

Down-Syndrom > Trisomie 21

Quellen:

<https://www.ds-infocenter.de/html/dswasistdas.html>

<http://www.welt.de/gesundheit/article12901314/Menschen-mit-Downsyndrom-leben-immer-laenger.html>

<http://bela-loewenherz.blogspot.de/p/down-syndrom.html>

Im: Die Leitlinie ist abgelaufen und wurde seit über 5 Jahren nicht aktualisiert:

https://register.awmf.org/assets/guidelines/027-0511_S2k_Down-Syndrom-Kinder-Jugendliche_2016-09-abgelaufen.pdf

Das Wichtigste in Kürze

Down-Syndrom, auch Trisomie 21 genannt, ist keine Krankheit, sondern eine Normabweichung des Erbguts. Sie führt zu charakteristischen körperlichen Besonderheiten, einer langsameren geistigen Entwicklung, fast immer zu einer Intelligenzminderung und erhöht deutlich das Risiko für einige Begleiterkrankungen wie z.B. Herzfehler, Schwerhörigkeit oder Leukämie. Bei guter Förderung können Menschen mit Down-Syndrom viel lernen und einzelne haben sogar Hochschulabschlüsse geschafft. Viele Menschen mit Down-Syndrom arbeiten in Werkstätten für Menschen mit Behinderungen und leben zunächst von Grundsicherung bei Erwerbsminderung. Aber nach 20 Jahren in der Werkstatt können sie eine Erwerbsminderungsrente beziehen, die im Alter in eine Altersrente umgewandelt wird.

Formen der Trisomie 21

Das Down-Syndrom heißt auch Trisomie 21, weil das Chromosom 21 oder ein Abschnitt davon dreifach vorhanden ist. Meistens entsteht es durch zufällige Erbgutveränderungen (Mutationen), **nicht** durch Vererbung.

Im: Ich habe auch 96% gefunden, also würde ich ein "ungefähr" ergänzen. Quelle:

<https://touchdown21.info/de/seite/5-trisomie-21/article/352-gibt-es-verschiedene-formen-der-trisomie-21.html>

Quellen Translokations-Trisomie-21 und partielle Trisomie:

- <https://flexikon.doccheck.com/de/Down-Syndrom>

- <https://www.mgz-muenchen.de/nipt/trisomie-21.html>

- <https://www.stiftung-behindertes-kind.de/unsere-aufgaben/down-syndrom-trisomie-21>

-

<https://www.msmanuals.com/de-de/profi/p%C3%A4diatrie/chromosomen-und-genanomalien/down-syndrom-trisomie-21>

- <https://www.lecturio.de/artikel/medizin/down-syndrom-trisomie-21/>

-

<https://www.kindernetzwerk.de/de/lotse/glossar/humangenetisch/index.php/826/unbalancierte+Translokation>

-

https://www.bionity.com/de/lexikon/Translokation_%28Genetik%29.html#Balancierte_Translokation

Es gibt folgende Formen:

Freie Trisomie 21:

- Verdreifachung des Ganzen Chromosoms 21 (insgesamt 47 Chromosomen)
- betrifft ca. 95 % der Menschen mit Trisomie 21
- tritt zufällig auf
- Wahrscheinlichkeit steigt mit dem Alter der Mutter (Näheres zu Risikoschwangerschaften siehe [Untersuchungen in der Schwangerschaft](#))

Translokations-Trisomie-21:

- 46 Chromosomen wie bei Menschen ohne Trisomie, aber eines davon anders.
- **Varianten:** 2 normale Chromosomen 21, aber ein Abschnitt eines anderen Chromosoms fehlt und ist durch einen Abschnitt eines Chromosoms 21 ersetzt **oder** 3 Chromosomen 21, aber eines davon ist mit einem anderen Chromosom fest verbunden
- In ca. 50 % der Fälle: Vererbung von einem Elternteil ohne Down-Syndrom, aber mit Umlagerung von Genmaterial (= balancierte Translokation, ein Teil eines Chromosoms 21 mit einem Teil eines anderen Chromosoms vertauscht oder nur 45 Chromosomen, weil ein Chromosom 21 mit einem anderen Chromosom fest verbunden ist)
Folge: Erhöhte Wahrscheinlichkeit für mehrere Kinder mit Trisomie

Mosaik-Trisomie-21:

- Selten (1 bis 2 % der Fälle)
- Erbgutveränderung erst während 1. Zellteilung nach Befruchtung
- Körperzellen mit und ohne Trisomie
- Anzeichen des Down-Syndroms meist weniger stark ausgeprägt
- Kann leicht als freie Trisomie fehldiagnostiziert werden, weil nur manche Zellen untersucht werden

Hier steht, dass vermutlich viel mehr Menschen eine Mosaik-Trisomie haben:

