

Das Down-Syndrom

1. Geschichte

ca. 1505

Auf einem Altarflügel in Aachen ist ein Kind zu erkennen, das charakteristische Züge des Down-Syndroms aufweist. Dieses Gemälde entstand um das Jahr 1505.

1866

John Langdom Down (englischer Arzt, 1828-1896) fasste die charakteristischen Merkmale zusammen. Er nannte die Erkrankten "Mongoloide", weil er vermutete, dass das Down-Syndrom eine Rückbildung zu einem primitiven mongolischen Volksstamm sei. Sein Sohn Reginald (ebenfalls Arzt) widerlegte diese Theorie aber kurz darauf.

1959

Lejeune entdeckte zusammen mit seiner französischen Forschertruppe (er, Gautier und Turpin), dass jede Zelle der betroffenen Menschen 47 statt der üblichen 46 Chromosomen besitzt, also dass ein Chromosom verdreifacht statt verdoppelt wurde. Später entdeckte er mit Hilfe einiger anderer Personen, dass das auf Chromosom 21 passiert und nannten dieses Krankheitsbild „Trisomie 21“.

1960

wurde die „Translokationsform“ entdeckt.

1961

Die „Mosaikform“ wurde entdeckt.

2. Ursache

Die Ursache für eine Trisomie 21 liegt bei 95 % der Fälle in einer unüblich verlaufenden Meiose. Entweder findet eine Nichttrennung (non-disjunction) der homologen Chromosomen in der 1. Reifeteilung oder eine Nichttrennung der Chromatiden in der 2. Reifeteilung der Meiose statt.

3. Formen

3.1. Freie Trisomie 21

Aus noch unbekanntem Gründen kann die Trennung der beiden Chromatiden des Chromosoms 21 unterbleiben. Daraus folgt, dass eine Keimzelle entsteht, die ein Chromosom zu viel hat und eine, die ein Chromosom zu wenig hat. Wird die Keimzelle befruchtet, die ein Chromosom zu wenig hat, so ist die entstehende Zygote (diploide Zelle, die durch die Verschmelzung zweier haploider Geschlechtszellen entsteht) nicht lebensfähig. Wird die Keimzelle mit dem Chromosom zu viel befruchtet, entsteht ein Down-Syndrom-Kind.

3.2. Mosaikstruktur

Bei dieser Form des Down-Syndroms haben die verschiedensten Zellen des Körpers verschiedene Chromosomensätze. Neben Zellen mit 45 Chromosomen gibt es solche mit 47 und andere haben wieder die normale Anzahl von 46 Chromosomen. Das liegt daran, dass bei der Mitose Fehler aufgetreten sind. 3% der Menschen mit Down-Syndrom

haben die Mosaikstruktur, obwohl man annimmt, dass es noch mehr Menschen mit diesem Typus gibt, da bei der Untersuchung auf Down-Syndrom das Risiko besteht, dass eine Probe nur „kranke“ Zellen enthält.

3.3. Translokation

Translokationen entstehen, wenn Chromosomen zerbrechen und wenn die Bruchstücke falsch zusammenheilen. Speziell im Falle des Down-Syndroms, verbindet sich eines der drei Chromosomen 21 oder ein wesentliches Stück davon mit einem der übrigen Chromosomen. Translokationen entstehen, wenn Chromosomen zerbrechen und wenn die Bruchstücke falsch zusammenheilen, oft an Nummern 13, 14, 15 oder 22, selten auch an 21.

Bei dieser Art ist es möglich, dass ein Elternteil Überträger war und das Risiko ist höher, dass noch mehr Kinder mit Down-Syndrom in dieser Familie geboren werden.

4. Diagnose

4.1. Pränatal

Durch Ultraschall, Fruchtwasseruntersuchungen, Blutuntersuchungen, Nabelschnurpunktion und Gewebentnahme durch Scheide und Muttermund können folgende Hinweiszeichen entdeckt werden, die aber nicht alle bei jedem Baby anwesend sind.

