

# 1 Der Begriff des Down-Syndroms



Langdon Down war als Arzt und Leiter einer großen Anstalt für Menschen mit geistiger Behinderung tätig, als er 1866 eine Schrift verfasste zur »ethnische(n) Klassifizierung von Schwachsinnigen«, mit dem Ziel, durch solche Zuordnung sichere Prognosen für die Entwicklung geben zu können. Die auffällige Lidfalte (Epikanthus) bei einigen Patienten veranlasste ihn anzunehmen, dass bei diesen Menschen ein »mongolischer Typus« der geistigen Behinderung vorliege (Langdon Down 1996, 261). Deshalb bezeichnete er diese Form der Intelligenzbeeinträchtigung als »Mongolismus«. Dieser Begriff wird heute abgelehnt, da die zugrunde liegende historisch zu verstehende Annahme über die Entstehung dieser Behinderung falsch und diskriminierend ist. Die typischen klinischen Merkmale sind bei allen Rassen gleich und immer deutlich als pathologisch zu erkennen.

In Anerkennung der Bemühungen von Langdon Down, Übungen und Fördermöglichkeiten für Menschen mit dieser Beeinträchtigung zu gestalten, hat sich heute die Bezeichnung Down-Syndrom durchgesetzt. Daneben werden Begriffe wie (Langdon) Down(‘s)-Syndrom oder Down Anomalie, Morbus Down und – seit einiger Zeit – auch Trisomie 21 benutzt. Betroffene Menschen lehnen den Begriff Down-Syndrom jedoch wegen der negativen Konnotation von »down« (= niedrig) zunehmend ab. Es ist deshalb zu überlegen, wie der Anspruch der betroffenen Personen auf begriffliche Mitbestimmung respektiert werden kann und ob nicht ein neutralerer Begriff gefunden werden könnte. Da aber gerade erst der stigmatisie-

rende Begriff »Mongolismus« auch international durch Down-Syndrom abgelöst wurde, erscheint zum gegenwärtigen Zeitpunkt eine erneute Änderung nicht sinnvoll (vgl. Wilken 2017, 17). Auch zeigt die Diskussion über eine mögliche Umbenennung des Schwerbehindertenausweises (»Schwer-in-Ordnung-Ausweis«) wie schwierig es ist, eine als nicht diskriminierend empfundene Bezeichnung zu finden ohne damit die Eindeutigkeit und die nötige Zuwendung von Ressourcen zu gefährden.

Manchmal werden auch Bezeichnungen wie »Down-Baby«, »Down-Kind«, »Downie«, »Down-Syndrom-Kind« oder »Trisomie-Kind« benutzt. Dagegen ist jedoch einzuwenden, dass durch solche Begriffe die Behinderung zur dominierenden Kennzeichnung der Person wird. Aber auch Kinder mit Down-Syndrom sind vor allem Kinder, mit den ganz normalen Bedürfnissen, die alle Säuglinge und Kinder haben, sind Jugendliche und Erwachsene, zeigen als Kinder ihrer Eltern familientypische Vorlieben und Gewohnheiten, sind ihren Geschwistern Bruder oder Schwester. Allerdings bedingen syndromspezifische Beeinträchtigungen typische Veränderungen. Aus diesen Gründen bezeichne ich die von dieser Behinderung betroffenen Personen als Säuglinge, Kinder und Erwachsene *mit* Down-Syndrom.

Menschen mit Down-Syndrom bilden trotz der syndrombedingten Gemeinsamkeiten eine sehr heterogene Gruppe. Nicht nur die gesundheitlichen Beeinträchtigungen sind in Art und Ausprägung recht verschieden, sondern auch das individuelle Potenzial weist eine große Streubreite auf.

Es ist deshalb wichtig, mögliche syndromspezifische gesundheitliche Probleme durch entwicklungsbegleitende Vorsorgeuntersuchungen rechtzeitig zu erkennen und zu behandeln, um so typische Folgebeeinträchtigungen zu verringern (vgl. Leitlinien 2016).

Für eine entwicklungsbegleitende Förderung der Kinder mit Down-Syndrom sind sowohl individuelle als auch syndromspezifische Aspekte zu beachten. Zudem müssen die familiären Bedürfnisse und Kompetenzen angemessen reflektiert werden.

