

# Ein Chromosom zu viel

**Auch wenn sie mit manchen Einschränkungen zu kämpfen haben, Kinder mit Down-Syndrom laufen häufig Gefahr, unterschätzt zu werden. Frühe und interdisziplinäre Förderung hilft ihnen, ihr Potenzial zu entfalten.**

**M**itunter passieren bei der Bildung von Keimzellen Ungenauigkeiten – dann ist beispielsweise das Chromosom mit der Nummer 21 zweimal in einer Eizelle enthalten anstatt einmal, wie es sich gehören würde. Die Folge: Nach der Verschmelzung mit der Samenzelle liegt das Chromosom 21 insgesamt dreimal vor und das Kind kommt mit einer Trisomie 21 zur Welt. Das ist gar nicht so selten

und geschieht umso häufiger, je älter die Mutter bei der Geburt ist: Bei Frauen im Alter bis 25 Jahre liegt die Wahrscheinlichkeit für ein Kind mit Down-Syndrom noch weit unter 0,1 Prozent, im Alter von 35 Jahren bei etwa 0,5 Prozent und bei einem Alter von 40 Jahren bereits bei 1 bis 2 Prozent. Das zusätzliche Chromosom hat zahlreiche Auswirkungen auf die Entwicklung und die Gesundheit des Kindes. Wie stark sie sein werden, lässt sich während der

Schwangerschaft noch nicht sagen. Insgesamt leben in Deutschland etwa 30 000 bis 50 000 Menschen mit Down-Syndrom.

Der Name geht übrigens auf den englischen Arzt Dr. John Langdon Down zurück, der das Syndrom Mitte des 19. Jahrhunderts zum ersten Mal beschrieb. In den 1950er und 1960er Jahren fand man heraus, dass die Ursache das dreifache Vorhandensein des Chromosoms 21 ist, daher der Name Trisomie 21 (Tri = drei; somie = Chromosom).

**Krankheitsbild** Kinder mit Down-Syndrom haben ein typisches Aussehen: Das Gesicht ist rund und flach, die Augen sind leicht schräg gestellt. Die Zunge ist oft zu groß und kann etwas aus dem Mund hervorschauen; der Gaumen ist schmal, hoch und spitz. Kinder mit Down-Syndrom sind kleiner als Altersgenossen; in den ersten Jahren sind sie meist auch leichter, ab der Pubertät nehmen sie deutlich zu. Ihr Hals ist kurz. Die Hände sind kurz und breit, vielfach findet sich eine Vierfingerfurche (eine Beugefalte, die quer über die Handfläche läuft). Am Fuß fällt der Abstand zwischen großem und zweitem Zeh auf. Insgesamt sind die Muskeln schwach und das Bindegewebe locker.

Daneben treten eine Reihe von gesundheitlichen Einschränkungen bei Down-Kindern vermehrt auf: Etwa die Hälfte der Kinder kommt mit einer Anomalie des Herzens zur Welt, etwa jedes zwölfte Kind mit einer Fehlbildung des Verdauungstrakts. Bis zu acht von zehn Kindern sind von Störungen des Hörens und/oder des Sehens betroffen. Schließlich kommen einige Krankheiten bei Kindern mit Down-Syndrom häufiger vor, darunter Zöliakie, Typ-1-Diabetes, Störungen der Schilddrüsenfunktion und die juvenile idiopathische Arthritis sowie auch die Leukämie. Das Immunsystem funktioniert meist nicht so gut. Mehr als die Hälfte der Kinder weist eine Schlafapnoe auf. Auch verschiedene psychiatrische Erkrankungen wie Hyperaktivität, Störungen aus dem Autismus-Spektrum, Zwangsstörungen und Depressionen werden bei Kindern mit Down-Syndrom häufiger festgestellt. Kinder mit Down-Syndrom entwickeln sich langsamer als gesunde Kinder. Die meisten weisen eine leichte bis mittelgradige geistige Behinderung auf, weniger als zehn Prozent sind schwer geistig behindert. Abhängig von der Schwere der Begleiterscheinungen kann die Lebenserwartung eingeschränkt sein. Positiv fallen Kinder mit Trisomie 21 vielfach durch ihre Offenheit, Freundlichkeit, Zärtlichkeit und Heiterkeit auf. Viele lieben Musik und sind musikalisch begabt.

