drug prescribing in people with intellectual disability: UK population based cohort study. *BMJ* 2015; 351: h4326.
38. Emerson E, Bromley J: The form and functioning of challenging behavior. *J Intellect Disabil Res* 1995; 39: 388–98.
39. Rittmannsberger D, Lueger-Schuster B, Weber G: Traumafolgestörungen. In: Sappok T (ed.): Psychische Gesundheit bei intellektueller Entwicklungsstörung. Ein Lehrbuch für die Praxis. Stuttgart: Kohlhammer Verlag 2018; 331–37.
40. NICE: Guideline: Mental health problems in people with learning disabilities: prevention, assessment and management. [www.nice.org.uk/guidance/ng54](http://www.nice.org.uk/guidance/ng54). (last accessed on 26 February 2019).

**Anschrift für die Verfasser**

PD Dr. med. Tanja Sappok  
 Behandlungszentrum für psychische Gesundheit  
 bei Entwicklungsstörungen  
 Evangelisches Krankenhaus Königin Elisabeth Herzberge  
 Herzbergstraße 79  
 10365 Berlin  
 t.sappok@keh-berlin.de

**Zitierweise**

Sappok T, Diefenbacher A, Winterholler M:  
 The medical care of people with intellectual disability.  
*Dtsch Arztebl Int* 2019; 116: 809–16.  
 DOI: 10.3238/arztebl.2019.0809

► Die englische Version des Artikels ist online abrufbar unter:  
[www.aerzteblatt-international.de](http://www.aerzteblatt-international.de)

**Zusatzmaterial**

Mit „e“ gekennzeichnete Literatur:  
[www.aerzteblatt.de/lit4819](http://www.aerzteblatt.de/lit4819) oder über QR-Code

eTabellen, eGrafik:  
[www.aerzteblatt.de/19m0809](http://www.aerzteblatt.de/19m0809) oder über QR-Code