Die Feststellung von Langdon Down, dass bei Menschen mit Down-Syndrom durch Übung viel mehr erreichbar ist als zunächst vielleicht angenommen wird, ist noch immer aktuell. Es ist deshalb wichtig, neue Möglichkeiten zu nutzen und die Grenzen des Erreichbaren zu erweitern und offener zu sehen. Das betrifft besonders auch die sprachlichen Kompetenzen.

## 2 Ursachen des Down-Syndroms

Die Ursachen des Down-Syndroms waren lange Zeit nicht bekannt. Zahlreiche Vermutungen und absurde Theorien wurden geäußert (z.B. Alkoholismus, Tuberkulose, Regression in der menschlichen Entwicklung), die zeitweise zu problematischen Einstellungen gegenüber Betroffenen und ihren Familien führten. Obwohl schon 1932 aufgrund der Vielzahl auftretender Veränderungen vermutet wurde, dass beim Down-Syndrom eine Chromosomenstörung vorliegen müsse (Waardenburg), gelang erst 1959 einer französischen Forschergruppe (Lejeune, Gautier, Turpin) der Nachweis, dass dem Auftreten des Down-Syndroms eine Trisomie der G-Gruppe zugrunde liegt.

Jede Körperzelle des Menschen besitzt in ihrem Kern 46 Chromosomen, die paarweise angelegt sind. Jeweils die Hälfte der Chromosomen stammt von der Mutter bzw. dem Vater. 22 dieser Paare bezeichnet man als Autosomen, ein Paar bilden die Geschlechtschromosomen. Die Chromosomen mit ungefähr gleicher Größe werden in Gruppen zusammengefasst und mit den Buchstaben A–G gekennzeichnet. Die Darstellung der nach Größe geordneten Chromosomen wird als Karyogramm bezeichnet.

Bei der Bildung der Keimzellen wird der normale Chromosomensatz von 46 auf 23 Chromosomen halbiert. Dies geschieht in zwei Reifeteilungen (Meiose). Dabei können verschiedene Fehlverteilungen der Chromosomen entstehen.

Beim Down-Syndrom ist das Chromosom 21 nicht zweimal, sondern dreimal vorhanden. Dieses zusätzliche dritte Chromosom bewirkt erhebliche Störungen des normalen biochemischen Gefüges und führt zu deutlichen Abweichungen in der Entwicklung – obwohl es zu den kleinsten Chromosomen gehört (nur 1,5 % der menschlichen Erbinformation liegen darauf). Die bei einer Trisomie 21 auftretenden prä- und postnatalen Veränderungen und Beeinträchtigungen sind trotzdem vielfältig und werden u.a. auf eine Überproduktion bestimmter Zellenzyme (Superoxydismutase – SO D1) zurückgeführt. Da diese besonderen Bedingungen für alle genetischen Formen des Down-Syndroms gelten, führen die verschiedenen chromosomal bedingten auch meistens nicht zu deutlichen Unterschieden in der Entwicklung der betroffenen Kinder. Die große Heterogenität innerhalb der Gruppe von Menschen mit Down-Syndrom ist deshalb, bis auf einige sehr seltenen Ausnahmen, nicht die Folge einer besonderen genetischen Form des Down-Syndroms, sondern überwiegend mit einem individuell ungleichen Potenzial und unterschiedlich ausgeprägten gesundheitlichen Beeinträchtigungen zu erklären.

## 2.1 Freie Trisomie 21

Die Verteilungsfehler, die zum Entstehen einer Trisomie 21 führen, können im Verlaufe jeder der beiden Reifeteilungen bei der Mutter (90–95 %) oder beim Vater (5–10 %) erfolgen, entstehen aber überwiegend wohl bei der ersten Teilung. Aus noch unbekannten Gründen unterbleibt dabei das Auseinanderweichen der beiden Chromatiden des Chromosoms 21 (non-disjunction) und beide Chromatiden befinden sich dadurch zusammen in nur einer der beiden Tochterzellen. So entsteht eine Keimzelle, die ein Chromosom zu wenig, und eine andere, die ein Chromosom zu viel hat. Hat die Keimzelle nur 45 Chromosomen (46–1), ist sie nicht lebensfähig. Dagegen ist die Keimzelle mit dem überzähligen Chromosom Entwicklungsfähig und bei einer Befruchtung entsteht eine Eizelle mit 47 Chromosomen. Diese so genannte freie Trisomie 21 ist zumeist die Ursache des Down-Syndroms; ihre Häufigkeit wird mit ca. 92 % aller Fälle angegeben (Murken 1990, 12).

