

Weitere sozialrechtliche Informationen sowie Ratgeber zum kostenlosen Download finden Sie stetig aktualisiert unter www.betanet.de.

© 2024 beta Institut gemeinnützige GmbH | Kobelweg 95, 86156 Augsburg | www.betanet.de

Down-Syndrom > Trisomie 21

1. Das Wichtigste in Kürze

Down-Syndrom, auch Trisomie 21 genannt, ist keine Krankheit, sondern eine nicht behebbare Anomalie (Normabweichung) des Erbguts, die aber nur selten durch Vererbung entsteht. Sie führt zu charakteristischen körperlichen Besonderheiten wie z.B. einer typischen Augenform und einer geringeren Körpergröße und das Risiko für einige Begleiterkrankungen ist deutlich erhöht, z.B. für Herzfehler, Schwerhörigkeit oder Leukämie. Die geistige Entwicklung verläuft langsamer und fast immer liegt eine Intelligenzminderung vor, aber bei guter Förderung können Menschen mit Down-Syndrom viel lernen und einzelne haben sogar Hochschulabschlüsse geschafft.

2. Lebenserwartung mit Down-Syndrom

Die Lebenserwartung ist stark abhängig von weiteren Erkrankungen im Zusammenhang mit dem Down-Syndrom, z.B. von Herzfehlern und vom Leukämierisiko. Menschen mit Down-Syndrom werden heute im Durchschnitt ca. 60 Jahre alt, weil die Begleiterkrankungen sehr viel besser als früher behandelt werden können. Sie können auch ein hohes Alter über 80 erreichen.

3. Formen der Trisomie 21

Bei Menschen mit Down-Syndrom ist das Chromosom 21 oder ein Abschnitt davon dreifach vorhanden. Deshalb wird auch von Trisomie 21 gesprochen. Das Down-Syndrom wird aber nur selten vererbt. Meistens entsteht es durch zufällige Erbgutveränderungen (Mutationen). Es kann verschiedene genetische Ursachen haben.

3.1. Freie Trisomie 21

Ungefähr 95 % aller Menschen mit Trisomie 21 haben diese Form. Hierbei liegt eine Verdreifachung des ganzen Chromosoms 21 vor. Menschen mit freier Trisomie 21 haben insgesamt 47 Chromosomen. Diese Störung tritt zufällig auf. Mit dem Alter der Mutter nimmt die Wahrscheinlichkeit des Auftretens zu. Frauen über 35 Jahren wird deshalb eine [Pränataldiagnostik](#) empfohlen.

3.2. Translokations-Trisomie-21

Diese seltene Form gibt es in verschiedenen Varianten:

- Bei einer Variante ist nur ein Abschnitt des Chromosoms 21 dreifach vorhanden. Die Menschen haben neben zwei normalen Chromosomen 21 ein anderes Chromosom, bei dem ein normalerweise vorhandener Abschnitt fehlt und durch einen Abschnitt vom Chromosom 21 ersetzt ist. Dieser Abschnitt vom Chromosom 21 ist mit dem anderen Chromosom fest verbunden.
- Bei einer anderen Variante ist das gesamte Chromosom 21 dreifach vorhanden, aber eines dieser Chromosomen 21 ist mit einem anderen Chromosom fest verbunden.

Menschen mit Translokations-Trisomie-21 haben also genauso wie Menschen ohne Trisomie 46 Chromosomen, nur ist eines davon anders.

Bei Translokations-Trisomie-21 hat in ca. 50 % der Fälle ein Elternteil ohne Down-Syndrom das Down-Syndrom vererbt. Der Elternteil hat keine Trisomie, weil das Genmaterial vom Chromosom 21 insgesamt nur zweifach vorhanden ist, hat aber eine genetische Besonderheit, nämlich eine Umlagerung von Genmaterial (= balancierte Translokation):

- Manchmal ist bei einem Elternteil ein Teil eines Chromosoms 21 mit einem Teil eines anderen Chromosoms vertauscht.
- In anderen Fällen hat der Elternteil nur 45 Chromosomen, weil ein Chromosom 21 mit einem anderen Chromosom fest verbunden ist.

Wenn ein Elternteil eine balancierte Translokation hat, ist die Wahrscheinlichkeit erhöht, dass mehrere Kinder in der Familie eine Trisomie aufweisen, besonders wenn **die Mutter** die Translokation vererbt hat. In den anderen Fällen ist die Translokations-Trisomie-21 spontan entstanden und hat nichts mit Vererbung zu tun.

3.3. Mosaik-Trisomie 21

Diese sehr seltene Form tritt nur in 1 bis 2 % aller Fälle auf. Bei der Mosaik-Form findet die Erbgutveränderung erst während der ersten Zellteilungen nach der Befruchtung statt. Menschen mit der Mosaik-Trisomie 21 weisen sowohl Körperzellen mit 46 als auch mit 47 Chromosomen auf. Die Anzeichen des Down-Syndroms sind hier meistens nicht so stark ausgeprägt.

Vermutlich haben viele Menschen mit der Diagnose freie Trisomie in Wirklichkeit eine Mosaik-Trisomie, weil bei Untersuchungen von Chromosomen eine Mosaik-Trisomie leicht übersehen werden kann.

3.4. Partielle Trisomie 21

Diese Form ist extrem selten. Hier ist nur ein Abschnitt des Chromosoms 21 dreifach vorhanden. Allerdings ist dabei dieser Abschnitt mit einem der Chromosomen 21 fest verbunden, so dass dieses Chromosom länger als normal ist, weil es einen Abschnitt doppelt enthält. Menschen mit partieller Trisomie 21 haben 46 Chromosomen.