## Zusatzmaterial zu:

# Medizinische Versorgung von Menschen mit Intelligenzminderung

Tanja Sappok, Albert Diefenbacher, Martin Winterholler

Dtsch Arztebl Int 2019; 116: 809–16. DOI: 10.3238/arztebl.2019.0809

## eLiteratur

- e1. Zweier C: Genetische Diagnostik. In: Sappok T (eds.): Psychische Gesundheit bei intellektueller Entwicklungsstörung. Ein Lehrbuch für die Praxis. Stuttgart: Kohlhammer Verlag 2018b: 275–80.
- e2. Holmes N, Shah A, Wing L: The disability assessment schedule: a brief screening device for use with mentally retarded. *Psychol Med* 1982; 12: 879–90.
- e3. Meins W, Süßmann D: Evaluation of an adaptive behaviour classification for mentally retarded adults. *Soc Psychiatry Psychiatr Epidemiol* 1993; 28: 201–5.
- e4. Weiß R: Grundintelligenztest Skala 2 – Revision (CFT 20-R) mit Wortschatztest und Zahlenfolgentest – Revision (WS/ZF-R). Bern: Hogrefe Verlag 2006.
- e5. Raven JC, Raven J, Court JH: Coloured progressive matrices (CPM). Deutsche Bearbeitung und Normierung. Frankfurt am Main: Harcourt 2006.
- e6. Melchers P, Preuss U: Kaufman assessment battery for children. Deutschsprachige Fassung (KABC). 8th edition. Frankfurt: Pearson Assessment 2009.
- e7. Kaufman AS, Kaufman NL: Kaufman assessment battery for children. 2nd edition (KABC-2). Göttingen: Hogrefe 2015.
- e8. Snijders JTH, Tellegen PJ, Laros JA: Snijders-Oomen Non-verbaler Intelligenztest: SON-R 5½ – 17. 3rd edition. Göttingen: Hogrefe 2005.
- e9. Tellegen PJ, Laros JA, Petermann F: Snijders-Oomen non-verbaler Intelligenztest: SON-R 6–40. Göttingen: Hogrefe 1st edition 2012.
- e10. Petermann F: Wechsler adults intelligence scale. 2<sup>nd</sup> edition. Frankfurt: Pearson Assessment 2012.
- e11. Bienstein P, Werner N: Verhaltensanalyse. In: Sappok T (eds.): Psychische Gesundheit bei intellektueller Entwicklungsstörung. Ein Lehrbuch für die Praxis. Stuttgart: Kohlhammer Verlag 2018: 290–6.
- e12. Aman MG, Sing NN: Aberrant behavior checklist: community supplementary manual. New York: East Aurora, Slosson Educational Publications 1994.
- e13. Steinhilber HC, Winkler-Metzke C: Der Verhaltensfragebogen bei Entwicklungsstörungen im Erwachsenenalter (VFE-ER), Psychometrische Kennwerte und Normierung. *Z Klein Psych Psychother* 2011; 40: 160–71.
- e14. Knoedler DW: The modified overt aggression scale. *Am J Psychiatry* 1989; 146: 1081–2.
- e15. Yudofsky SC, Silver JM, Jackson W, Endicott J, Williams D: The overt aggression scale for the objective rating of verbal and physical aggression. *Am J Psychiatry* 1986; 143: 35–9.
- e16. Bienstein P, Nussbeck S: Inventar zur funktionellen Erfassung selbstverletzenden Verhaltens. Göttingen: Hogrefe 2010.
- e17. Matson JL, Gardner WI, Coe DA, Sovner R: A scale for evaluating emotional disorder in severely and profoundly mentally retarded persons. Development of the Diagnostic Assessment for the Severely Handicapped (DASH) scale. *Br J Psychiatry* 1991; 159: 404–9.
- e18. Moss S, Prosser H, Costello H, et al.: Reliability and validity of the PAS-ADD checklist for detecting psychiatric disorders in adults with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 1998; 42: 173–83.
- e19. Bertelli M, Scuticchio D, Ferrandi A, et al.: Reliability and validity of the SPAID-G checklist for detecting psychiatric disorders in adults with intellectual disability. *Res Dev Disabil* 2012; 33: 382–90.
- e20. Sappok T, Diefenbacher A, Bergmann T, et al.: Der Diagnostische Beobachtungsbogen für Autismus-Spektrum-Störungen – Revidiert (DiBAS-R). Ein Screening-Instrument für Erwachsene mit Intelligenzminderung. Bern: Huber 2015.
- e21. Belot M: Der Ausdruck von Schmerz bei mehrfachbehinderten Personen: Evaluation der Schmerzzeichen bei Jugendlichen und Erwachsenen mit Mehrfachbehinderung. In: Maier-Michalitsch NJ (eds.): Leben pur – Schmerz bei Menschen mit schweren und mehrfachen Behinderungen. Düsseldorf: Verlag selbstbestimmtes Leben 2009.