## 2.2 Mosaikstruktur

In einigen Fällen, so stellte man bei zytologischen Untersuchungen fest, ist das Down-Syndrom auf eine Mosaikstruktur zurückzuführen; dann haben zwei oder mehr verschiedene Zellstämme eine unterschiedliche Chromosomenzahl (Wunderlich 1977, 23). So können z. B. die Zellen von Haut, Schleimhäuten oder Blut verschiedene Chromosomensätze haben. Die Mosaikbildung ist wahrscheinlich auf Fehlverteilungen bei den Zellteilungen *nach* der Befruchtung zurückzuführen (mitotische Nondisjunction – Schwinger 1992, 34). Entsprechend ist der Anteil der trisomen Zellen umso größer, je früher die Teilungsstörung aufgetreten ist (Wendeler 1988, 165). Es ist jedoch auch möglich, »dass bei einer ursprünglich vollständigen Trisomie 21 nach einer der ersten Zellteilungen in einer Zelle das überzählige Chromosom 21 nicht mehr vorhanden ist und nun Zellen mit Trisomie 21 und Zellen mit der normalen Disomie 21 nebeneinander liegen« (Murken 1990, 14). Es gibt keine genauen Prozentangaben, bei welchem Anteil von trisomen Zellen es zu syndromspezifischen Auswirkungen kommt, aber es ist davon auszugehen, »daß das klinische Bild eines Down-Syndroms um so stärker abgeschwächt ist, je größer der Anteil der normalen Zelllinie ist« (ebd.). Die intellektuellen Fähigkeiten von Kindern mit Mosaikform unterscheiden sich manchmal positiv von denen mit freier Trisomie und bei einem sehr geringen Anteil trisomer Zellen kann eine normale Entwicklung möglich sein (vgl. Fallbeispiele in Wilken 2017, 19 f.). Die Häufigkeit einer Mosaikstruktur beim Down-Syndrom wird mit 1–3 % angegeben.

## 2.3 Translokation

In einigen Fällen geht das Auftreten des Down-Syndroms auf eine Translokations situation zurück. Translokationen entstehen, »wenn Chromosomen zerbrechen und wenn die Bruchstücke dann falsch zusammenheilen« (Fuhrmann, Vogel 1968, 51). Zum Erscheinungsbild des Down-Syndroms führt eine solche Translokation, wenn das zusätzliche Chromosom 21 oder ein wesentliches Stück davon sich mit einem der übrigen Autosomen verbindet und »hieraus ein neues, ganzes und genetisch wirksames Formelement« (Wunderlich 1977, 29) entsteht. Bei einer balancierten Translokation handelt es sich dagegen nicht um ein *zusätzliches* drittes Chromosom, weil in diesem Fall das Chromosom 21 nur an ein anderes Chromosom gebunden ist. Der Chromosomensatz ist deshalb balanciert und der Träger ist phänotypisch gesund. Beim Down-Syndrom konnten bisher Translokation des 21. Chromosoms auf verschiedene andere Chromosomen festgestellt werden (z.B. auf das Chromosom 13, 14 oder 15, aber auch eine 21/22- und eine 21/21-Translokation). Balancierte Translokationen bei einem Elternteil können beim Kind zu einem erblich bedingten Auftreten des Down-Syndroms führen, oft jedoch sind die Translokationen beim betroffenen Kind neu entstanden (ca. 50 %). Im Vergleich mit der freien Trisomie 21 können sich Kinder mit Translokationen in ihren biochemischen Bedingungen unterscheiden (Pueschel u. a. 1987, 25). Deshalb kann es möglich sein, dass die Entwicklung im Einzelfall etwas günstiger verläuft als bei einer freien Trisomie.

