

Down-Syndrom

Das Down-Syndrom ist **keine Krankheit, sondern eine Anomalie des Erbguts**. Das bedeutet, dass die genetische Ausstattung der Betroffenen vom "Normalzustand" abweicht.

In der Regel besteht das Erbmateriale der menschlichen Körperzellen aus 46 Chromosomen, welche die Erbinformationen enthalten.

- 22 Chromosomen in doppelter Ausführung (sogenannte Autosomen: Sie tragen Informationen für geschlechtsunabhängige "Bauelemente" des Körpers)
- Zwei Geschlechtschromosomen (XX bei der Frau, XY beim Mann)

Menschen mit Down-Syndrom hingegen verfügen über 47 Chromosomen, weil das Chromosom **21 dreifach statt doppelt** vorhanden ist. Mediziner sprechen daher auch von **Trisomie 21** ("tri" steht für drei, "somie" für Chromosom). Die weitere Bezeichnung "Morbus Langdon-Down" geht auf den Arzt John Langdon-Down zurück, der das Syndrom Mitte des 19. Jahrhunderts erstmals beschrieb.

Im Volksmund bezeichnete man das Down-Syndrom früher auch als "Mongolismus" und die Betroffenen als "mongoloid". Die Begriffe waren angelehnt an den Volksstamm der Mongolen, die ähnliche Gesichtszüge wie Menschen mit Down-Syndrom aufweisen (schräg gestellte Augen, flache Nasenwurzel). Aus ethischen Gründen sind diese Begriffe heute nicht mehr gebräuchlich.

Das Down-Syndrom ist die **häufigste der sogenannten numerischen Chromosomenanomalien**, also Abweichungen von der normalen Chromosomenanzahl in den Zellen. Etwa 1 von 700 Kindern kommt in Deutschland mit einem Down-Syndrom zur Welt. Das Syndrom kommt bei beiden Geschlechtern vor. Das Risiko für das Down-Syndrom steigt mit dem Alter der Mutter zum Zeitpunkt der Schwangerschaft.

Formen

- **Freie Trisomie 21:** Alle Körperzellen enthalten das Chromosom 21 in dreifacher Ausführung. Die freie Trisomie 21 ist fast immer eine spontane Neumutation, das heißt, sie entsteht plötzlich und ohne ersichtliche Ursache. Die freie Trisomie 21 zeigt sich bei etwa 95 Prozent aller Menschen mit Down-Syndrom.
- **Mosaik-Trisomie 21:** Nur ein Teil der Körperzellen hat drei Kopien des Chromosoms 21, die anderen Zellen besitzen den normalen Chromosomensatz. Je nachdem, ob der Betroffene mehr "normale" Zellen oder mehr Trisomiezellen hat, sind die typischen Merkmale des Down-Syndroms unterschiedlich stark ausgeprägt. Die Mosaik-Trisomie kommt bei ein bis zwei Prozent der Personen mit Down-Syndrom vor.
- **Translokations-Trisomie 21:** Eines der drei Chromosomen 21 ist mit einem der anderen 44 Chromosomen verschmolzen. Diese Form tritt familiär gehäuft auf und betrifft etwa drei bis vier Prozent der Down-Syndrom-Fälle. Die Translokations-Trisomie entsteht entweder spontan nach der Befruchtung im Mutterleib oder wird von einem Elternteil auf das Kind vererbt.
- **Partielle Trisomie 21:** Die Betroffenen besitzen zwar nur zwei Chromosomen Nr. 21, in einem von ihnen sind jedoch einige Erbgutabschnitte doppelt angelegt. In der Folge ist das Chromosom 21 etwas länger. Eine partielle Trisomie 21 ist sehr selten – nur wenige Fälle sind bekannt.

Symptome

Das überzählige dritte Chromosom 21 beim Down-Syndrom bewirkt eine **Fehlentwicklung der Organe und Gewebe**. Auch die **geistigen Fähigkeiten sind in Mitleidenschaft gezogen**. Wie stark eingeschränkt die Betroffenen sind und wie ausgeprägt damit die Trisomie-21-Symptome sind, ist von Kind zu Kind unterschiedlich.

