

Handout – Trisomie 21

Historische Einordnung

- Erstbeschreibung durch den englischen Arzt John Langdon Down im Jahr 1866
 - Daher leitet sich die Bezeichnung „Downsyndrom“ ab
- John Langdon Down führte diskriminierende und rassistische Begriffe wie „Mongoloid“ ein
- Genetisch bedingte Ursache für Trisomie 21 erstmals 1959 durch französischen Forscher nachgewiesen

Genetische Grundlage der Trisomie 21

- Trisomie 21 ist eine chromosomale Veränderung
- Bei der Trisomie 21 liegt das 21. Chromosom dreifach, anstatt zweifach vor
 - Die Ursache ist meist ein Fehler in der Meiose (Non-Disjunction)
- Weitere Formen und Häufigkeiten der Trisomie 21:
 - Freie Trisomie 95%
 - Translokations-Trisomie 4%
 - Mosaik-Trisomie 1%

Epidemiologie

- Weltweit leben ca. 6 Millionen Menschen mit Trisomie 21
- Ungefähr 1 von 1000 Lebendgeburten ist ein Kind mit Downsyndrom
 - Abhängig von der Demografie und Alter der Eltern kann die Wahrscheinlichkeit auf 1 von 500 Lebendgeburten steigen
- Ein Neandertalerkind, zurückdatiert auf bis zu 271000 Jahre, ist der älteste gefundene Mensch mit Downsyndrom

Körperliche Merkmale

- Rundes Gesicht mit mandelförmigen und schräg stehenden Augen
- Kleine Ohren, kleiner Mund, flache und kleine Nase
- Kleine Füße und kleine, jedoch breite Hände
- Insgesamt eine eher kleine Körpergröße

Begleiterkrankungen (Komorbiditäten)

- Häufigste genetisch bedingte Ursache für geistige Behinderungen

- Insgesamt verzögerte geistige, sprachliche und motorische Entwicklung
- Mehrere Organsysteme können betroffen sein
- Hör- und Sehbeeinträchtigungen
- Atemstörungen, erhöhtes Infektionsrisiko
- Stoffwechselstörungen, Adipositas
- Leukämie, Epilepsie
- Angeborene Herzfehler bei ca. 50% der Menschen
- Sehr häufige Alzheimer-Erkrankung im Lebensverlauf bei ca. 70 – 90%

Lebenserwartung

- Deutlicher Anstieg in den letzten Jahrzehnten durch medizinische Fortschritte
- Die durchschnittliche Lebenserwartung liegt bei ca. 60 Jahren
 - Jedoch immer noch ca. 20 Jahre unter der allgemeinen Lebenserwartung in Deutschland
- Überleben im Säuglingsalter heutzutage deutlich verbessert
 - Ohne angeborenen Herzfehler liegt die Wahrscheinlichkeit bei ca. 96%
 - Mit einem angeborenen Herzfehler liegt die Wahrscheinlichkeit bei ca. 80%

Diagnostik

- Um ein möglichst genaues Ergebnis bei der Diagnose erhalten zu können, werden häufig verschiedene Diagnosemöglichkeiten kombiniert

Pränatale, nicht invasive Erkennungsmöglichkeiten einer Trisomie 21 Erkrankung:

- Ultraschalluntersuchungen können zur Nackentransparenzmessung eingesetzt werden (bei Trisomie 21 ist die Transparenz erhöht)
- Bluttests der Mutter können eingesetzt werden

Pränatale, invasive Untersuchungsmöglichkeiten zur Bestimmung der Chromosomenanzahl:

- Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese)
- Gewebeprobe der Plazenta (Chorionzottenbiopsie)

Förderungs- und Unterstützungsmöglichkeiten

- Es sollte eine individuelle Bedarfsermittlung stattfinden

- Enge Zusammenarbeit von Familie/Angehörigen und Fachpersonal
- Hilfsmittel wie z.B. Kommunikations- und Informationstechnologien können zur Strukturierung des Alltags genutzt werden und die Selbstbestimmung fördern

Die häufigsten Förderbereiche:

- Motorik:
 - Physio- und ergotherapeutische Angebote zur Entwicklungsförderung und Erhalt motorischer Fähigkeiten
- Sprache/Kommunikation:
 - Logopädische Angebote zur Verbesserung der Kommunikationsfähigkeit und sozialen Teilhabe
- Kognition:
 - Strukturierte Lern- und Alltagsprogramme zur besseren Orientierung und Förderung der Autonomie
- Sozialer Bereich:
 - Integration durch inklusive Bildungs- und Freizeitangebote

Downsyndrom und Alzheimer-Erkrankung

- Alzheimer ist die häufigste Form der Demenz und eine degenerative Hirnerkrankung
 - Demenz ist ein Sammelbegriff für Erkrankungen bei denen die kognitiven Fähigkeiten immer weiter abnehmen
- Alzheimer-Erkrankungen werden durch Plaque Ablagerungen im Gehirn verursacht
 - Nervenzellen im Gehirn werden beschädigt, die Kommunikation der Zellen gestört
- Bisher gibt es keine Heilungsmöglichkeiten für die Alzheimer-Erkrankung
 - Das Ziel ist es den Verlauf der Krankheit abzumildern

Genetischer Zusammenhang:

- In dem 21. Chromosom ist das „APP-Gen“ enthalten, welches die Amyloid- β -Vorläuferproteine produziert
- Da das 21. Chromosom dreifach vorhanden ist, ist ebenfalls das APP-Gen zu häufig vorhanden und produziert zu viel Amyloid- β , wodurch es zu Plaque Ablagerungen im Gehirn kommt

- Die Wahrscheinlichkeit an Alzheimer zu erkranken, nimmt mit dem Alter bei Menschen mit Downsyndrom exponentiell zu
 - Bereits bei 50-jährigen tritt die Erkrankung bereits bei 60% auf

Diagnostische Herausforderungen

- Die Vielzahl an Begleiterkrankungen erschwert die Alzheimer Diagnose
- Vor allem die kognitiven Beeinträchtigungen erschweren die Diagnose
- Zu den ersten Anzeichen gehören:
 - Zunehmende Gedächtnisstörungen und Verwirrheitszustände
 - Der Verlust von Alltagsfähigkeiten
 - Persönlichkeitsveränderungen
 - Sprach- Kommunikationsstörungen