- e22. Schanze C: Checkliste zur Erfassung von demenziellen Entwicklungen bei Menschen mit Intelligenzminderung 2009. [www.demenzservice-westliches-ruhrgebiet.de/tl\\_files/westliches\\_ruhrgebiet/Meldungen/edbMed0211\\_SA\\_SchanzeChecklisten.pdf](http://www.demenzservice-westliches-ruhrgebiet.de/tl_files/westliches_ruhrgebiet/Meldungen/edbMed0211_SA_SchanzeChecklisten.pdf) (last accessed on 2 March 2019).
- e23. Müller SV, Kuske B: Demenztest für Menschen mit Intelligenzminderung. Bern: Hogrefe Verlag 2019; in press.
- e24. Duis J, van Wattum PJ, Scheimann A, et al.: A multidisciplinary approach to the clinical management of Prader-Willi syndrome. *Mol Genet Genomic Med* 2019; 7(3): e514.
- e25. McDonald-McGinn DM, Sullivan KE, Marino B, et al.: 22q11.2 deletion syndrome. *Nat Rev Dis Primers* 2015; 19(1): 15071.
- e26. Capone GT, Chicoine B, Bulova P, et al.: Down Syndrome Medical Interest Group DSMIG-USA Adult Health Care Workgroup: Co-occurring medical conditions in adults with Down syndrome: a systematic review toward the development of health care guidelines. *Am J Med Genet A* 2018; 176: 116–33.
- e27. Yates JR, Maclean C, Higgins JN, et al.: The Tuberous Sclerosis 2000 Study: presentation, initial assessments and implications for diagnosis and management. *Arch Dis Child* 2011; 96: 1020–5.
- e28. Erickson CA, Kaufmann WE, Budimirovic DB et al.: Best practices in fragile X syndrome treatment development. *Brain Sci* 2018; 15: pii: E224.
- e29. Spiesshoefer J, Runte M, Heidbreder A, et al.: Sleep-disordered breathing and effects of non-invasive ventilation on objective sleep and nocturnal respiration in patients with myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscul Disord* 2019; 29: 302–9.
- e30. Martin P: Pain in Rett syndrome: peculiarities in pain processing and expression, liability to pain causing disorders and diseases, and specific aspects of pain assessment. *Adv Autism* 2017; 3: 163–82.
- e31. Walter-Fränkell S: Schmerzdiagnostik. In: Sappok T (ed.): Psychische Gesundheit bei intellektueller Entwicklungsstörung. Ein Lehrbuch für die Praxis. Stuttgart: Kohlhammer Verlag 2018; 265–74.
- e32. Schwartz L, Engel JM, Jensen MP: Pain in persons with cerebral palsy. *Arch Phys Med Rehabil* 1999; 80: 1243–6.
- e33. Andresen V, Enck P, Frieling T, et al.: S2 Leitlinie chronische Obstipation. [www.awmf.org/uploads/tx\\_szleitlinien/021-019L\\_S2k\\_Chronische\\_Obstipation\\_2013-06-abgelaufen.pdf](http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/021-019L_S2k_Chronische_Obstipation_2013-06-abgelaufen.pdf) (last accessed on 12 August 2019).
- e34. Franke ML, Heinrich M, Adam M, Sünkel U, Diefenbacher A, Sappok T: Körpergewicht und psychische Erkrankungen – Ergebnisse einer klinisch-psychiatrischen Querschnittsanalyse bei Menschen mit Intelligenzminderung. *Nervenarzt* 2017; 89: 552–8.
- e35. Brown AL, de Smith AJ, Gant VU, et al.: Inherited genetic susceptibility of acute lymphoblastic leukemia in Down syndrome. *Blood* 2019 26. pii: blood.2018890764.
- e36. Holland AJ, Hon J, Huppert FA, Stevens F, Watson P: Population-based study of the prevalence and presentation of dementia in adults with Down's syndrome. *Br J Psychiatry* 1998; 172: 493–8.
- e37. Dekker AD, Sacco S, Carfi A, et al.: The behavioral and psychological symptoms of dementia in Down Syndrome (BPSD-DS) Scale: comprehensive assessment of psychopathology in down syndrome. *J Alzheimers Dis* 2018; 63: 797–819.
- e38. Devshi R, Shaw S, Elliott-King J, et al.: Prevalence of behavioural and psychological symptoms of dementia in individuals with learning Disabilities. *Diagnostics (Basel)* 2015; 5: 564–76.
- e39. Axmon A, Björne P, Nyländer L, Ahlström G: Psychiatric diagnoses in relation to severity of intellectual disability and challenging behaviors: a register study among older people. *Aging Ment Health* 2018; 22: 1344–50.
- e40. Fonseca LM, Navatta AC, Bottino CM, Miotto EC: Cognitive rehabilitation of dementia in adults with Down Syndrome: a review of non-pharmacological interventions. *Dement Geriatr Cogn Dis Extra* 2015; 5: 330–40.