Fortschreitende Techniken in der Zytogenetik und genauere Identifizierung der Chromosomen zeigten, dass in seltenen Fällen nur ein Teil des Chromosoms 21 dreifach vorhanden und in einem anderen der 46 Chromosomen integriert ist. Wirksam werden und zum Erscheinungsbild des Down-Syndroms führen kann diese partielle Trisomie, wenn es sich bei dem translozierten Teil um das Segment des Chromosoms 21 handelt, das für die Ausprägung der Behinderung entscheidend ist (Down-Syndrom Critical Region, zytogenetisch als 21q22.3 bezeichnet).

Für humangenetische Familienberatungen ist es sehr wichtig, die verschiedenen Formen der Translokationen voneinander zu unterscheiden (Leitlinien 2016, 16). Der prozentuale Anteil der Translokationsbefunde beim Down-Syndrom liegt bei 5 % (Murken 1990, 14).

## 2.4 Ätiologische Faktoren

Die verschiedenen Formen der Trisomien, die dem Auftreten des Down-Syndroms zugrunde liegen, lassen sich zwar feststellen, aber es ist bisher nicht möglich, die Faktoren anzugeben, die diese Teilungsstörungen verursachen.

Immer wieder werden allerdings Vermutungen geäußert, dass neben den bekannten altersbedingten Faktoren auch eine Vielzahl unterschiedlicher ätiologischer Risiken wie Strahlenschädigungen oder vielfältige Umweltbelastungen eine auslösende Wirkung haben könnten. Bisher gibt es aber keine bewiesenen Zusammenhänge. Auch die Berliner Studie nach dem Reaktorunfall in Tschernobyl konnte keinen eindeutigen Nachweis erbringen. Deshalb muss nach derzeitigen Erkenntnissen davon ausgegangen werden, dass viele dieser Faktoren zwar chromosomale Schädigungen und dadurch bedingte Behinderungen auslösen können, aber sie führen wohl nicht zu einer zahlenmäßigen Abweichung (Trisomie 21) von ansonsten unbeschädigten Chromosomen.

Das Down-Syndrom gibt es auf allen Erdteilen, bei allen Rassen und, wie einige alte Darstellungen und Funde belegen (Wendeler 1988, 14 f.), schon seit Jahrhunderten. Es ist deshalb eher wahrscheinlich, dass Chromosomenfehlverteilungen und Translokationen sich zufällig ereignende Störungen bei den Reifeteilungen sind.

Ob die Entschlüsselung des Chromosoms 21 zu neuen Erkenntnissen über die Ursachen des Down-Syndrom führt, nicht nur was einzelne krankheitsauslösende Gene betrifft, zeichnet sich bisher noch nicht ab.

#### 2.4.1 Alter der Mutter und des Vaters

Ein Zusammenhang, der bereits früh festgestellt wurde, besteht zwischen dem mit zunehmendem Gebäralter der Mutter auch vermehrten Auftretenden Down-Syndrom. Beträgt die Wahrscheinlichkeit für die Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom bei einem Alter der Mutter von 20–30 Jahren noch eine auf ca. 1500 Geburten und im Alter von 30–35 Jahren eine auf ca. 800 Geburten, so steigt das Risiko im Alter von 35–40 auf eine zu 280 und im Alter von über 40 Jahren auf eine zu 150 mit weiter zunehmender Tendenz.

##### Mütterliches Alter

20–30 Jahre	1 auf 1500
30–35 Jahre	1 auf 800
35–40 Jahre	1 auf 280
über 40 Jahre	1 auf 150

Auf den Internet-Seiten der WHO wird die Empfehlung gegeben, Schwangerschaften bei älteren Frauen zu vermeiden, um die Anzahl der Kinder mit Down-Syndrom zu verringern. »Diese einfache Methode der primären Prävention könnte die Anzahl der davon betroffenen Kinder um bis zu 50 % reduzieren« (WHO 2000, Übers. E. W.). Ein solcher Rat ist generell problematisch und berücksichtigt zudem nicht die vielfältigen individuellen Gründe für eine abweichende Familienplanung.