**Therapie und Frühförderung** Bereits John Langdon Down betonte in seiner ersten Beschreibung des Down-Syndroms 1866 die Lernfähigkeit der Kinder. Heute ist unbestritten, dass eine möglichst frühe und umfassende Therapie und Förderung wichtig sind, damit sie sich so gut wie möglich ent-



© LSOphoto / iStock / Getty Images

wickeln können. Anders als noch zu Langdon Downs Zeiten können Fehlbildungen des Herzens und auch des Verdauungstrakts heute oft gut operiert werden. Für die Therapie der häufigen Infekte stehen bei Bedarf Antibiotika zur Verfügung. Zudem ist eine Behandlung der Hörstörungen möglich, was wiederum für die sprachliche Entwicklung essenziell ist. Hier spielt auch eine Therapie durch einen Kieferorthopäden eine Rolle, um den hohen, spitzen Gaumen beispielsweise mit einer Gaumenplatte zu behandeln. Diese führt unter anderem zu einer besseren Position der Zunge im Mund und kann so neben der Sprache vermutlich auch die Schlafapnoe verbessern. Zentral ist auch eine logopädische Förderung. Beim Erlernen der Sprache hat es sich

als hilfreich erwiesen, die Worte durch Gebärden zu unterstützen. Für die Entwicklung der motorischen Fähigkeiten sind Physio- und Ergotherapie wichtig. Zu den Zielen gehören hier die Stärkung der Muskulatur sowie eine Verbesserung der Koordination. Geborgenheit in der Familie und im sozialen Umfeld sowie Vertrauen zu den Therapeuten und ein Lernen ohne Druck wirken sich förderlich aus. Der Verlauf lässt sich nicht vorhersehen. Während manche Kinder in einem Regelkindergarten beziehungsweise einer Regelschule zurechtkommen und später einen Beruf erlernen, sind andere auf spezielle Einrichtungen und auch im Erwachsenenalter auf dauerhafte Betreuung angewiesen.

**Pränataldiagnostik** Schwangere können anhand des Ersttrimester-Screenings das Risiko für das Vorliegen eines Down-Syndroms einschätzen lassen. Bei erhöhtem Risiko ist eine Fruchtwasseruntersuchung oder Chorionzottenbiopsie möglich, um den Verdacht zu bestätigen oder auszuschließen. Bereits seit einigen Jahren existiert zudem ein Test, der gefahrlos anhand einer Blutentnahme bei der Schwangeren einige Chromosomen-Anomalien des Ungeborenen nachweisen kann, darunter auch die Trisomie 21. Im Herbst letzten Jahres hat der Gemeinsame Bundesausschuss von Ärzten, Kassen und Kliniken beschlossen, dass dieser Test für Frauen mit Risikoschwangerschaften nach ärztlicher Beratung und in Verbindung mit bestimmten ver-

pflichtenden Informationen zukünftig von der Krankenkasse bezahlt werden soll – voraussichtlich ab Ende 2020. Niemand muss ihn in Anspruch nehmen, es besteht weiterhin ein Recht auf Nichtwissen. Der Vorteil des Bluttests: Die Risiken einer Fruchtwasseruntersuchung können vermieden werden. Jedoch gibt es Befürchtungen, dass durch den nicht-invasiven Test und den durch die Kostenübernahme erleichterten Zugang in Zukunft noch mehr Kinder mit Down-Syndrom abgetrieben werden könnten. ■