- e41. Tang SX, Moore TM, Calkins ME, et al.: Emergent, remitted and persistent psychosis-spectrum symptoms in 22q11.2 deletion syndrome. *Transl Psychiatry* 2017; 25: 7: e1180.
- e42. Jacobi F, Höfler M, Strehle J et al.: Psychische Störungen in der Allgemeinbevölkerung. *Nervenarzt* 2014; 85: 77–87.
- e43. Fletcher R, Barnhill J, Cooper SA (eds.): *Diagnostic manual-intellectual disability: a textbook of diagnosis of mental disorders in persons with intellectual disability*. Kingston: NADD Press/ National Association for the Dually Diagnosed 2nd edition 2016.
- e44. Hiremath A, Gangavati S, Gumber R, Barrett M: Depression. In: Bhaumik S, Branford D, Barret M, Gangadharan SK (eds.): *The frith prescribing guidelines for people with intellectual disability*. 3rd edition. Chichester: John Wiley & Sons 2015; 169–78.
- e45. Hamers PCM, Festen DAM, Hermans H: Non-pharmacological interventions for adults with intellectual disabilities and depression: a systematic review. *J Intellect Disabil Res* 2018; 62: 684–700.
- e46. Sappok T, Voß T, Millauer E, Schade C, Diefenbacher A: Psychotherapie bei Menschen mit IM: Theoretischer Hintergrund und praktische Umsetzung. *Der Nervenarzt* 2010; 81: 827–36.
- e47. Hughes K, Bellis MA, Jones L, et al.: Prevalence and risk of violence against adults with disabilities: a systematic review and meta-analysis of observational studies. *The Lancet* 2012; 379: 1621–9.
- e48. Jones L, Bellis MA, Wood S, et al.: Prevalence and risk of violence against children with disabilities: A systematic review and meta-analysis of observational studies. *Lancet* 2012; 380: 899–907.
- e49. Daveneyn J, Hassiotis A, Katona C, Matcham F, Sen P: Ascertainment and prevalence of post-traumatic stress disorder (PTSD) in people with intellectual disabilities. *J Ment Health Res Intellect Disabil* 2019; DOI: 10.1080/19315864.2019.1637979.
- e50. Gilderthorp RC: Is EMDR an effective treatment for people diagnosed with both intellectual disability and post-traumatic stress disorder? *J Intellect Disabil* 2015;19: 58–68.
- e51. Baio J, Wiggins L, Christensen DL, et al.: Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years—autism and developmental disabilities monitoring network, 11 Sites, United States, 2014. *MMWR Surveill Summ* 2018; 67: 1–23.
- e52. Brugha TS, Spiers N, Bankart J, et al. Epidemiology of autism in adults across age groups and ability levels. *Brit J Psychiat* 2016; 209: 498–503.
- e53. Virues-Ortega J, Julio FM, Pastor-Barriso R: The TEACCH program for children and adults with autism: a meta-analysis of intervention studies. *Clin Psychol Rev* 2013; 33: 940–53.
- e54. Jesner OS, Aref-Adib M, Coren E: Risperidone for autism spectrum disorder. *Cochrane Database Syst Rev* 2007; 24:CD005040.
- e55. Hirsch LE, Pringsheim T: Aripiprazole for autism spectrum disorders (ASD). *Cochrane Database Syst Rev* 2016; 26:CD009043.
- e56. Reichow B, Volkmar FM, Bloch MH: Systematic review and meta-analysis of pharmacological treatment of the symptoms of attention-deficit/hyperactivity disorder in children with pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord* 2013; 43: 2435–41.
- e57. Cuomo BM, Vaz S, Lee EAL, Thompson C, Rogerson JM, Falkmer T: Effectiveness of sleep-based: interventions for children with autism spectrum disorder: a meta-synthesis. *Pharmacotherapy* 2017; 37: 555–78.
- e58. Williams K, Brignell A, Randall M, Silove N, Hazell P: Selective serotonin reuptake inhibitors (SSRIs) for autism spectrum disorders (ASD). *Cochrane Database Syst Rev* 2013; (8):CD004677.
- e59. Hirota T, Veenstra-Vanderweele J, Hollander E, Kishi T: Antiepileptic medications in autism spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis. *J Autism Dev Disord* 2014; 44: 948–57.
- e60. Sappok T: *Psychische Gesundheit bei intellektueller Entwicklungsstörung*. Ein Lehrbuch für die Praxis. Stuttgart: Kohlhammer Verlag 2018.