Down-Syndrom: Merkmale

Menschen mit Down-Syndrom lassen sich meist an ihrem typischen Erscheinungsbild erkennen. Typische Down-Syndrom-Symptome sind:

- Kurzer Kopf (Brachycephalie) mit flachem Hinterkopf, kurzem Hals und rundem, flachem Gesicht
- Leicht schräg stehende Augen mit zarter Hautfalte am inneren Augenwinkel (Epikanthus)
- Vergrößerter Augenabstand
- Helle, weiße Flecken der Iris ("Brushfieldspots")
- Flache, breite Nasenwurzel
- Meist offener Mund und gesteigerter Speichelfluss
- Gefurchte Zunge, die oft zu groß ist und aus dem Mund herausragt (Makroglossie)

- Schmäler, hoher Gaumen
- Unterentwickelte [Kiefer](#) und Zähne
- Kleine, tief sitzende, rundliche Ohren
- Überschüssige Haut im Nacken, kurzer Hals
- Kurze breite Hände mit kurzen Fingern

- Vierfingerfurche (Querfurche auf der Handinnenfläche, beginnend unter dem Zeigefinger und durchgehend bis unterhalb des kleinen Fingers)
- Sandalenlücke (großer Abstand zwischen erster und zweiter Zehe)

Das **Körperwachstum der Betroffenen ist verlangsamt**, und sie sind **unterdurchschnittlich groß (Kleinwuchs)**. Weitere Down-Syndrom-Symptome sind schwach entwickelte Muskeln (geringe Muskelspannung) und verzögerte Reflexe. Eine ausgeprägte Bindegewebsschwäche macht die Gelenke übermäßig beweglich.

Gesundheitliche Auswirkungen

Besonders häufige Trisomie 21-Merkmale sind **Herzfehler**. Sie kommen bei etwa 50 Prozent der Menschen mit Down-Syndrom vor. Ein häufiger Herzfehler ist der sogenannte AV-Kanal (atrioventrikulärer Kanal). Das ist ein Scheidewanddefekt zwischen den Herzvorhöfen und Herzkammern. Er verursacht Atemnot, Wachstumsstörungen und immer wiederkehrende Lungenentzündungen. In vielen Fällen ist auch die Herzscheidewand zwischen den Herzkammern nicht durchgängig verschlossen (Ventrikel-Septum-Defekt). Sehr oft ist das Down-Syndrom auch mit **Fehlbildungen im Magen-Darm-Trakt** verbunden, beispielsweise Verengungen im Bereich des Dünndarms oder Fehlbildungen des Enddarms. Auch **Hörstörungen** sind häufig. Weil das Immunsystem unterentwickelt ist, sind die Betroffenen anfälliger für Infektionen (vor allem der Atemwege). **Das Risiko für eine akute Leukämie, eine Form von Blutkrebs, ist etwa 20-fach erhöht.** Auf dem Chromosom 21 liegen nämlich mehrere Gene, die für die Entstehung von Leukämien eine wichtige Rolle spielen.

Zu den weiteren möglichen Gesundheitsproblemen bei Trisomie 21 zählen:

- Sehstörungen
- Fehlstellungen der Hüfte
- Fehlstellungen im Nacken- und Schulterbereich
- Fehlfunktionen der Schilddrüse (etwa eine Unterfunktion = Hypothyreose)

Zudem haben Menschen mit Down-Syndrom ein **erhöhtes Risiko für Verhaltensauffälligkeiten oder psychiatrische Krankheitsbilder**, zum Beispiel ADHS und Autismus. Außerdem sind Jungen beziehungsweise Männer mit Down-Syndrom unfruchtbar (infertil).