4. Körperliche Besonderheiten beim Down-Syndrom

Für Menschen mit Down-Syndrom sind bestimmte **körperliche Besonderheiten** typisch, z.B. schräggestellte Augen, eine Lidfalte am inneren Augenwinkel, eine runde Kopfform, kleine Ohren, breitere Hände mit kürzeren Fingern und bei Erwachsenen eine im Durchschnitt um ca. 20 cm geringere Körpergröße.

Typisch sind außerdem eine geringe Muskelspannung (Muskeltonus), Muskelschwäche und eine geringe Spannung der Bänder. Das kann z.B. zu Stillproblemen und Problemen in der motorischen Entwicklung führen.

5. Häufige Begleiterkrankungen

Beim Down-Syndrom kommen verschiedene Begleiterkrankungen häufiger vor.

Beispiele:

- Etwa die Hälfte der Kinder mit Down-Syndrom wird mit einem Herzfehler geboren.
- Mehr als die Hälfte haben Augenprobleme.
- Etwa 3/4 sind schwerhörig.
- Das Risiko für Darmfehlbildungen ist erhöht.
- Schilddrüsenprobleme und Autoimmunerkrankungen wie z.B. Zöliakie (Glutenunverträglichkeit) oder [Diabetes](#) Typ 1 kommen häufiger vor.
- Infektionen wie z.B. Mittelohrentzündungen und Atemwegserkrankungen sind wahrscheinlicher.
- Das Risiko für Atemaussetzer im Schlaf ist deutlich erhöht, was zu Müdigkeit am Tag führen kann.
- Orthopädische Probleme, z.B. Rückenprobleme oder Knieprobleme, sind häufiger.
- Das Risiko für Adipositas (starkes Übergewicht) ist hoch.
- Bei Erwachsenen tritt Demenz oft schon früher auf als im Durchschnitt der Bevölkerung.

6. Geistige Entwicklung beim Down-Syndrom

Die geistigen Fähigkeiten von Menschen mit Down-Syndrom entwickeln sich meist langsamer als von anderen Menschen. Bei älteren Kindern mit Trisomie 21 werden oft niedrigere IQ-Werte gemessen, als bei jüngeren. Das bedeutet aber nicht, dass das Kind Fähigkeiten verloren hat, sondern nur, dass es sich mit der Zeit im Vergleich zu durchschnittlichen Kindern weniger schnell entwickelt.

Fast immer liegt bei Menschen mit Down-Syndrom eine Intelligenzminderung vor. Ihre geistigen Fähigkeiten werden jedoch oft unterschätzt, z.B. weil sie für vieles mehr Zeit brauchen oder Probleme mit dem Sprechen haben.

Die meisten Kinder lernen Lesen und Schreiben. Es zeigt sich, dass mit zunehmend besserem Verständnis der Besonderheiten und der Fördermöglichkeiten auch die Lernerfolge zunehmen. Manche Kinder besuchen Regelschulen und manche junge Erwachsene absolvieren eine normale Ausbildung. Einzelne Menschen mit Down-Syndrom haben einen Hochschulabschluss geschafft.

7. Früherkennung des Down-Syndroms

Tests zur Früherkennung des Down-Syndroms sind ethisch umstritten. Um das Down-Syndrom bereits im Mutterleib zu erkennen, ist keine aufwendige und möglicherweise mit einer Fehlgeburt verbundene Fruchtwasser-Untersuchung mehr nötig. Die Gen-Anomalie kann durch eine Blutuntersuchung der Schwangeren erkannt werden. Die Kosten hierfür trägt unter bestimmten Voraussetzungen die Krankenkasse. Näheres unter [Pränataldiagnostik](#).

8. Krebsrisiko bei Trisomie 21

Eine Trisomie 21 **senkt** das Risiko an [Krebs](#) zu erkranken deutlich. Bestimmte Gene auf dem 21. Chromosom sorgen dafür, dass die Krebszellen sich nicht gut mit Blut versorgen können, so dass die meisten Krebsarten bei Menschen mit Trisomie 21 nur ganz selten auftreten.

Das Risiko für Leukämie ist dagegen durch eine Trisomie 21 deutlich erhöht.

9. Praxistipps

- Beim Portal **familienplanung.de** der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung finden Sie ausführliche Informationen zum Bluttest auf genetische Abweichungen beim ungeborenen Kind unter www.familienplanung.de > [Schwangerschaft > Pränataldiagnostik > Genetische Bluttests auf Chromosomen-Abweichungen](#) .
- Bei der **Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung** können Sie die Broschüre "Besondere Umstände. Informationen nach einem auffälligen pränataldiagnostischen Befund" kostenlos herunterladen unter <https://shop.bzga.de> > [Suchbegriff "Besondere"](#) .
- Der **Arbeitskreis Down-Syndrom Deutschland e.V.** bietet Informationsmaterial und Beratung für Angehörige und Betroffene.
Telefon: 0521 442998
E-Mail: ak@down-syndrom.org
www.down-syndrom.org
- Bei der **Bundesvereinigung Lebenshilfe e.V.** finden Sie Informationen über das Down-Syndrom in leichter Sprache unter www.lebenshilfe.de > [Informieren > Familie > Down-Syndrom einfach erklärt](#) .

10. Verwandte Links

[Down-Syndrom](#)

[Down-Syndrom > Alter und Rente](#)

[Down-Syndrom > Berufsleben](#)

[Down-Syndrom > Kindheit und Jugend](#)

[Down-Syndrom > Finanzielle Hilfen](#)

[Down-Syndrom > Medizinische Rehabilitation](#)

[Down-Syndrom > Mobilität und Sport](#)

[Down-Syndrom > Pflege](#)

[Down-Syndrom > Schwerbehinderung](#)

[Down-Syndrom > Wohnen](#)

[Frühförderung von Kindern mit Behinderungen](#)