- Herzfehler
- vergleichsweise kleines Baby (oft wegen der Herzfehler)
- vergleichsweise kleiner Kopf (3% kleinerer Kopf, kleines kugeliges Gehirn)
- vergleichsweise kleiner Augenabstand
- vergleichsweise kleine Oberschenkel- bzw. Oberarmknochen
- ein vergrößerter Abstand zwischen der ersten und zweiten Zehe
- ein unterentwickeltes Nasenbein (Stupsnase)
- ein unterentwickeltes oder fehlendes Mittelglied des fünften Fingers
- der fünfte Finger biegt sich in Richtung Mittelfinger, wegen der Verkürzung von Sehnen und Sehenscheiden
- ein Darmverschluss
- Darmschlingen, die beim Ultraschall hell erscheinen
- viel Fruchtwasser, da DS-Kinder kaum Fruchtwasser trinken
- bestimmte Hormonkonzentrationen im Blut der Schwangeren
- im Nackenbereich sammelt sich auffallend viel Wasser (bei 25 von 100 Babys)

Bei jedem Ungeborenen sieht man nur ca. 1-3 dieser Merkmale. Manchmal sind diese Merkmale auch zu unausgeprägt um als solche eingestuft werden zu können. Keines dieser Hinweiszeichen genügt, um das Down-Syndrom zu diagnostizieren, auch dann nicht, wenn mehrere dieser Besonderheiten gleichzeitig auftreten.

4.1. Postnatal

Haben Neugeborene folgende Merkmale, wird der Arzt weitere Untersuchungen (Chromosomenanalyse auf dreifaches 21. Chromosom) einleiten, um die Blickdiagnose entweder zu bestätigen oder zu verwerfen.

- der nicht verknöcherte Bereich am Kopf ist größer
- mandelförmiges Aussehen der Augen
- weiße, hellgraue oder hellgelbe Sprenkel an der Außenseite der Regenbogenhaut der Augen

- eine kleine sichelförmige Hautfalte an den inneren Augenwinkeln
- ein vergrößerter Abstand zwischen der ersten und zweiten Zehe
- DS-Babys saugen schlechter, ermüden leichter, schreien weniger, sind insgesamt leiser als normale Kinder und haben die Zunge ein Stückchen aus dem Mund hängen
- Vierfingerfurche

Die innerorganischen Merkmale sind

- Herzfehler
- Darmverschlüsse (Unterbrechung der Darmpassage)
- Dickdarmerkrankung

5. Beschreibung des DS

Es gibt sehr viele charakteristische Merkmale, die ein Mensch mit DS haben kann, jedoch hat keiner alle.

5.1. Größe und Gewicht

Die Körpergröße bei Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit DS liegt deutlich unter dem Durchschnitt. Die körperliche Endgröße wird für Männer mit DS mit ca. 147-162 cm und für Frauen mit ca. 135-155 cm angegeben. Natürlich gibt es auch Ausnahmen. Eine junge Frau war 172 cm groß und ein junger Mann sogar 180 cm groß.

Bei der Geburt liegt das Gewicht der DS-Kinder leicht unter dem Durchschnitt; auch in der Kindheit bleibt es überwiegend im normalen Bereich. Einige Kinder entwickeln jedoch bereits in den ersten Lebensjahren Übergewicht. In einer Untersuchung 1977 wurden insgesamt 42% von den Eltern als dick bezeichnet. Vor allem nach der Pubertät steigt die Tendenz zur Gewichtszunahme. Dabei scheinen Frauen mit DS häufiger übergewichtig zu sein als Männer. Zwar haben DS-Kranke einen geringeren Kalorienbedarf (was die Gewichtszunahme fördert) aber man sollte berücksichtigen, dass mit zunehmendem Alter die Freizeit- und Beschäftigungsangebote sinken.

