

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. Eine Vielzahl der Menschen mit Down-Syndrom wird heute 50 bis 60 Jahre alt.

2. Formen

Menschen mit Down-Syndrom weisen in ihren Zellen ein überzähliges Chromosom auf, 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. Merkmale

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

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 mittels einer Blutuntersuchung der Schwangeren erkannt werden. Die Kosten hierfür muss die Schwangere aktuell selbst bezahlen (ca. 130-150 €). Ab 2021 sollen die Kosten der Untersuchung bei besonderen Risiken oder Auffälligkeiten von der Krankenkasse übernommen werden. Näheres unter [Pränataldiagnostik](#).

Das Portal familienplanung.de der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung gibt weitere Informationen

und bietet auch eine Broschüre „Besondere Umstände. Informationen nach einem auffälligen pränataldiagnostischen Befund“ unter www.familienplanung.de > Schwangerschaft > Pränataldiagnostik > [Genetische Bluttests auf Chromosomen-Abweichungen](#) .

5. Verwandte Links

[Down-Syndrom](#)

[Down-Syndrom > Adressen](#)

[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](#)