Geistige Einschränkungen

Das Down-Syndrom ist die **häufigste Ursache einer angeborenen geistigen Behinderung**. Die Kinder lernen oft später sprechen als andere Kinder, unter anderem, weil sie meist schlechter hören. Auch ihre Sprache ist deshalb manchmal schwer verständlich. In vielen Fällen brauchen die Betroffenen länger, um einen Sachverhalt zu verstehen. Bereits Gelerntes behalten sie oft schwer, wenn sie Neues erlernen müssen. Die motorische Entwicklung ist verzögert – die Kinder beginnen spät zu krabbeln, beziehungsweise zu gehen. Die intellektuellen Fähigkeiten sind mehr oder weniger eingeschränkt. Manche Betroffene sind schwer geistig beeinträchtigt (was aber relativ selten vorkommt), andere sind fast durchschnittlich intelligent. **Die geistige Entwicklung eines Down-Syndrom-Kindes hängt nicht nur von seiner genetischen Ausstattung ab, sondern auch davon, ob und inwieweit es gefördert wird.**

Besondere Fähigkeiten

Trisomie 21 bedeutet nicht nur Fehlbildungen und Einschränkungen. Menschen mit Down-Syndrom besitzen ausgeprägte emotionale Fähigkeiten und ein sonniges Wesen: Sie sind liebevoll, zärtlich, freundlich und heiter. Zudem sind viele musikalisch begabt und haben ein ausgeprägtes Gefühl für Rhythmus.

Risikofaktor Alter der Mutter

Prinzipiell besteht bei jeder Schwangerschaft die Möglichkeit, dass das Kind mit dem Down-Syndrom (oder einer anderen genetischen Störung) zur Welt kommt. **Mit zunehmendem Alter der Mutter steigt aber die Wahrscheinlichkeit dafür an.** Bei 35- bis 40-jährigen Frauen wird 1 von 260 Kindern mit Trisomie 21 geboren, bei 40- bis 45-Jährigen liegt das Verhältnis bereits bei 1 zu 50. Wissenschaftler vermuten, dass die Eizellteilung mit steigendem Alter der Frau anfälliger für Störungen ist, sodass es leichter zu Fehlern bei der Aufteilung der Chromosomen kommt. Ob das Alter des Vaters dabei eine Rolle spielt, ist umstritten.

Weitere Risikofaktoren

Forscher diskutieren noch weitere Faktoren, die möglicherweise zum Auftreten eines Down-Syndroms beitragen. **Neben endogenen (inneren) Ursachen (wie bestimmten Genvarianten) zählen dazu auch exogene (äußere) Einflüsse**, beispielsweise schädliche **Strahlung, Alkoholmissbrauch, übermäßiges Rauchen, Einnahme oraler Verhütungsmittel oder eine Virusinfektion** zum Zeitpunkt der Befruchtung. Die Bedeutung solcher Faktoren ist jedoch umstritten.

Untersuchungen und Diagnose

Im Rahmen der Pränataldiagnostik lässt sich schon vor der Geburt feststellen, ob ein Kind das Down-Syndrom (oder eine andere Chromosomenstörung beziehungsweise genetische Erkrankung) aufweist. Dabei sind mehrere Untersuchungsmethoden möglich:

- **Ultraschall (Sonografie):** Das erste Anzeichen für Trisomie 21 ist oft eine verdickte Nackenfalte beim Fetus (Nackentransparenztest, Nackenfaltenmessung). Dabei handelt es sich um eine vorübergehende Schwellung im Nacken, die zwischen der 11. und 14. Schwangerschaftswoche auftritt und auf eine Chromosomenstörung hindeutet. Zudem erkennt der Arzt im Ultraschall innere und äußere Fehlbildungen beziehungsweise Besonderheiten, die möglicherweise durch ein überzähliges Chromosom 21 zustande kommen. Beispiele sind ein verkürzter Nasenknochen, ein kleiner Kopf, kurze Hände und Füße oder die Sandalenlücke. Mithilfe der sogenannten Dopplersonografie lässt sich der Blutfluss im Herzen und den großen Herzgefäßen darstellen. So kann der Arzt Fehlbildungen erkennen, die auf ein Down-Syndrom hindeuten.
- **Ersttrimesterscreening:** Hier werden bestimmte Messergebnisse aus der Ultraschalluntersuchung (unter anderem Nackentransparenztest), einer Blutuntersuchung mit der Bestimmung von zwei Werten (HCG und Papp-A) sowie individuelle Risiken wie das Alter der Mutter oder eine familiäre Vorbelastung zusammengefasst. Daraus ergibt sich ein statistischer Wert für das Risiko für Trisomie 21.
- **Triple-Test:** Zunächst wird die Menge bestimmter Parameter im mütterlichen Blutserum gemessen - das kindliche Eiweiß Alpha-Fetoprotein (AFP) sowie die mütterlichen Hormone Östriol und HCG. Aus den Messergebnissen lässt sich zusammen mit dem Alter der Mutter und dem Zeitpunkt der Schwangerschaft das Risiko für eine Trisomie 21 beim Kind berechnen.
- **Chorionzottenbiopsie:** Aus den Chorionzotten, einem Teil des Mutterkuchens (Plazenta), wird eine Gewebeprobe für eine Chromosomenanalyse gewonnen. Die Chorionzotten besitzen nämlich das gleiche Erbmateriale wie das Ungeborene, weil sie ebenfalls aus der befruchteten Eizelle hervorgehen. Die Untersuchung kann etwa ab der 11. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden.
- **Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung):** Dabei wird eine Probe des Fruchtwassers entnommen. Darin schwimmen vereinzelt kindliche Zellen, deren Erbanlagen auf genetische Störungen wie Trisomie 21 untersucht werden. Eine Fruchtwasseruntersuchung ist frühestens ab der 14. Schwangerschaftswoche möglich.
- **Fetalblutentnahme:** Aus der Nabelschnur wird eine Blutprobe des Ungeborenen gewonnen (Nabelschnurpunktion). Die enthaltenen Zellen werden auf ihre Chromosomenanzahl hin untersucht. Der frühestmögliche Zeitpunkt für eine Nabelschnurpunktion liegt etwa um die 19. Schwangerschaftswoche.
- **Bluttest:** Seit 2012 steht im Rahmen der Pränataldiagnostik auch ein Bluttest zu Verfügung. Für den Test nimmt der Arzt der werdenden Mutter Blut ab, das im Labor untersucht wird. Zeigt der Test Auffälligkeiten, raten Ärzte dennoch zu einer Fruchtwasseruntersuchung, um ein eindeutiges Ergebnis zu erhalten. Die Kosten für den Test werden nicht von den Krankenkassen übernommen.

Baby-Merkmale

Ein Down-Syndrom lässt sich oft schon am typischen Erscheinungsbild erkennen. Die äußerlichen Merkmale wie ein rundes Gesicht und schräg gestellte Augen sind bei Babys zwar manchmal noch nicht sehr ausgeprägt, treten im Laufe der Zeit aber stärker hervor.

Ein weiterer möglicher Hinweis auf Trisomie 21 sind bei Säuglingen die sogenannten Brushfield-Spots ("Porzellanflecken"). Das sind kleine, weiße Flecken in der hellen Iris (Regenbogenhaut) der Augen. Mit zunehmendem Alter und der Einlagerung von Pigmenten in die Regenbogenhaut verschwinden die Flecken.

Down-Syndrom: Behandlung

Das überschüssige Chromosom 21 **lässt sich weder blockieren noch ausschalten** - damit ist das Down-Syndrom nicht heilbar. Mit einer **konsequenten Betreuung und Förderung** lassen sich aber die Einschränkungen verringern und die individuellen Entwicklungsmöglichkeiten der Kinder mit Down-Syndrom voll ausschöpfen. Voraussetzung dafür ist, dass mit der gezielten Förderung so früh wie möglich begonnen wird. Das erhöht die Chance, dass Kinder mit Trisomie 21 später ein möglichst unabhängiges und eigenständiges Leben führen können.

Operation & Krankengymnastik

Herzfehler und Fehlbildungen im Darmtrakt lassen sich **operativ korrigieren**. Eine **intensive Krankengymnastik** kann die schwache Muskulatur und das zu lockere Bindegewebe stärken und trainieren. Das verbessert die Grob- und Feinmotorik der Kinder. Entscheidend für den Erfolg der Krankengymnastik sind die Auswahl des Therapeuten (das Kind muss ihm beziehungsweise ihr Vertrauen) sowie ein individuell abgestimmter Therapieplan. Wichtig ist zudem, dass die Übungen spielerisch angegangen werden und das Kind nicht unter hohen Leistungsdruck gesetzt wird.