<https://www.dasganznormaleleben.de/was-ist-trisomie-21.html>

Partielle Trisomie 21:

- extrem selten
- nur ein Abschnitt des Chromosoms 21 dreifach und mit einem Chromosom 21 verbunden
- 46 Chromosomen wie bei Menschen ohne Trisomie

Symptome beim Down-Syndrom

Typische **körperliche Besonderheiten** sind z.B. schräggestellte Augen, eine Lidfalte am inneren Augenwinkel, eine runde Kopfform, kleine Ohren, breitere Hände mit kürzeren Fingern und bei Erwachsenen eine im Durchschnitt um ca. 20 cm geringere Körpergröße, eine geringe Muskelspannung (Muskeltonus), Muskelschwäche und eine geringe Spannung der Bänder. Das kann z.B. zu Stillproblemen und Problemen in der motorischen Entwicklung führen.

Quelle Körpergröße:

https://register.awmf.org/assets/guidelines/027-0511_S2k_Down-Syndrom-Kinder-Jugendliche_2016-09-abgelaufen.pdf S. 23

Beim Down-Syndrom kommen verschiedene Begleiterkrankungen häufiger vor, z.B. angeborene Herzfehler, Augenprobleme, Schwerhörigkeit, Darmfehlbildungen, Autoimmunerkrankungen wie z.B. Diabetes und Mittelohrentzündungen. Demenz tritt oft schon früher auf als im Durchschnitt der Bevölkerung.

Quelle mit Übersicht über Begleiterkrankungen und deren Häufigkeit:

<https://www.msmanuals.com/de-de/heim/gesundheitsprobleme-von-kindern/chromosom-und-genomalien/down-syndrom-trisomie-21>

<https://deximed.de/home/klinische-themen/paediatric/patienteninformationen/erbliche-und-angeborene-erkrankungen/down-syndrom>

Quelle Schwerhörigkeit:

<https://www.kinderaerzte-im-netz.de/news-archiv/meldung/bei-kindern-mit-down-syndrom-fruehzeitige-hoervermoegen-testen/>

Quelle orthopädische Probleme:

<https://www.trisomie21.de/down-syndrom/gesundheit/orthopaedische-besonderheiten>

Adipositas:

https://register.awmf.org/assets/guidelines/027-0511_S2k_Down-Syndrom-Kinder-Jugendliche_2016-09-abgelaufen.pdf S.118

Die geistigen Fähigkeiten entwickeln sich meist langsamer und bei älteren Kindern mit Trisomie 21 werden oft niedrigere IQ-Werte gemessen, als bei jüngeren. Das bedeutet aber nicht, dass das Kind Fähigkeiten verloren hat, sondern nur, dass es sich mit der Zeit im Vergleich zu durchschnittlichen Kindern weniger schnell entwickelt.

Meist liegt eine Intelligenzminderung vor, aber die geistigen Fähigkeiten werden oft unterschätzt, z.B. wegen Problemen mit dem Sprechen oder weil Menschen mit Down-Syndrom mehr Zeit brauchen.

Die meisten Kinder lernen Lesen und Schreiben. Es zeigt sich, dass mit zunehmend besserem Verständnis der Besonderheiten und der Fördermöglichkeiten auch die Lernerfolge zunehmen. Manche Kinder besuchen Regelschulen und manche junge Erwachsene absolvieren eine normale Ausbildung. Einzelne Menschen mit Down-Syndrom haben einen Hochschulabschluss geschafft.

Quelle:

https://register.awmf.org/assets/guidelines/027-0511_S2k_Down-Syndrom-Kinder-Jugendliche_2016-09-abgelaufen.pdf, S. 65

Früherkennung des Down-Syndroms

Tests zur Früherkennung des Down-Syndroms sind ethisch umstritten. Um das 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 [Untersuchungen in der Schwangerschaft](#).

Quelle:

<https://www.deutschlandfunk.de/ethik-und-eltern-glueck-bluttests-auf-down-syndrom-100.html>

Krebsrisiko bei Trisomie 21

Eine Trisomie 21 **senkt** das Risiko an [Krebs](#) zu erkranken deutlich. Bestimmte Gene auf dem 21. Chromosom sorgen dafür, dass die Krebszellen sich nicht gut mit Blut versorgen können, so dass die meisten Krebsarten bei Menschen mit Trisomie 21 nur ganz selten auftreten.

Das Risiko für Leukämie ist dagegen durch eine Trisomie 21 deutlich erhöht.