eTABELLE 1

**Schweregrade der Intelligenzminderung (IM): Definition, Charakteristika und Häufigkeit innerhalb der Personen mit IM**

Schweregrad der IM	IQ	ICD-10	Kognitives Referenzalter	Charakteristika	Anteil innerhalb der Population der Menschen mit IM
Lernbehinderung	70–85	F81.9	> 12 Jahre	Lernstörung, die nicht das Ausmaß einer Intelligenzminderung erreicht	
leicht	50–69	F70.x	9–12 Jahre	langsamere Lernleistung, oft verzögerte Sprachentwicklung, Kulturtechniken lernbar, unabhängige Lebensführung möglich, Ausbildungsberufe möglich	circa 80 %
mittel	35–49	F71.x	6–9 Jahre	verzögerte Sprachentwicklung mit oft reduziertem Wortschatz, oft Verzögerung der motorischen Entwicklung, ggf. unabhängige Lebensführung mit punktueller Unterstützung möglich, Arbeit in geschützten Werkstätten oder einfache Arbeiten möglich, Kulturtechniken mit Einschränkungen lernbar	circa 12 %
schwer	20–34	F72.x	3–6 Jahre	deutliche Beeinträchtigung von Sprachverständnis, nur Sprechen einzelner Worte oder keine aktive Sprache, umfassende Unterstützung bei Tätigkeiten des täglichen Lebens notwendig	circa 7 %
schwerst	< 20	F73.x	0–3 Jahre	kaum verbale Kommunikation möglich, umfassende Unterstützung bei der Selbstversorgung und Alltagstätigkeiten notwendig, oft Inkontinenz, körperliche Komorbiditäten wie z. B. Epilepsien häufig	circa 1 %