5.2. Typisches Merkmale

- der Augenabstand ist verbreitert
- Lidfalte (veranlasste den Namen „mongoloid“)
- kleine Nase (verengter Nasen-Rachen-Bereich dadurch vorwiegende Mundatmung)
- hoher Gaumen
- enger Mundraum (dadurch oft offener Mund und Zeigen der Zunge)
- flacher Hinterkopf
- kurzer Hals
- Hände und Füße sind kurz und breit und haben Hautleisten- und -furchenmerkmale (Vierfingerfurche an der Hand, vergrößerter Abstand zwischen der ersten und zweiten Zehe)
- Haut kann trocken und schuppig werden und verstärkte Faltenwirkung zeigen
- Risse und Furchen an den Lippen

5.3. Weiteres

- Fehlbildungen von Herz-, Magen-Darm- und Skelettsystem (z.B. Herzfehler, Speiseröhrenverschluss, herabgesetzte Grundspannung der Muskulatur,

Überstreckbarkeit der Gelenke, Hüftgelenkproblem) Fehlbildungen im Skelett können teilweise in der Krankengymnastik günstig beeinflusst werden.

- Funktionsbeeinträchtigungen von Augen und Ohren (Schalleitungsschwerhörigkeit durch die Mittelohrentzündungen, Innenohrschwerhörigkeit, Lidrand- und Bindehautentzündungen, Schielen, Kurz- und Weitsichtigkeit, Linsentrübungen)

5.4. Spezielle Erkrankungen

- DS-Kranke haben oft Infektionen der oberen Luftwege, z.B. Bronchitis
- vor allem im Kindesalter chronischer Schnupfen
- Hauterkrankungen
- Störungen der Schilddrüsenfunktion
- höheres Risiko an Leukämie (Heilungschancen gestiegen)

5.5. Vorsorgeuntersuchungen

Es wird empfohlen regelmäßige Kontrollen durchzuführen, um mögliche Schäden rechtzeitig zu erkennen und behandeln zu können.

5.6. Lebenserwartung

Die Lebenserwartung ist in den letzten Jahren auf 60 Jahre gestiegen. Ein wesentlicher Grund liegt in der besseren medizinischen Versorgung, mit der die Frühsterblichkeit eingeschränkt werden kann (Operation der Herzfehler und der Fehlbildungen des Magen-Darm-Traktes)

6. Kindliche Entwicklung

Kinder mit DS werden häufig 2 bis 3 Wochen vor dem errechneten Geburtstermin geboren. Sie sind wenig aktiv, schreien kaum und das Saugen fällt ihnen schwer, sie sind allgemein in der Motorik langsamer. Verglichen mit Gleichaltrigen, erfolgt die Entwicklung von DS-Kindern bis zum 5. Lebensjahr im halben Tempo. Trotzdem haben viele DS-Kinder einen Regelabschluss und erlernen einen Regelberuf. Einige Ausnahmen haben es sogar auf die Universität geschafft.

7. Sprache

DS-Kinder haben eine zeitlich verzögerte Sprachentwicklung. Zum Beispiel kommen die ersten Wörter erst später als bei Regelkindern. Zur Unterstützung des Spracherwerbs gibt es GuK-Karten (Gebärdensprache unterstützte Kommunikation). Auch der Besuch bei dem Logopäden hat Erfolg.

8. Sozialverhalten

Die Ansicht, Trisomie21-Kinder seien grundsätzlich lieb, anhänglich, gutmütig, musikalisch und stets zu Scherzen aufgelegt entspricht nicht ganz der Realität, denn Menschen mit DS sind ebenso individuell wie Menschen ohne DS. Allerdings zeigen sie eine besondere Stärke im Sozialverhalten, was man schon im Kindesalter erkennen kann. Sie haben öfter eine aufgeweckte Stimmungslage, sprechen mehr auf Musik an und sind weniger anstrengend als gleichaltrige andere Kinder.