Obwohl die Wahrscheinlichkeit für die Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom bei einem erhöhten Gebärtalter der Mütter ansteigt, ist mittlerweile eindeutig festzustellen, dass die Altersstruktur der Mütter (und Väter) betroffener Kinder heute dem Durchschnitt entspricht. Das hat verschiedene Ursachen. So bekommen weit mehr Frauen ihre Kinder in jüngeren Jahren, weshalb trotz der geringeren Relationen die rechnerische Wahrscheinlichkeit für die Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom in dieser Gruppe am größten ist. Zudem wird die Erstelternschaft heutzutage zeitlich deutlich später als noch vor zwei oder drei Jahrzehnten geplant und liegt mittlerweile bei etwa 29–30 Jahren. Diese typische Entwicklung trifft auch zu für Familien, die ein Kind mit Down-Syndrom haben. Somit entspricht das Alter der Eltern bei der Geburt ihres Kindes mit Down-Syndrom überwiegend der normalen Altersstruktur von Eltern heute und zeigt keine deutlichen Abweichungen mehr.

Eine eigene umfangreiche Untersuchung (Wilken 2001, 8 ff.) bestätigt diese Entwicklung.

#### Altersverteilung der Eltern

	<b>Alter der Mutter bei der Geburt des Kindes mit DS</b>	<b>Alter des Vaters bei der Geburt des Kindes mit DS</b>
N	705	702
Mittelwert	31,55	34
Minimum	17	19
Maximum	47	54

Eine japanische Elternbefragung ergibt gleichfalls, dass 82 % der Frauen bei der Geburt ihres Kindes mit Down-Syndrom unter 35 Jahre alt war mit einem Durchschnittsalter von 31 Jahren (Tatsumi-Miyajima u. a. 1997).

In einer Schweizer Untersuchung wurde festgestellt, »dass die Anzahl der Kinder mit Down-Syndrom bei Müttern im Alter von 35 Jahren und mehr abnimmt, und dass die Zahl der Down-Syndrom-Kinder von Müttern unter 35 Jahren ... steigt« (Jeltsch-Schudel 1999, 55). Eine Datenauswertung von prä- und postnatal erfasster Fälle von Trisomie 21 in der Deutsch-Schweiz ergab, dass insgesamt »die Häufigkeit der mit Trisomie 21 geborenen Kinder seit 1985 konstant (ist), obwohl in der Periode 1992–1996 rund ein Drittel aller Fälle infolge Schwangerschaftsabbruch nach pränataler Diagnose nicht zur Welt kamen ... Die Ursache ist eine Rechtsverschiebung der Altersverteilung der Mütter bei der Geburt. Dadurch stieg das mittlere Alter einer Mutter zwischen 1980 und 1986 von 26 Jahren auf 30 Jahre« (Binkert, Mutter, Schinzel 1999, 19). Insgesamt muss davon ausgegangen werden, dass die zunehmende Inanspruchnahme von pränataler Diagnostik durch ältere Schwangere (und Schwangerschaftsabbruch bei entsprechendem Befund) die Anzahl der Geburten von Kindern mit Down-Syndrom in dieser Altersgruppe verringert (Murken 1990, 13).

Ob auch zwischen dem väterlichen Alter und dem Auftreten einer freien Trisomie 21 ein Zusammenhang besteht, ist nicht hinreichend geklärt. Die bisher vorliegenden Untersuchungen ergaben widersprüchliche Ergebnisse. Während in einigen Erhebungen sich keine Anhaltspunkte für einen Alterseffekt bei Vätern von Kindern mit Down-Syndrom ergaben, wiesen andere Untersuchungen durchaus einen Zusammenhang nach. Wenn Auswirkungen des mütterlichen Alters ausgeschlossen wurden, zeigte sich jedoch – wenn überhaupt – bei Männern erst über 55 Jahren ein möglicher Effekt, während unterhalb dieses Alters keine Hinweise auf einen Zusammenhang erkennbar waren (Weber, Rett 1991, 16). Unabhängig vom Altersfaktor ist jedoch zweifelsfrei nachgewiesen, dass die Chromosomenfehlverteilung auch bei der väterlichen Keimzellbildung entstehen kann. Die geschätzte Häufigkeit wird mit etwa 20–25 % angegeben (Wendeler, 1988, 166).