Dr. rer. nat. Anne Benckendorff,  
Medizinjournalistin

Anzeige

**Azedil Kombi-Packung** mit 0,5 mg/ml Augentropfen, Lösung und 1 mg/ml Nasenspray, Lösung. Wirkstoff: Azelastinhydrochlorid. Zusammensetzung: Augentropfen, Lösung 1 ml Lösung enthält 0,5 mg Azelastinhydrochlorid. Jeder Tropfen (ca. 30 Mikroliter) enthält 0,015 mg Azelastinhydrochlorid. Nasenspray, Lösung 1 ml Lösung enthält 1 mg Azelastinhydrochlorid. Jeder Sprühstoß (0,14 ml) enthält 0,14 mg Azelastinhydrochlorid. Sonstige Bestandteile: Augentropfen, Lösung Benzalkoniumchlorid, Natriumedetat (Ph. Eur.), Hypromellose 4000, Sorbitol-Lösung 70 % (kristallisiert) (Ph. Eur.), Natriumhydroxid (zur pH-Einstellung), Wasser für Injektionszwecke. Nasenspray, Lösung Natriumedetat (Ph. Eur.), Hypromellose 4000, Natriummonohydrogenphosphat-Dodecahydrat (Ph. Eur.), Citronensäure, Natriumchlorid, Gereinigtes Wasser. Anwendungsgebiete: Zur symptomatischen Behandlung von saisonaler allergischer Rhinokonjunktivitis (z. B. Heuschnupfen in Kombination mit allergischer Bindehautentzündung) bei Erwachsenen, Jugendlichen und Kindern ab 6 Jahren. Gegenanzeigen: Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der sonstigen Bestandteile. Nebenwirkungen: Augentropfen, Lösung Häufig ( $\geq 1/100$ ,  $< 1/10$ ): leichte, vorübergehende Augenirritationen. Gelegentlich ( $\geq 1/1.000$ ,  $< 1/100$ ): bitterer Geschmack. Sehr selten ( $< 1/10.000$ ): allergische Reaktionen (wie Hautausschlag, Juckreiz). Nasenspray, Lösung Häufig ( $\geq 1/100$ ,  $< 1/10$ ): Bitterer Geschmack, der zuweilen Übelkeit verursachen kann. Gelegentlich ( $\geq 1/1.000$ ,  $< 1/100$ ): Reizung der bereits entzündlich veränderten Nasenschleimhaut (Brennen, Kribbeln), Niesen, Nasenbluten. Selten ( $\geq 1/10.000$ ,  $< 1/1.000$ ): Übelkeit. Sehr selten ( $< 1/10.000$ ): Überempfindlichkeitsreaktionen, Schwindel, Somnolenz (Benommenheit, Schläfrigkeit), Hautausschlag, Juckreiz, Nesselsucht, Abgeschlagenheit (Mattigkeit, Erschöpfung), Schwindel- oder Schwächegefühl. Warnhinweis: Augentropfen, Lösung Enthält Benzalkoniumchlorid. Kann von weichen Kontaktlinsen aufgenommen werden und zur Verfärbung der Kontaktlinsen führen. Kann auch Reizungen am Auge hervorrufen, insbesondere bei Patienten mit trockenen Augen oder Erkrankungen der Hornhaut. Stand: 04/2018; **Levocamed Kombipackung** 0,5 mg/ml Augentropfen, Suspension, 0,5 mg/ml Nasenspray, Suspension. Wirkstoff: Levocabastin. Zusammensetzung: Augentropfen: 1 ml Suspension enthält 0,5 mg Levocabastin entsprechend 0,54 mg Levocabastinhydrochlorid. Sonstige Bestandteile: Wasser für Injektionszwecke, Propylenglycol (E 1520), Natriummonohydrogenphosphat-Dihydrat (Ph. Eur.), Natriumdihydrogenphosphat-Dihydrat, Hypromellose 4000, Polysorbat 80, Benzalkoniumchlorid-Lösung (Ph. Eur.), Natriumedetat (Ph. Eur.). Nasenspray: 1 ml Suspension enthält 0,5 mg Levocabastin entsprechend 0,54 mg Levocabastinhydrochlorid. Sonstige Bestandteile: Wasser für Injektionszwecke, Propylenglycol (E 1520), Natriummonohydrogenphosphat-Dihydrat (Ph. Eur.), Natriumdihydrogenphosphat-Dihydrat, Hypromellose 5, Polysorbat 80, Benzalkoniumchlorid-Lösung (Ph. Eur.), Natriumedetat (Ph. Eur.). Anwendungsgebiete: Symptomatische Behandlung allergischer Konjunktivitis einschließlich Conjunctivitis vernalis bzw. symptomatische Behandlung allergischer Rhinitis bei