Quellen z.B.:

<https://www.doccheck.com/de/detail/articles/2467-down-syndrom-gibt-krebs-keine-chance>

<https://www.wissenschaft.de/erde-umwelt/warum-menschen-mit-down-syndrom-selten-krebs-haben/>

Rente mit Down-Syndrom

Viele Menschen mit Down-Syndrom arbeiten **nicht** auf dem allgemeinen Arbeitsmarkt, sondern in einer [Werkstatt für behinderte Menschen](#) oder in einer anderen beschützenden Einrichtung. Sie gelten deswegen schon zu Beginn ihres Arbeitslebens als voll erwerbsgemindert.

Sie können für lange Zeit **keine** [Erwerbsminderungsrente](#) (EM-Rente) bekommen, weil sie die sog. **allgemeine Wartezeit** nicht erfüllen können, Näheres unter [Wartezeit bei Rente und Reha](#). Die allgemeine Wartezeit ist normalerweise Voraussetzung für eine EM-Rente. Diese Wartezeit können aber nur **erwerbsfähige** Menschen erfüllen. In der Regel müssen sie dafür vor der Erwerbsminderung mindestens 5 Jahre lang arbeiten und in die Rentenversicherung Beiträge einzahlen.

Deswegen bekommen Menschen mit Down-Syndrom meistens für lange Zeit **keine** EM-Rente, sondern [Grundsicherung bei Erwerbsminderung](#) vom [Sozialamt](#).

Menschen mit Down-Syndrom können aber nach 20 Jahren Arbeit in einer Werkstatt für behinderte Menschen eine EM-Rente bekommen. Die Werkstatt zahlt Beiträge an die Rentenversicherung und dadurch können die Menschen mit Down-Syndrom die besondere Wartezeit von 20 Jahren für eine Rente erfüllen, Näheres unter [Wartezeit bei Rente und Reha](#). Die beschäftigten Menschen mit Behinderung müssen keine Rentenversicherungsbeiträge aus ihrem niedrigen Werkstatt-Einkommen bezahlen und die Höhe der Erwerbsminderungsrente errechnet sich auch nicht daraus, sondern aus der Höhe der Beiträge der Werkstatt. Diese sind so hoch, als verdienten die Beschäftigten 80% der sog. [Bezugsgröße](#).

Menschen mit Down-Syndrom werden heute im Durchschnitt ca. 60 Jahre alt, weil die Begleiterkrankungen sehr viel besser als früher behandelt werden können. Sie können auch ein hohes Alter über 80 erreichen. Die Lebenserwartung ist stark abhängig von weiteren Erkrankungen im Zusammenhang mit dem Down-Syndrom, z.B. von Herzfehlern und vom Leukämierisiko.

Insofern erreichen heute immer mehr Menschen mit Down-Syndrom das Alter, indem sie eine [Altersrente für schwerbehinderte Menschen](#) oder eine [Regelaltersrente](#) beziehen können. Wenn ein Mensch mit EM-Rente das Alter für eine Altersrente erreicht, wandelt die Rentenversicherung die EM-Rente in eine Altersrente um.

Quellen Lebenserwartung: <https://www.netdokter.de/krankheiten/down-syndrom/>
<https://www.msmanuals.com/de-de/heim/gesundheitsprobleme-von-kindern/chromosom-und-genomalien/down-syndrom-trisomie-21>

Praxistipps

- Beim Portal **familienplanung.de** des Bundesinstituts für Öffentliche Gesundheit (BIÖG) finden Sie ausführliche Informationen zum Bluttest auf genetische Abweichungen beim ungeborenen Kind unter www.familienplanung.de > [Schwangerschaft & Geburt](#) > [Die Schwangerschaft](#) > [Pränataldiagnostik](#) > [Der nicht invasive Pränatal-Test \(NIPT\)](#).
- Beim **Bundesinstitut für Öffentliche Gesundheit** können Sie die Broschüre "Besondere Umstände. Informationsmaterial für Schwangere nach einem auffälligen Befund in der Pränataldiagnostik" kostenlos herunterladen unter <https://shop.bioeg.de> > [Themen](#) > [Familienplanung und Verhütung](#) > [Pränataldiagnostik](#).
- 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](#).
- Informationen zu Wohnformen für erwachsene Menschen mit dem Down-Syndrom finden Sie unter [Behinderung](#) > [Wohnen](#).
- Informationen zu Sport mit Down-Syndrom finden Sie unter [Behinderung](#) > [Sport](#). Dort steht auch, wie Sie eine Freizeitassistenz beantragen können.

Quelle down-syndrom.org: Startseite

Quelle Lebenshilfe: Kontakt im Header

Rest im Footer

Fax im Impressum <https://www.lebenshilfe.de/impressum>

Verwandte Links

[Down-Syndrom](#)

[Down-Syndrom > Kindheit und Jugend](#)

[Down-Syndrom > Finanzielle Hilfen](#)

[Down-Syndrom > Pflege](#)

[Down-Syndrom > Schwerbehinderung](#)

[Frühförderung von Kindern mit Behinderungen](#)