

Down-Syndrom

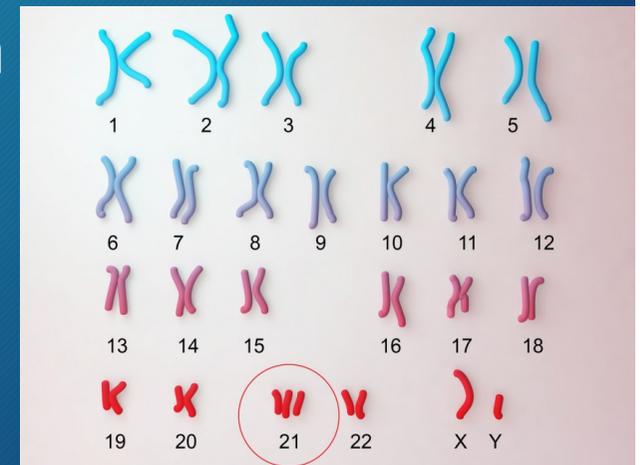
Von Hannah Oefner

Gliederung

- Ursachen
- Früherkennung der Trisomie 21
- Auswirkungen
- Woher hat das Down-Syndrom seinen Namen?
- Lebenslauf meines Bruders Wolfi
- Quellen

Ursachen

- Normalerweise enthält jede Zelle 46 Chromosomen: 1 Geschlechtschromosomenpaar und 22 weitere
- Bei Menschen mit Down-Syndrom ist jedoch das Chromosom 21 nicht zweifach, sondern dreifach vorhanden
- das Kind hat in jeder seiner Milliarden Körperzellen ein zusätzliches Chromosom



- wenn sich das Chromosomenpaar 21 bei der Bildung der mütterlichen oder väterlichen Keimzelle nicht wie üblich trennt, sodass die Keimzelle bei der Befruchtung ein zusätzliches Chromosom 21 enthält
- Dies kann bei jedem Menschen in jedem Alter zufällig passieren, allerdings steigt die Wahrscheinlichkeit, ein Kind mit Down-Syndrom zu bekommen, mit zunehmendem Alter der Mutter leicht an
- Ob auch das Alter des Vaters eine Rolle spielt, ist umstritten.

- Normalerweise ist die Trisomie 21 nicht erblich bedingt
- Aber das Down-Syndrom ist grundsätzlich vererbbar, wer das Syndrom hat und ein Kind bekommt, kann die ursächliche Chromosomenstörung an das Kind weitergeben

Alter der Mutter	Häufigkeit
21	1:1.500
23	1:1.400
25	1:1.300
27	1:1.200
29	1:1.000
31	1: 800
33	1:600
35	1:350
37	1:250
39	1:150
41	1: 80

Früherkennung der Trisomie 21

- Ersttrimestertest / Serumscreening: mütterlichen Blutwerte und Ultraschallmessung der embryonalen Nackenfalte, nicht Genetischer Biochemischer Test
- Nicht invasiver pränataler Test (NIPT): Der PraenaTest®, Genetischer Test
- Invasive Untersuchung: Fruchtwasseruntersuchung und Chorionzottenbiopsie

Auswirkungen

- äußerliche Merkmale
 - flaches Gesicht
 - schräge Lidachsen
 - Hautfalte am inneren Augenwinkel
 - kleine, tief sitzende Ohren
 - breite Hände mit kurzen Fingern
 - durchgehende Handfurche

- mögliche körperliche als auch geistige Auffälligkeiten
 - geistige Behinderung
 - Fehlbildungen innerer Organe z.B Herzfehler oder Fehlbildungen des Darms
 - ein erhöhtes Risiko für Sehstörungen und Hörstörungen sowie für Leukämie (innerhalb der ersten 6 Lebensjahren), aber ein geringeres Risiko an soliden Tumoren (z.B. Darmkrebs) zu erkranken
 - Unterfunktion der Schilddrüse
 - Immunschwäche mit erhöhter Infektanfälligkeit

Woher hat das Down-Syndrom seinen Namen?

- Der englische Arzt namens John Langdon Down (1828-1896) war der Erste, der das Syndrom als eigenständiges, von anderen geistigen Behinderungen abgrenzbares Störungsbild erkannte und es im Jahr 1866 beschrieb
- Nach ihm ist das Down-Syndrom benannt
- Dass eine Chromosomenabweichung namens Trisomie 21 dahintersteckt, ahnte zu der Zeit noch niemand
- Erst im Jahr 1959 erkannte der Franzose Jérôme Lejeune, dass die Zellen von Kindern mit Down-Syndrom jeweils 47 Chromosomen statt 46 enthalten, weil das Chromosom 21 dreifach statt doppelt vorhanden ist

Lebenslauf meines Bruders Wolfi

Vor der Geburt:

- 17 Woche Zwillingsschwangerschaft Fruchtwasseruntersuchung Diagnose: Zwilling A (Junge): Trisomie 21

Geburtstag:

- 31 Juli 2000 (3 Wochen frühgeburt, zweieiige Zwillinge)

Motorische Entwicklung:

- Physiotherapie: von 3 Monate - bis 3 Jahre alt
- Krabbeln: 12 Monate
- Laufen: 23 Monate

Feinmotorische Entwicklung:

- Ergotherapie: ab 3 Monate (Ziel: Schreiben, Knöpfe schließen, Gabel benutzen)

Sprachliche Entwicklung:

- Logotherapie: ab 3 Monate (zuerst auf Englisch, ab 5 Jahren auf Deutsch)
- Körpersprache: bis 4 Jahre alt, und ein paar Wörter wie “No”
- Sprechen: 4 -5 Jahre alt mehrere Wörter, kleine Sätze - nur auf Englisch
- 5 Jahre alt: Umzug nach Deutschland, kleine Sätze auf Deutsch, kein Englisch mehr gesprochen nur verstanden
- Sprechen: ab 6 Jahre alt, flüssiges Sprechen/ Lesen lernen
- Englisch Sprechen: ab 9 Jahre alt

Soziale Entwicklung:

- Krabbegruppe: 17 Monate - 3 Jahre alt
- Kindergarten: 3 - 4 Jahre alt in Amerika, 5 Jahre alt in Deutschland
- Grundschule: *St. Wolfgang Grundschule* einzelintegriert mit eine Integrationshilferin
- Mittelschule: *Bischoff-Manfred-Müller Schule*, einzelintegriert mit Hilfe, kein Abschluss
- Boston Middle School: 6. Klasse
- BVJ in *Pater Ruppert Meyer Zentrum*, ohne Hilfe
- Hobbies: Ministrant, Fussball (Bananflankenliege), Schwimmverein, Kino, Skifahren, Fahrradfahren



8 Jahre Alt, 2. Klasse *St. Wolfgang Grundschule*
einzelintegriert mit einer Integrationshilferin, zählen bis
100 nicht immer ganz richtig....



9 Jahre Alt, 3. Klasse *St. Wolfgang Grundschule* lust auf
lesen



Quellen

- https://www.onmeda.de/krankheiten/down_syndrom-ursachen-1565-3.html
- <https://down-syndrom-regensburg.org/>