IQ, Intelligenzquotient

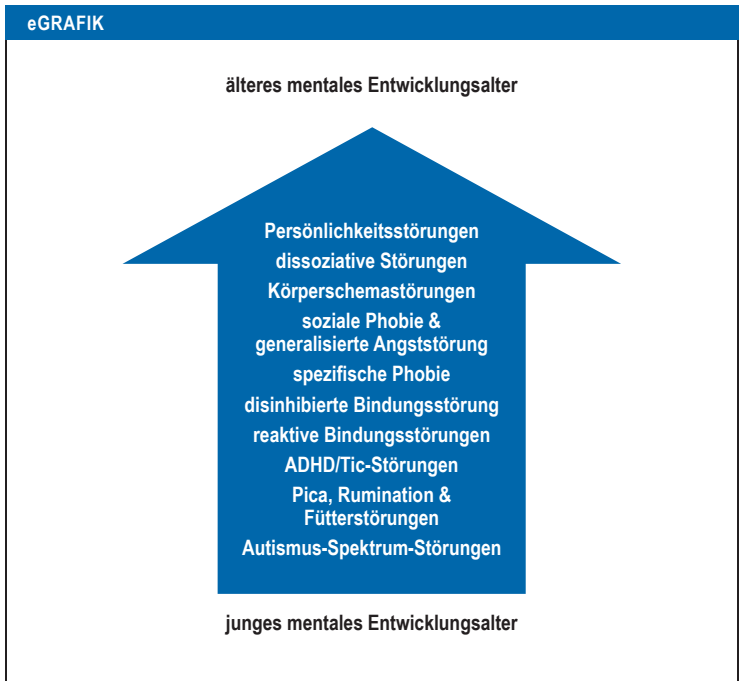
eTABELLE 2

**Diagnostikinstrumente bei Intelligenzminderung (IM)**

Verfahren	Abklärung	Hinweis	Quelle
<b>genetische Diagnostik</b>			
Chromosomenanalyse	chromosomale Veränderungen	z. B. bei Down-Syndrom	Zweier 2018b (e1)
Sanger-Sequenzierung	monogenetische Veränderungen	Identifikation von nur 5 % der genetischen Ursachen	
„next-generation-sequencing“	Sequenzierung des gesamten Exoms	Identifikation von circa 40 % der genetischen Ursachen	
<b>Schweregrad der IM</b>			
Disability Assessment Scale (DAS)	16 ordinal skalierte Fragen, die im Ergebnis den Schweregrad der IM (F70/F71/F72/F73) einschätzen	Die Einschätzung erfolgt anhand alltagspraktischer Kompetenzen aus den Bereichen Kontinenz, Selbsthilfe (Essen, Waschen, Anziehen), Kommunikation, Fertigkeiten (Lesen, Schreiben, Geld, Haushalt).	Holmes et al. 1982 (e2), Meins und Süßmann 1993 (e3)
<b>kognitive Leistungsdiagnostik</b>			
Grundintelligenztest Skala 2 – Revision (CFT-20-R)	Leistungsdiagnostik für das Alter von 8,5 bis 60 Jahre		Weiß 2006 (e4)
Coloured Progressive Matrices-Test (CPM)	logisch-abstraktes Denken und Problemlösefähigkeiten	für nichtsprechende oder gehörlose Personen; 4–11 Jahre	Raven et al. 2006 (e5)
Kaufmann-Assessment-Batterie (K-ABC)	intellektuelle Leistungsfähigkeit	sprachfreie Version erhältlich; 3- bis 12-Jahre	Melchers und Preuss 2009 (e6); Kaufman und Kaufman 2015 (e7)
Snijders-Oomen-nonverbaler Intelligenztest	abstraktes, konkretes und räumliches Denkvermögen und Perzeptionsleistungen	sprachfrei; 2,5 bis 40 Jahre	Snijders et al. 2005 (e8); Tellegen et al. 2012 (e9)
Wechsler Adult Intelligence Scale-IV (WAIS-IV)	Gesamt-IQ und Indexwerte für Sprachverständnis, logisches Denken, Arbeitsgedächtnis und Verarbeitungsgeschwindigkeit	für Personen mit IM normiert; 16 bis 90 Jahre	Petermann 2012 (e10)
<b>emotionale Entwicklungsdiagnostik</b>			
Skala der emotionalen Entwicklung – Diagnostik (SEED)	Einschätzung des emotionalen Entwicklungsstands insgesamt sowie in 8 Entwicklungsdomänen	semistrukturiertes Interview mit Bezugspersonen durch einen Experten für Entwicklungspsychologie; 5-stufige Skala 1. Adaption: 0.–6. Monat; 2. Sozialisation: 7.–18. Monat; 3. Individuation: 19.–36. Monat; 4. Identifikation: 4.–7. Lebensjahr; 5. Realitätsbewusstsein; 8.–12. Lebensjahr	Sappok et al. 2018 (20)
<b>Verhaltensdiagnostik</b>			
ABC-Analyse	funktionale Zusammenhänge von Verhaltensweisen	strukturierte Verhaltensbeobachtung und Kontextanalyse durch Protokollbögen mit den Komponenten: (A) Antecedent, Situation vor Eintreten des Verhaltens (B) Behavior, das Verhalten selbst und (C) Consequence, unmittelbare Reaktion des Umfelds auf das Verhalten	Bienstein und Werner 2018 (e11)
Zielsymptomanalyse	Auftreten und Schwere von Verhaltensweisen im Zeitverlauf	strukturierte Verhaltensbeobachtung durch Protokollbögen: Bezugspersonen erfassen das Auftreten und die Schwere der Zielsymptome über z. B. einen Monat	
Aberrant-Behavior-Checklist (ABC)	Problemverhalten in den Bereichen Irritierbarkeit, Lethargie, Stereotypie, Hyperaktivität und Sprachauffälligkeiten	4-stufige Skala, durch Bezugspersonen anzukreuzen	Aman und Sing 1994 (e12)
Verhaltensfragebogen bei Entwicklungsstörungen (VFE)	Verhaltensauffälligkeiten in den Skalen 1. disruptiv/antisozial, 2. selbstabsorbiert, 3. Kommunikationsstörung, 4. Angst, 5. soziale Beziehungsstörung	3-stufige Skala, durch Bezugspersonen auszufüllen	Steinhausen und Winkler-Metzke 2011 (e13)



