



Trisomie 21

Trisomie 21- Down-Syndrom

Trisomie 21 ist eine Behinderung bei der das Chromosom mit der Nummer 21 dreifach vorliegt. Die Behinderung führt zu vielfältigen Fehlbildungen der äußeren Gestalt und zu Funktionsstörungen von Organen des Erkrankten.

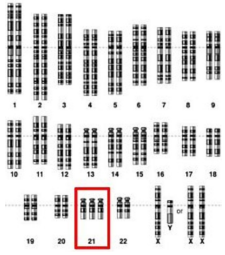


Abb. 1 : Trisomie 21 Genom Schema

Ursachen

Die Trisomie 21 beruht auf einer fehlerhaften Meiose, bei der entweder in der 1. Reifeteilung eine Nicht-Trennung der homologen Chromosomen oder in der 2. Reifeteilung eine Nicht-Trennung der Chromatiden stattfindet. Durch Non-Nicht-Trennung können daher Keimzellen (Geschlechtszellen) entstehen, die das Chromosom 21 zweimal enthalten. Bei der Befruchtung kommt dann ein weiteres Chromosom 21 hinzu, so dass die Zygote (befruchtete Eizelle) drei Kopien des Chromosoms 21 enthält (Abb. 1). Man sagt auch: Die Zygote ist trisom. Es handelt sich bei dieser Krankheit also um eine Genommutation. Keime mit einem fehlenden Chromosom 21 (Monosomie 21) entstehen dabei ebenso, sind aber nicht lebensfähig und gehen bald nach der Befruchtung zugrunde.

Statistische Untersuchungen haben gezeigt, dass das individuelle Risiko des Auftretens der Trisomie 21 mit zunehmendem Alter der Mutter steigt. So sind bei 25-jährigen Frauen nur ca. 0,1% der Kinder betroffen, bei 48-jährigen Frauen jedoch über 9%. Dies ist wahrscheinlich darauf zurückzuführen, dass bei weiblichen Feten schon vor der Geburt

Eizellen reifen, dann aber bis zur Pubertät eine Art „Ruhepause“ einlegen.

Der weitere Ablauf der Reifeteilung wird erst ab der Pubertät fortgesetzt. Mit zunehmendem Alter wird die Wahrscheinlichkeit, dass mehr Fehler bei der Meiose auftreten, erhöht.

Das individuelle Risiko steigt zwar mit dem Alter der Mutter an, insgesamt bekommen aber viel mehr junge Frauen Kinder, so dass die Mehrheit der Down-Syndrom-Babys eben von diesen ausgetragen wird.

Wesentliche äußere Merkmale der Krankheit

Menschen mit dieser Behinderung kann man am Erscheinungsbild erkennen. Die betroffenen Kinder zeigen häufig einen kleinen Körperwuchs (bis 1,50 m). Weiterhin weisen diese Menschen schräge Lidachsen auf, zusätzliche eine Hautfalte am inneren Augenwinkel (Epikanthus). Sie haben eine lange, stark gefurchte Zunge (führt zu meist offen stehendem Mund) und Zahnfehlstellungen auf Grund des kleinen Kiefers.

Ein kurzer Hals, kurzfingerige Hände, mit charakteristischen Fingerlinien und Füße mit deutlicher Lücke zwischen 1. und 2. Zeh sind weitere äußerliche Ausprägungen.

Wesentliche innere Merkmale der Krankheit

Betroffene Menschen haben eine stark eingeschränkte Lebenserwartung (30-40 J.) durch Fehlbildungen des Herzens (40-60 %), ein erhöhtes Infektionsrisiko (ein erhöhtes Leukämierisiko), starke Neigung zu Infektionskrankheiten und Muskelschwäche (führt zu Körperfehlhaltungen/gedrungenem Körperbau). Dennoch durchlaufen sie eine normale Pubertät. Männer sind jedoch unfruchtbar.



Genetik

Trisomie 21

Wesentliche Merkmale im psychischen Bereich

Trisomie 21 ist immer mit einer geistigen Behinderung verbunden. Über die Entwicklungschancen kursieren jedoch in Unkenntnis über die tatsächlichen Möglichkeiten viele falsche Vorstellungen. Die Intelligenz entwickelt sich relativ langsam, nimmt aber bis in das Erwachsenenalter zu. Das Intelligenzniveau liegt dann zwischen dem eines 3- bis 7-jährigen. Lesen fällt betroffenen am leichtesten. Beim Schreiben ist vor allem die Muskelschwäche hinderlich. Das Rechnen bereitet die größten Schwierigkeiten. Bei guter Förderung und großer Anteilnahme ist heute vielfach eine Sonderschulreife möglich.

An Trisomie 21 erkrankte Menschen können sich gut verständlich machen.

Sprachschwierigkeiten treten vor allem bei der Artikulation (Aussprache) auf. Sie zeigen eine gute Gemeinschaftsfähigkeit und eine besondere soziale Sensibilität. Ihr Gefühlsleben ist durch ein starkes Empfinden für Liebe, Freude, Freundschaft und Anteilnahme gekennzeichnet. Genauso stark empfinden sie aber auch Ablehnung und Misstrauen.



Aufgaben

1. Beschreibe die Krankheit Trisomie 21.
2. Bestimme die Symptome der Trisomie 21.

Erhöhtes Krebsrisiko

starkes Schwitzen

Haarausfall

kürzere Finger

Schnupfen

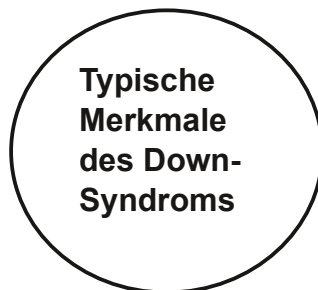
Organfehlbildung

Übergewicht

Sodbrennen

Heiserkeit

geistige Behinderung



3. Es gibt die sogenannte Pränataldiagnostik (PND), in der man bestimmen kann, ob das ungeborene Kind eine Behinderung aufweist. Würdest du dein ungeborenes behinderte Kind auf Grundlage des Ergebnisses abtreiben?