Die mit zunehmendem mütterlichen Alter erhöhte Wahrscheinlichkeit für die Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom und das altersunabhängige zufällige Entstehen einer Trisomie ist bisher ursächlich nicht hinreichend zu erklären. Nicht beweisen ließ sich die oftmals geäußerte Hypothese, dass bei zunehmendem Alter der Mutter eine funktionelle Beeinträchtigung der Keimzelle erhöht wahrscheinlich wird. Gerade dann bleibt unverständlich, dass »der Karyotyp in allen Geweben gleich ist (und) nach Verteilungsstörungen der Chromosomen keine Form-, sondern Zahlenanomalien auftreten, d. h. Abweichungen von der Modalzahl« (Pfeiffer 1975, 678).

## 2.4.2 Familiensituation

Ein Unterschied ergibt sich zwischen Familien ohne und mit einem Kind mit Down-Syndrom hinsichtlich der Anzahl der Kinder. Während es in der Gesamtbevölkerung heute relativ viele Einzelkinder gibt, wachsen Kinder mit Down-Syndrom selten ohne Geschwister auf. So ergab eine schweizerische Untersuchung zur Familiensituation von Kindern mit Down-Syndrom im Vergleich mit durchschnittlichen Familien: »Es gibt weniger Einzelkinder mit DS, etwas weniger Zweikindfamilien, dafür deutlich häufiger Familien mit drei und mehr Kindern« (Jeltsch-Schudel 1999, 57). Auch eine japanische Untersuchung kommt zu einem entsprechenden Ergebnis. Danach war das Kind mit Down-Syndrom in 40 % der Familien das erste Kind, in 48 % das zweite; 40 % der Familien hatten nach der Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom noch weitere Kinder. Die durchschnittliche Kinderzahl betrug 2,3 (Tatsumi-Miyajima u. a. 1997). Auch in einer Reutlinger Befragung lag der Anteil der Drei-Kind-Familien bei 21 % im Gegensatz zu den durchschnittlichen 9 % in anderen deutschen Familien (Klatte-Reiber 1997, 198).

In einer eigenen Untersuchung zur Familiensituation (Wilken 2001) zeigte sich, dass etwa 40 % der Kinder mit Down-Syndrom als erste Kinder geboren wurden und in 42 % der Familien waren die Kinder mit Down-Syndrom zweite Kinder. In vielen dieser Familien wurde danach noch ein drittes Kind geboren. In 18 % der Familien waren die Kinder mit Down-Syndrom das dritte bis siebte Kind.



Für die Familiensituation von Kindern mit Down-Syndrom ergeben diese neueren Daten, dass es nur wenige Unterschiede zu anderen durchschnittlichen Familien gibt. Sowohl die Altersstruktur der Eltern als auch die Stellung in der Geburtenfolge der Kinder zeigt überwiegend Gemeinsamkeiten. Durch diese normale Einbindung der Kinder mit Down-Syndrom in ihre Geschwisterreihe – selbst wenn sie die Jüngsten sind, besteht kein übergroßer Altersabstand zu den anderen Kindern – sind sie auch in die normalen Spielaktivitäten und Freundschaften ihrer Geschwister stärker einbezogen. Sie erhalten so vielfältige Anregungen und sind ganz natürlich in das soziale Umfeld ihrer Familie integriert. Die Erfahrungen der Eltern mit diesem gemeinsamen Aufwachsen ihrer Kinder führen dazu, dass sie für ihr behindertes Kind die erlebte Integration im Familienalltag und in normalen sozialen Bezügen auch im Kindergarten und in der Schule erhalten wollen. Sie wünschen sich deshalb für ihre Söhne und Töchter entsprechende Möglichkeiten des gemeinsamen Spielens und Lernens mit anderen Kindern und Teilhabe in der Freizeit und später auch im beruflichen Bereich.

## 2.5 Genetische Beratung

### 2.5.1 Wiederholungsrisiko

Die Chromosomenanalyse ist die Grundlage der zweifelsfreien Diagnostik des Down-Syndroms und Voraussetzung für eine genetische Beratung. Die Prognose für das Wiederholungsrisiko bei weiteren Schwangerschaften ist bei den verschiedenen zytogenetischen Formen des Down-Syndroms unterschiedlich.

