

## Down-Syndrom – Was ist das?

Menschen mit Down-Syndrom sind Menschen, die in jeder ihrer Zellen ein Chromosom mehr haben als andere Menschen, nämlich 47 statt 46 Chromosomen. Das Chromosom 21 ist dreifach vorhanden.

## Down-Syndrom – Vorkommen, Verbreitung und Häufigkeit

Es ist wahrscheinlich, dass es schon immer Menschen mit Down-Syndrom gegeben hat. Wissenschaftler nehmen an, dass die ältesten Zeugnisse für das Down-Syndrom Ton- und Steinfiguren aus der Olmec-Kultur (ca. 1000 v. Christus) sind.



Auf zwei Madonnenbildern von Andrea Mantegna (1431 – 1506) weisen die Kinder jeweils charakteristische Züge des Down-Syndroms auf. Auch auf einem Altarflügel in Aachen, der ungefähr 1505 gemalt worden ist, sowie auf Gemälden von Jacob Jordaens, Manet oder Degas hat man Menschen entdeckt, die die typischen Merkmale des Down-Syndroms erkennen lassen.

Down-Syndrom ist eines der verbreitetsten angeborenen Syndrome. Man findet Menschen mit Down-Syndrom überall auf der Welt sowie bei allen ethnischen Gruppen und Bevölkerungsschichten. Alle drei Minuten kommt ein Baby mit Down-Syndrom zur Welt, insgesamt leben weltweit zirka fünf Millionen Menschen mit Down-Syndrom. Die Häufigkeit des Auftretens ist dabei mit etwa 1 auf 800 Geburten überall gleich. In letzter Zeit führt die Zunahme pränataler diagnostischer Verfahren, verbunden mit einem positiven Befund, häufig zu der Entscheidung, die Schwangerschaft abzubrechen. Die Zahlenangaben hierzu sind in den einzelnen Ländern unterschiedlich.

## Erste Beschreibung durch Dr. Langdon Down

Der englische Arzt John Langdon Down (1828 – 1896) war der Erste, der im Jahre 1866 ausführlich Menschen mit den „klassischen Merkmalen“ dieses Syndroms beschrieb und sie als abgrenzbare Einheit (Syndrom) erkannte. Damit unterschied er diese von anderen Menschen mit geistiger Behinderung. Dr. Down wies damals schon auf die Lernfähigkeit der Kinder hin.

## Genetische Ursache

1959 entdeckte Jérôme Lejeune in Paris, dass Kinder mit Down-Syndrom in jeder Zelle 47 Chromosomen statt der üblichen 46 haben, wobei das Chromosom Nr. 21 dreifach in jeder Zelle vorhanden ist, statt üblicherweise zweimal. Diese Entdeckung führte zur Bezeichnung

Trisomie 21. Das Down-Syndrom ist somit eine genetisch bedingte, nicht veränderbare Veranlagung, es ist keine Krankheit.

## Zellteilung

Bei der Befruchtung vereinigen sich die Keimzellen der Eltern. In einer Keimzelle befinden sich nur halb so viele Chromosomen wie in den anderen Zellen: 23 in der Eizelle und 23 in der Samenzelle. Die erste Zelle des Kindes hat somit 46 Chromosomen und beginnt sich dann zu teilen und zu vermehren. Jede neue Zelle hat 46 Chromosomen.

## Zellteilung bei Trisomie 21



Es kommt vor, dass eine der Keimzellen ein zusätzliches Chromosom enthält (insgesamt 24 Stück). Bei jedem Menschen, der Keimzellen bildet, kommen solche Zufallsereignisse vor. Wenn sich eine solche Keimzelle mit der Keimzelle des anderen Elternteils vereinigt, dann entsteht eine befruchtete Eizelle mit 47 Chromosomen. Ist dieses zusätzliche Chromosom eines der Nr. 21, kommt ein Kind mit Down-Syndrom zur Welt. Oben beschriebene Trisomie wird freie Trisomie genannt, das Extra-Chromosom liegt „frei“ und ist nicht mit einem anderen Chromosom verwachsen. 95 % aller Menschen mit Down-Syndrom haben diese so genannte freie Trisomie 21, die nicht familiär erblich ist.

## Besondere Formen des Down-Syndroms

**Translokation.** Bei der Translokations-Trisomie 21 ist ebenfalls ein zusätzliches Chromosom 21 vorhanden. Ein Abschnitt eines zusätzlichen Chromosoms 21 hat sich mit einem anderen Chromosom verbunden, meistens mit der Nr. 13, 14, 15 oder 22.

Bei dieser Variante des Down-Syndroms kann ein Elternteil „Überträger“ sein. Es besteht eine erhöhte Wahrscheinlichkeit, dass weitere Kinder auch mit dieser Form des Down-Syndroms zur Welt kommen. Eine Translokation kommt bei zirka 3 % der Kinder mit Down-Syndrom vor.

**Mosaik.** Bei der Mosaik-Variante findet die ungleiche Verteilung (Nondisjunktion) der Chromosomen erst nach der Befruchtung in den ersten Zellen des entstehenden Kindes statt. Das Kind weist dann sowohl Zellen mit 46 als auch Zellen mit 47 Chromosomen auf. Trisomie-21-Mosaik kommt nur bei 1 bis 2 % der Kinder mit Down-Syndrom vor.

## Welche Funktion haben Chromosomen?

Über die Chromosomen geben Eltern Erbinformationen an ihre Kinder weiter. Die Gene auf den Chromosomen bestimmen das Wachstum und die Funktionen des Körpers. Ein überzähliges Chromosom stört die genetische Balance. Wachstums- und Funktionsveränderungen sind die Folge. Die körperlichen Besonderheiten und die verlangsamte, zum Teil anders verlaufende mentale Entwicklung von Menschen mit Down-Syndrom werden durch das zusätzliche Chromosomenmaterial verursacht.

### **Was bewirkt das Extra-Chromosom?**

Ein Syndrom ist eine Reihe von Merkmalen, die zurückzuführen sind auf eine ganz bestimmte Ursache. Im Falle des Down-Syndroms liegt die Ursache bei dem überzähligen Chromosom Nr. 21. Aufgrund dieses überzähligen Chromosoms hat das Kind gewisse körperliche Besonderheiten, die es von anderen unterscheidet. Viele dieser Kennzeichen können einzeln auch bei Kindern ohne Down-Syndrom auftreten, die Kombination einer Reihe der Kennzeichen ist typisch für das Syndrom.

Langdon Down nannte in seiner Publikation zehn wichtige Merkmale, inzwischen sind bedeutend mehr morphologische und funktionelle Besonderheiten beschrieben worden. Das Aussehen der Kinder ist betroffen: Größe, Gewicht, Auffälligkeiten im Bereich der Kopfform, der Augen und der Ohren. Auch treten organische Schäden wie Herzfehler oder Magen- und Darmstörungen häufiger auf.

Die geistigen Fähigkeiten der Kinder mit Down-Syndrom weisen eine enorme Streubreite auf. Die Spanne reicht von schwerer Behinderung bis zu fast durchschnittlicher Intelligenz, wobei das zusätzliche genetische Material nur ein Aspekt ist.