Sprachförderung

Die Sprachentwicklung bei Down-Syndrom-Kindern lässt sich auf mehrfache Weise fördern. Mit **Sprach- und Sprechübungen** (Zuhause sowie in einem eigenen Sprachunterricht) lassen sich die Kommunikations- und Ausdrucksfähigkeit der Kinder verbessern. Zudem hilft es, wenn andere mit ihnen langsam und deutlich sprechen. Am besten ist es, wenn Gebärden das Gesagte unterstützen. Denn visuelle Eindrücke können sich Kinder mit Down-Syndrom leichter einprägen als Informationen, die sie nur über die Ohren aufnehmen. Der Einsatz von Gebärden kann etwa ab dem zweiten Lebensjahr den Spracherwerb fördern. **Eine Hörstörung beeinträchtigt das Sprechen lernen und sollte daher frühzeitig behandelt werden**. Der für Down-Syndrom typische hohe, spitze Gaumen sowie Zahnfehlstellungen können mitverantwortlich sein, wenn die Betroffenen schwer verständlich sprechen. Ein **Zahnarzt beziehungsweise Kieferorthopäde** kann hier weiterhelfen (zum Beispiel mit einer Gaumenplatte).

Geistige und soziale Förderung

Die eigene Familie und der Freundeskreis sind sehr wichtig für Menschen mit Down-Syndrom. In diesem Umfeld können sie am besten soziale Verhaltensweisen erlernen und einüben. **Nach Möglichkeit sollten Kinder mit Down-Syndrom einen integrativen Kindergarten besuchen**. Solche Einrichtungen nehmen sowohl gesunde als auch Kinder mit körperlichen oder geistigen Einschränkungen auf. Neben Erzieherinnen arbeitet dort speziell ausgebildetes Fachpersonal, das die Kinder gezielt fördert. In der Schule können Kinder mit Down-Syndrom mit dem Rest der Klasse oft nicht mithalten. Kinder mit Trisomie 21 brauchen länger und mehr Übung, um etwas Neues zu lernen. **Eine sinnvolle Alternative können zum Beispiel Integrationsklassen beziehungsweise Schulen für Lernbehinderte sein**. Grundsätzlich besteht in Deutschland aber für alle Kinder ein Anrecht darauf, reguläre Schulen zu besuchen. Wie erfolgreich das sein kann, zeigt das Beispiel des Spaniers Pablo Pineda, der Psychologie und Pädagogik studierte und Lehrer wurde. Er ist Europas erster Akademiker mit Downsyndrom.

Geduld und Einfühlungsvermögen

Kinder mit Down-Syndrom sind lernfähig - sie brauchen nur viel Zeit und Einfühlungsvermögen. Auf Druck und Überforderung reagieren sie meist sehr empfindlich und wenden sich ab.

Krankheitsverlauf und Prognose

Manche der Betroffenen sind später in der Lage, ein selbstständiges Leben mit Down-Syndrom zu führen. Andere dagegen sind aufgrund schwerer geistiger Behinderung zeitlebens auf eine dauerhafte Betreuung angewiesen. **Mitentscheidend für eine gute Entwicklung der Kinder mit Down-Syndrom sind aber immer eine individuelle Frühförderung und eine sorgfältige medizinische Betreuung von Geburt an**.

Lebenserwartung

Die Prognose bei Down-Syndrom **hängt vor allem vom Leukämierisiko und von der Art des Herzfehlers ab**. Allerdings lassen sich die meisten Herzfehler heute gut behandeln. Zudem sind Menschen mit Down-Syndrom **anfälliger für Infekte**. Aufgrund dieser Faktoren sind die **Sterberaten im Kindesalter am höchsten**. Erwachsene Menschen mit Down-Syndrom altern vorzeitig, ebenso nimmt ihre geistige Leistungsfähigkeit früh ab. **Die durchschnittliche Lebenserwartung liegt bei 50 bis 60 Jahren**.