Kindern ab 1 Jahr, Jugendlichen und Erwachsenen. Gegenanzeigen: Überempfindlichkeit gegen Levocabastin oder einen der sonstigen Bestandteile. Vorsicht in Schwangerschaft und Stillzeit. Nasenspray zusätzlich: Vorsicht bei Patienten mit Niereninsuffizienz. Nebenwirkungen: Überempfindlichkeit, Anaphylaxie, Kopfschmerzen, Augenlidödem, Herzklopfen. Beeinträchtigung der Verkehrstüchtigkeit möglich. Augentropfen zusätzlich: Angiodem, Augenschmerzen, verschwommenes Sehen, Konjunktivitis, Augenschwellung, Blepharitis, okuläre Hyperämie, Kontaktdermatitis, Urtikaria, Beschwerden am Verabreichungsort einschließlich Brennen/stechendes Gefühl und Reizung der Augen, Beschwerden am Verabreichungsort einschließlich Rötung, Schmerzen, Schwellung, juckende, tränende Augen. Bei stark geschädigter Hornhaut Kalkablagerungen in der Hornhaut möglich. Nasenspray zusätzlich: Sinusitis, Benommenheit, Schläfrigkeit, Tachykardie, Schmerzen im Rachen-Kehlkopf-Bereich, Epistaxis, Husten, Dyspnoe, Nasenbeschwerden, nasale Kongestion, Bronchospasmus, Nasalödem, Übelkeit, Müdigkeit, Schmerzen am Verabreichungsort, Unwohlsein, Reizung/Schmerzen/Trockenheit am Verabreichungsort, Brennen/Unbehagen am Verabreichungsort. Warnhinweise für die Augentropfen: Enthält Propylenglykol, Phosphate und Benzalkoniumchlorid. Verabingung von Kontaktlinsen möglich. Warnhinweise für das Nasenspray: Enthält Propylenglykol und Benzalkoniumchlorid. Apothekepflichtig. Stand: 07/2019. **Momekort** 50 Mikrogramm/Sprühstoß Nasenspray, Suspension. Zur Anwendung bei Erwachsenen. Wirkstoff: Mometasonfuroat. Zusammensetzung: 1 Sprühstoß (= 1 Einzeldosis) enthält 50 µg Mometasonfuroat (als Monohydrat). Sonstige Bestandteile: Benzalkoniumchlorid-Lösung (0,02 mg/ Sprühstoß), Glycerol, Polysorbat 80, mikrokristalline Cellulose und Carmellose-Natrium, Citronensäure-Monohydrat, Natriumcitrat, gereinigtes Wasser. Anwendungsgebiete: Zur Anwendung bei Erwachsenen zur symptomatischen Behandlung einer saisonalen allergischen Rhinitis, sofern die Erstdiagnose der saisonalen allergischen Rhinitis durch einen Arzt erfolgt ist. Gegenanzeigen: Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der sonstigen Bestandteile. Unbehandelte Infektionen im Bereich der Nasenschleimhaut, wie z.B. Herpes simplex. Keine Anwendung nach Nasenoperationen oder –verletzungen bis zur Ausheilung. Schwangerschaft, Stillzeit: Sorgfältige Nutzen/Risiko-Abwägung. Es ist nicht bekannt, ob Mometasonfuroat in die Muttermilch übertritt. Nebenwirkungen: Häufig (1% - 10%): Pharyngitis, Infektionen der oberen Atemwege, Kopfschmerzen, Epistaxis, Brennen in der Nase, Reizung in der Nase, nasale Ulzeration. Gelegentlich (0,1% - 1%): Infektionen der oberen Atemwege. Häufigkeit auf Grundlage der verfügbaren Daten nicht abschätzbar. Überempfindlichkeit einschließlich anaphylaktischer Reaktionen, Angiodem, Bronchospasmus, Dyspnoe, Glaukom, erhöhter Augeninnendruck, Katarakt, verschwommenes Sehen, Nasenseptumperforation, Störungen des Geschmacks- und Geruchssinns. Systemische Wirkungen können bei nasalen Kortikosteroiden auftreten, insbesondere bei Verordnung hoher Dosen über längere Zeit. Dazu gehört auch ein verlangsamtes Längenwachstum bei Kindern. Das enthaltene Benzalkoniumchlorid kann zu Irritationen der Nase führen. Warnhinweis: Enthält Benzalkoniumchlorid. Apothekepflichtig. Stand: 09/2018