Die mit ca. 92 % häufigste Ursache des Down-Syndroms, die freie Trisomie 21, ist nicht auf erbliche Faktoren zurückzuführen, trotzdem muss von einer erhöhten Wahrscheinlichkeit für das erneute Auftreten einer Chromosomenaberration ausgegangen werden. »Insgesamt kann das Wiederholungsrisiko unabhängig vom

Alter bei einer Größenordnung von 1 % angegeben werden, wobei sich bei einer weiteren Schwangerschaft nicht die gleiche Chromosomenaberration wiederholen muß« (Murken 1990, 22). Entsprechend müssen Eltern von Kindern mit Down-Syndrom bei der genetischen Beratung darauf hingewiesen werden, dass das Wiederholungsrisiko sich nicht allein auf die Trisomie 21 bezieht, sondern allgemein auf chromosomal Fehlverteilungen, durch die sowohl schwerere Behinderungen (Trisomie 13, 18) als auch weniger umfangreiche Beeinträchtigungen (Klinefelter-Syndrom) ausgelöst werden können.

Solche Informationen müssen mit ausführlicher und einfühlsamer Beratung erfolgen, damit sie die Eltern nicht unnötig verunsichern. Eine unzureichende Information über diese besondere Problematik ist jedoch nicht sinnvoll und deshalb abzulehnen.

Bei ca. 5 % aller Kinder mit Down-Syndrom liegt eine unbalancierte Translokation vor. Sie kann beim Kind *neu entstanden* sein, was für etwa 50 % zutrifft, oder sie wurde von einem Elternteil, der Träger einer balancierten Translokation ist, vererbt. Ist die Translokation beim Kind neu aufgetreten, kann für die Eltern von einem nicht erhöhten Risiko bei weiteren Kindern ausgegangen werden. Soweit ein Elternteil jedoch Träger einer balancierten Translokation ist, besteht ein deutlich erhöhtes Wiederholungsrisiko. Es beträgt z. B. bei der häufigen Form, der 14/21 Translokation, theoretisch 25 % (Murken 1990, 16 f.), aber die empirische Wahrscheinlichkeit liegt deutlich niedriger. Bei mütterlicher Trägerin wird das tatsächliche Risiko mit 13 % und bei väterlichem Träger mit 4 % angegeben (Schwinger 1992, 33).

Mosaikstrukturen als Ursache des Down-Syndroms sind mit ca. 3 % sehr selten. Wenn die Fehlverteilung erst bei den späteren Zellteilungen nach der Befruchtung aufgetreten ist, kann von einem nicht erhöhten Wiederholungsrisiko ausgegangen werden, während bei einer ursprünglichen Trisomie 21, wo erst im Verlauf der ersten Zellteilungen die Mosaikform entstand, ein vergleichbares Risiko wie bei der freien Trisomie 21 angenommen werden muss.

Die mit den verschiedenen Formen des Down-Syndroms gegebenen unterschiedlichen genetischen Bedingungen machen die Notwendigkeit einer differenzierten, individuellen Beratung deutlich (Leitlinien 2016, 17).

## 2.5.2 Pränatale Diagnostik

Die Vorsorgeuntersuchungen der schwangeren Frau haben das Ziel, gesundheitliche Probleme oder Risiken der werdenden Mutter oder des sich entwickelnden Kindes möglichst frühzeitig zu erkennen und ggf. zu behandeln. Dazu gehören auch routinemäßig drei Ultraschalluntersuchungen. Neben diesen Standardverfahren werden spezielle Maßnahmen angeboten, um mögliche Beeinträchtigungen beim ungeborenen Kind zu erfassen (Spezialultraschall, Serumscreening, Bluttest). Das führt zu einem immer üblicher werdenden Einsatz solcher Untersuchungen, selbst wenn es keine begründete Annahme für ein bestimmtes Risiko gibt. Der neu angebotene Praena-Test wird diese Entwicklung wahrscheinlich verstärken und damit langfristig die riskanteren invasiven Verfahren (Amniosentese) ersetzen.