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 > Allgemeines

1. Auftreten der Veränderung

Down-Syndrom, auch Trisomie 21 genannt, ist keine Krankheit, sondern eine Anomalie (Abweichung) des Erbguts. Eines von ca. 700 Neugeborenen kommt mit Down-Syndrom zur Welt. Die Chromosomenveränderung kann nicht behoben werden.

Die Lebenserwartung ist stark abhängig von weiteren Erkrankungen im Zusammenhang mit dem Down-Syndrom, z.B. Herzfehler. Viele Menschen mit Down-Syndrom werden heute 50 Jahre und älter.

2. Formen der Trisomie

Menschen mit Down-Syndrom haben in ihren Zellen ein überzähliges Chromosom, das Chromosom 21 ist dreifach vorhanden. Deshalb wird auch von Trisomie 21 gesprochen. Down-Syndrom kann in 3 unterschiedlichen Formen auftreten:

- **Freie Trisomie 21**
  95 % aller Betroffenen haben diese Form. Hierbei liegt eine Verdreifachung des ganzen Chromosoms 21 vor. 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.
- **Translokations-Trisomie-21**
  Bei dieser seltenen Form ist ein Abschnitt des Chromosoms 21 überzählig. Dieser Abschnitt ist mit einem anderen Chromosom verbunden. Bei Translokations-Trisomie-21 kann ein Elternteil Überträger sein, d.h. bei ihm kann eine Translokation nachgewiesen werden. Bei dieser Form ist die Wahrscheinlichkeit erhöht, dass mehrere Kinder in der Familie eine Trisomie aufweisen.
- **Mosaik-Trisomie 21**
  Diese sehr seltene Form tritt nur in 1 bis 2 % aller Fälle auf. Bei der Mosaik-Form findet das Nichtauseinanderweichen der Chromosomenpaare 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 Symptomatik des Down-Syndroms ist hier nicht so stark ausgeprägt.

3. Körperliche Besonderheiten bei Down-Syndrom

Menschen mit Down-Syndrom können bestimmte **körperliche Besonderheiten** haben, z.B. schräggestellte Augen, eine Lidfalte am inneren Augenwinkel, eine runde Kopfform, kleine Ohren, breitere Hände mit kürzeren Fingern oder eine geringere Körpergröße.

Kinder mit Down-Syndrom leiden häufiger unter Erkrankungen des Herzens, Infektionen der oberen Atemwege, Augenerkrankungen, Darmproblemen und Mittelohrentzündung. Der Muskeltonus ist oft schwächer: Das kann zu Problemen beim Stillen, bei der körperlichen Entwicklung und beim Spracherwerb führen. Bei Erwachsenen tritt Demenz oft schon früher auf, dafür sind gewisse Krebserkrankungen seltener. Das Risiko an Leukämie zu erkranken ist jedoch erhöht.

Die geistigen Fähigkeiten von Menschen mit Down-Syndrom entwickeln sich meist langsamer als von anderen Menschen. Die meisten Kinder lernen Lesen und Schreiben, bei umfassender Förderung von Dyskalkulie (Rechenschwäche) auch Rechnen. Es zeigt sich, dass mit zunehmend besserem Verständnis der Besonderheiten und der Fördermöglichkeiten auch die Lernerfolge zunehmen. Es gibt Kinder, die die Regelschule besuchen, und junge Erwachsene, die eine Ausbildung absolvieren oder vereinzelt auch studieren.

4. Früherkennung von Down-Syndrom

Tests zur Früherkennung von Down-Syndrom sind ethisch umstritten. Um 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 .

5. Praxistipps

- Beim Portal **familienplanung.de** der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung finden Sie weitere Informationen

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.

6. 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

Behinderung > Urlaub und Freizeit