Modified-Overt-Aggression Scale (MOAS)	Schweregrad von aggressiven Verhaltensweisen (verbale Aggression, Sach-, Selbst- und Fremdverletzung)	5-stufige Skala; durch Bezugspersonen anzukreuzen	Knoedler 1989 (e14); Yudofsky 1986 (e15)
Inventar zur funktionellen Erfassung selbstverletzenden Verhaltens (IfES)	Funktion von selbstverletzendem Verhalten		Bienstein und Nussbeck 2010 (e16)
<b>psychiatrische Diagnostik</b>			
Diagnostic Assessment for the Severly Handicapped (DASH-II)	Psychopathologie bei Erwachsenen mit schwerer und schwerster IM	semistrukturiertes Interview mit Bezugspersonen; liefert Hinweise für psychische Störungen	Matson et al. 1991 (e17)
Psychiatric Assessment Schedule for Adults with Developmental Disabilities (PAS-ADD)	organische oder psychische Erkrankungen bei Personen mit IM	liefert Hinweise auf eine organische, affektive oder psychotische Störung	Moss et al. 1998 (e18)
Psychiatric Instrument for the Intellectually Disabled Adult (SPAID)	psychiatrische Diagnosen bei Personen mit IM	gegenwärtig nur auf Italienisch verfügbar; Übersetzung ins Deutsche und Validierung geplant (Kooperation: Bertelli/Sappok)	Bertelli et al. 2012 (e19)
<b>Autismudiagnostik</b>			
diagnostischer Beobachtungsbogen für Autismus-Spektrum-Störungen – revidiert (DiBAS-R)	Autismusverdacht	von Bezugspersonen auszufüllen; 4-stufige Skala; basiert auf ICD-10/DSM-5-Kriterien für Autismus	Sappok et al. 2015 (e20)
Autismus Check-Liste (ACL)	Autismusverdacht; Einschätzung von frühkindlichem oder atypischem Autismus	basiert auf den Forschungskriterien der ICD-10; unterstützt die strukturierte Anamnese und Befunderhebung bei Autismusverdacht; für ärztliches oder psychologisches Personal	Sappok et al. 2015 (e20)
<b>Schmerzdiagnostik</b>			
Evaluation der Schmerzzeichen bei Jugendlichen und Erwachsenen mit Mehrfachbehinderung (EDAAP)	schmerzrelevante Verhaltensweisen	Screeningfragebogen für Schmerz anhand von 11 Kriterien auf einer 5-stufigen Skala für Bezugspersonen	Belot 2009 (e21)
<b>Demenz</b>			
Checkliste zur Erfassung von demenziellen Entwicklungen bei Menschen mit Intelligenzminderung (CEDIM)	Demenzscreening	besteht aus sieben Fragen für Bezugspersonen	Schanze 2012 (e22)
Demenztest für Menschen mit Intelligenzminderung (DTIM)	Demenzverdacht	besteht aus einem neuropsychologischen Testteil (Orientierung, Sprache, Aufmerksamkeit, Gedächtnis, Planen & Handeln, abstrakt-logisches Denken und Wahrnehmung sowie Kommunikation) und einer Fremdeinschätzung	Müller und Kuske 2019 in press (e23)



**Zusammenhang von psychischen Störungen und mentalem Entwicklungsalter**

Das Vorkommen bestimmter psychischer Erkrankungen hängt unter anderem vom mentalen Entwicklungsalter ab. Der Pfeil symbolisiert das im Verlauf steigende mentale Entwicklungsalter. Bestimmte Störungsbilder treten bei Personen mit einem jungen mentalen Entwicklungsalter häufiger (z. B. Autismus) oder sogar ausschließlich auf (z. B. Pica, Rumination, Fütterstörungen), während andere ein bestimmtes mentales Entwicklungsalter zur Ausbildung benötigen. Beispielsweise ist für die Entwicklung einer sozialen Phobie oder einer Körperschemastörung die Mentalisierungsfähigkeit (Theory of Mind) Voraussetzung. Andere psychische Erkrankungen wie z. B. affektive Störungen, posttraumatische Belastungsstörungen oder Demenzen sind unabhängig vom mentalen Entwicklungsalter und in jedem Entwicklungsstand feststellbar. ADHD, Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätssyndrom