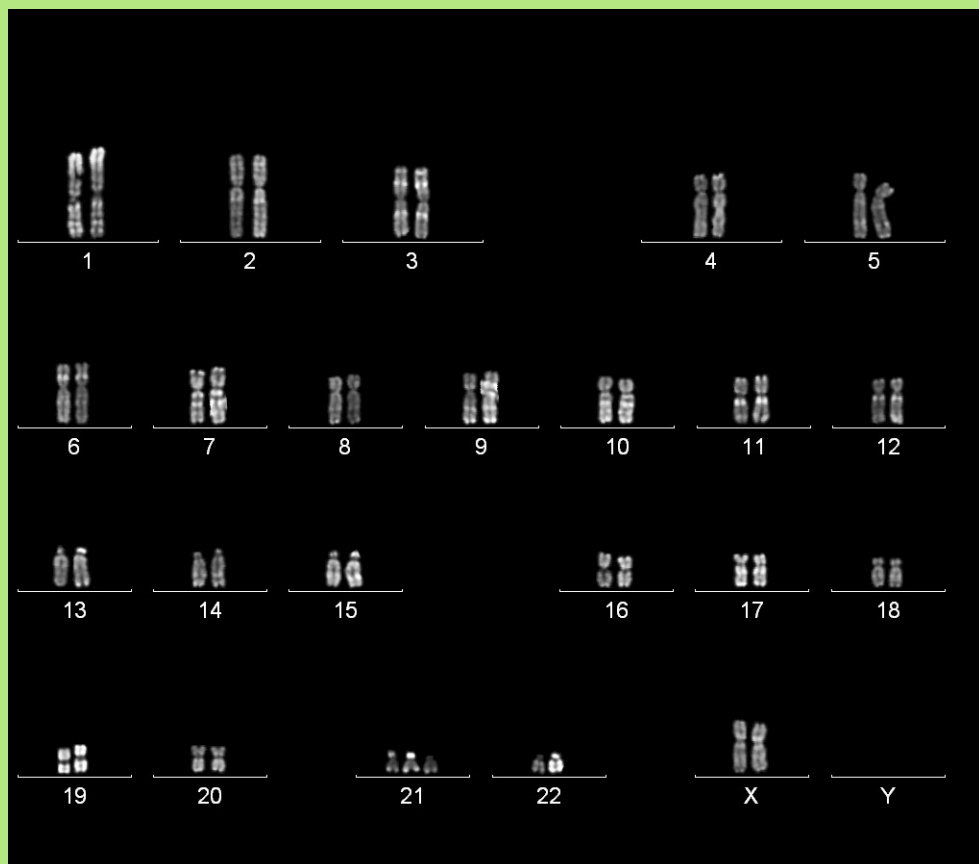


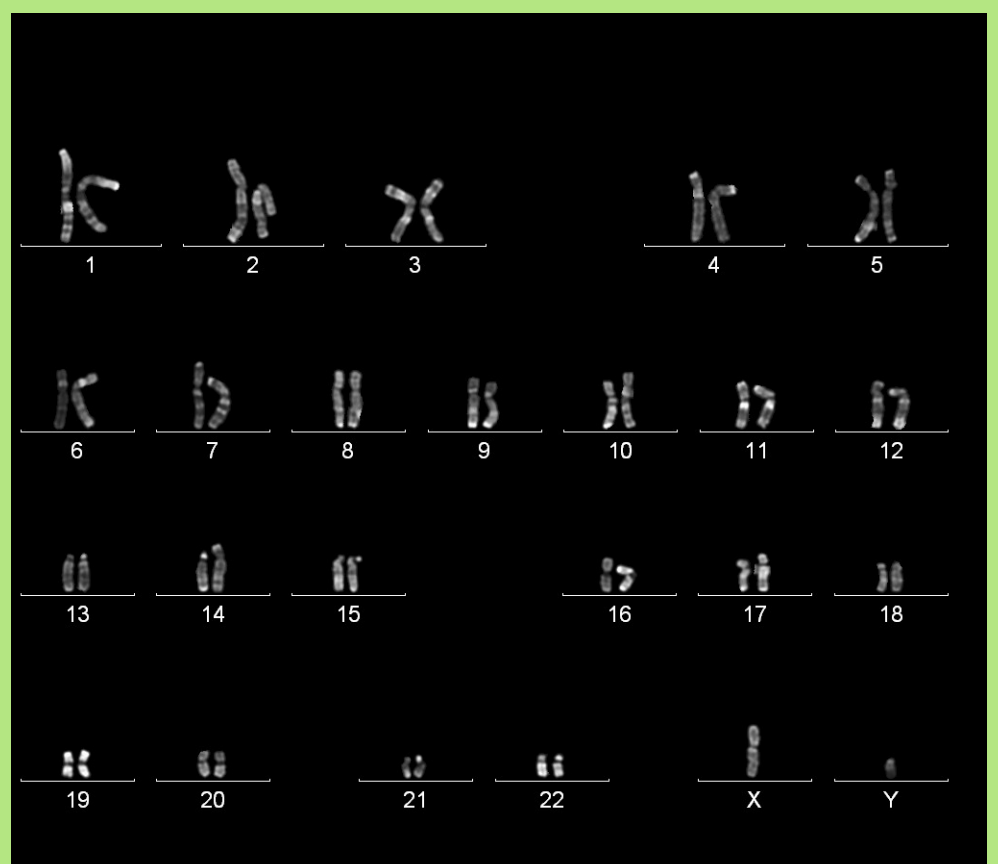
# Trisomie 21

Der normale Chromosomensatz des Menschen enthält 23 Chromosomenpaare, insgesamt 46 Chromosomen. Die Chromosomenpaare sind durchnummeriert von 1 bis 22, das 23. Chromosomenpaar besteht aus zwei Geschlechtschromosomen, XX bei Frauen bzw. Mädchen und XY bei Männern bzw. Jungen.

Ist von einem bestimmten Chromosom ein drittes Exemplar vorhanden, so wird dies als Trisomie (3 Körper) bezeichnet und die entsprechende Nummer angegeben; bei drei Chromosomen Nr. 21 also „Trisomie 21“. Durch die Chromosomenanalyse kann unterschieden werden, ob das dritte Chromosom einzeln vorliegt („freie Trisomie 21“) oder mit einem anderen Chromosom verbunden ist („Translokation“).



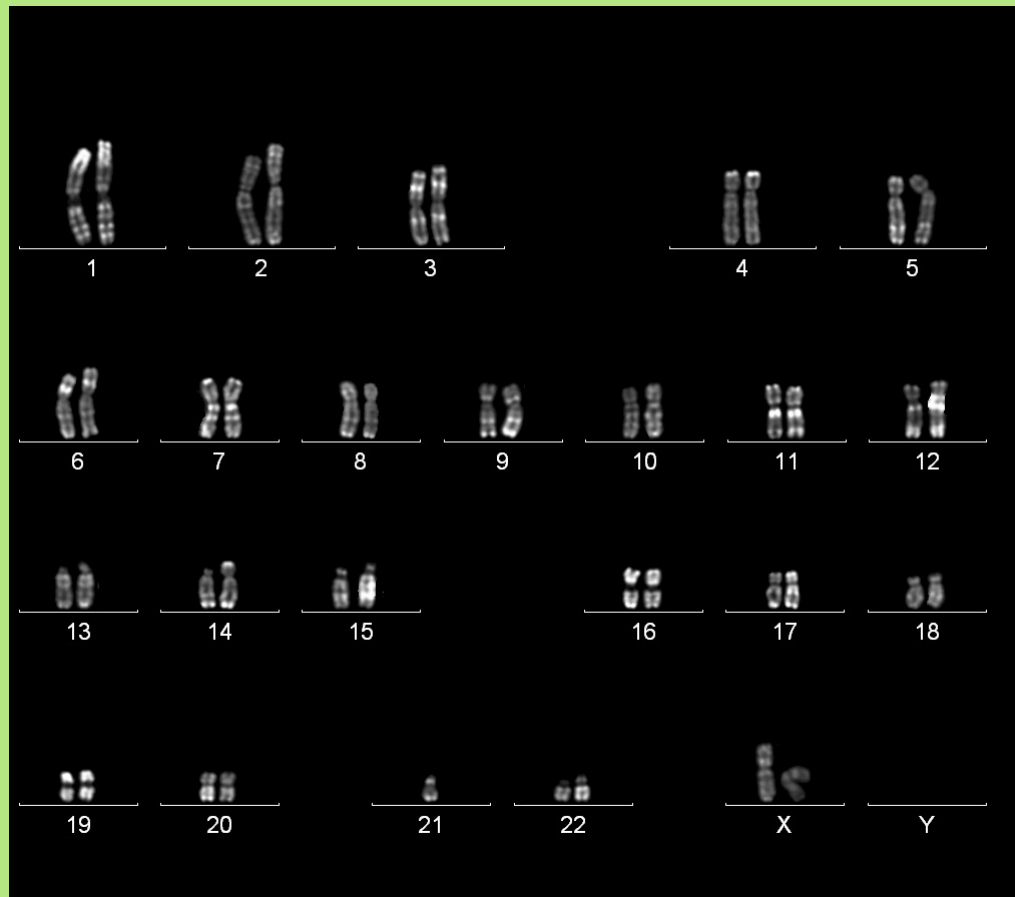
*freie Trisomie 21*



*Hier ist das dritte Chromosom 21 fest mit einem anderen Chromosom, nämlich einem Chromosom 14, verbunden (unbalancierte Translokation).*

Etwa 95% der Kinder mit einer Trisomie 21 haben eine freie Trisomie, ca. 5% eine Translokation.

Bei etwa der Hälfte der Kinder mit einer Translokation hat die Mutter oder der Vater ebenfalls eine Translokation, allerdings insgesamt nur 45 Chromosomen („balancierte Translokation“).



*balancierte Translokation*

Die fachlichen Bezeichnungen des Chromosomensatzes sind:

47,XX,+21 bei einem Mädchen mit freier Trisomie 21

und

47,XY,+21 bei einem Jungen mit freier Trisomie 21

46,XX,der(14;21)(q10;q10),+21 bei einem Mädchen mit Translokationstrisomie

und

46,XY,der(14;21)(q10;q10),+21 bei einem Jungen mit Translokationstrisomie

Bei etwa der Hälfte der Kinder mit einer Translokation hat die Mutter oder der Vater ebenfalls eine Translokation, allerdings insgesamt nur 45 Chromosomen: Ein Chromosom 21 liegt einzeln vor, das zweite ist fest mit einem anderen Chromosom, z.B. einem Nr. 14 verbunden.

Die fachliche Bezeichnung dieses Chromosomensatzes ist:

45,XX,der(14;21)(q10;q10) bei Frauen

und

45,XY,der(14;21)(q10;q10) bei Männern

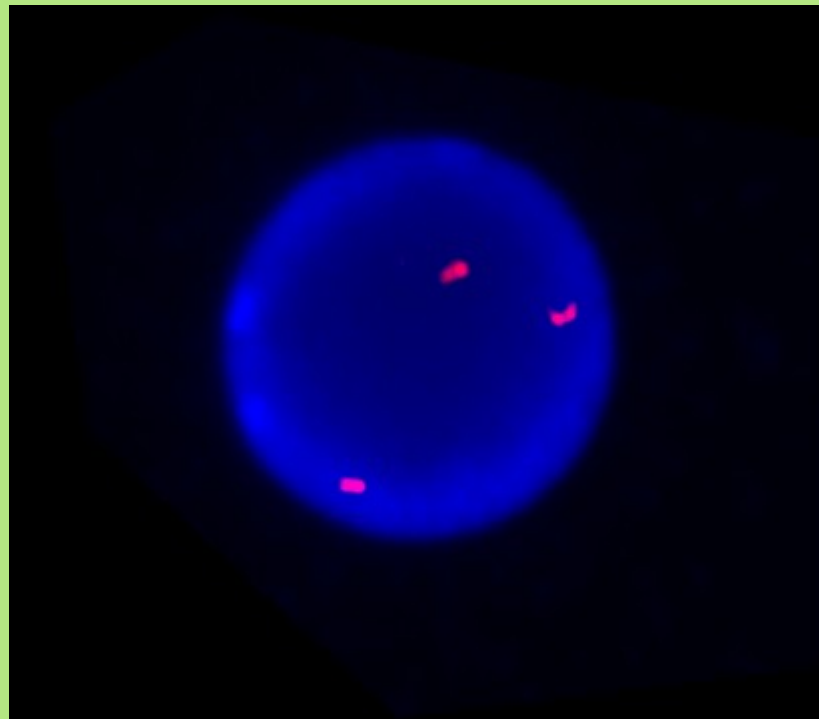
Ist die Gesamtmenge der Chromosomen normal, so liegt eine balancierte Translokation vor. Liegt eine Trisomie vor, so wird die Translokation als unbalanciert bezeichnet. Kinder mit einer Translokationstrisomie (unbalancierte Translokation) unterscheiden sich nicht von Kindern mit freier Trisomie. Eltern mit einer balancierten Translokation unterscheiden sich nicht von Eltern mit normalem Chromosomensatz.

Die Unterschiede zwischen den Chromosomensätzen werden erst durch die Chromosomenanalyse erkannt.

### **Trisomie 21 – Schnelltest**

Wird ein Kind mit Zeichen einer Trisomie 21 geboren, so kann zur zügigen Überprüfung des Chromosomenbefundes ein „Schnelltest“ durchgeführt werden. Für eine vollständige Chromosomenanalyse müssen die zu untersuchenden Zellen in Teilung sein, was bei Zellen des Blutes nicht der Fall ist. Dies kann erst durch eine Zellkultur, die einige Tage dauert, erreicht werden.

Zur Überprüfung, wieviele Chromosomen 21 in den Zellen sind, können Blutausrichungen mit fluoreszierenden „Steckern“ (DNA-Sonden) behandelt werden, die sich an die Chromosomen 21 anheften wie Stecker in einer Steckdose. Werden die Blutausrichungen dann unter Fluoreszenzlicht im Mikroskop betrachtet, so leuchten die Chromosomen 21 in den Zellkernen. Zwei leuchtende Punkte bedeuten zwei Chromosomen 21, drei leuchtende Punkte bedeuten drei Chromosomen 21, also eine Trisomie 21.



Der Schnelltest kann allerdings nicht zwischen einer freien Trisomie und einer Translokation unterscheiden.

## Chromosomen

sind die Träger der Erbanlagen (Gene), sie werden auch als Erbträger bezeichnet.

Veränderungen im Chromosomensatz eines Menschen, zum Beispiel Trisomien, bedeuten nicht, daß die Erbanlagen, die in diesen Erbträgern gespeichert sind, verändert sind. Zum typischen klinischen Bild einer Trisomie 21 kommt es, weil von den Genen, die auf Chromosom 21 liegen, eine Extra-Dosis vorhanden ist und nicht, weil die Gene verändert sind.

Freie Trisomien und etwa die Hälfte der Translokations-Trisomien entstehen spontan.

Chromosomenanomalien sind also keine Erbkrankheiten!

Verwandte der Menschen mit Trisomie 21 haben kein höheres Risiko für ihre Familienplanung als andere Menschen, es sei denn, sie wären Träger einer balancierten Translokation, was selten ist.

## **Namen im Wandel der Zeit:**

### **Vom Mongoloidismus zum Down – Syndrom**

Im Jahre 1866 – also vor etwa 150 Jahren – verfaßte der Sozialpädiater John Langdon Haydon Langdon-Down in England eine Abhandlung mit dem Titel „Observations on an ethic classification of idiots“, in der er auch eine Gruppe seiner Patienten beschrieb, die wir heute als „Down-Syndrom“ bezeichnen.

Dr. Langdon-Down folgte dem damaligen Zeitgeist, der die Vorstellung hatte, daß die nichteuropäischen Rassen auf stammesgeschichtlich niedrigerer und geistig minderwertiger Stufe stünden und Angehörige der europäischen Rasse infolge degenerativer und regressiver Prozesse gelegentlich darauf zurückschlugen.

Entsprechend diesem Denkmodell definierte Dr. Down einige seiner Patienten als „mongolischen Typ“, es wurde die Begriffe „mongoloide Idiotie“, „Mongoloidismus“ oder „Mongolismus“ geprägt.

(Zitiert nach H. A. Hienz, 1971)

Nicht nur die Ergebnisse der Chromosomenanalysen dokumentieren eindeutig, daß die Grundvoraussetzung für die Namensgebung – nämlich die Wertung der verschiedenen Menschenrassen in „niedriger“ und „höher“ – falsch ist. Aufgeklärte Menschen brauchen für ein gesundes Selbstbewußtsein nicht das Gefühl, von Natur aus besser zu sein als die anderen.

Die Namensgebung „Down-Syndrom“ würdigt die Verdienste von Dr. Langdon-Down, der seine Patienten nicht einfach verwahrte, sondern ihnen eine ihren Begabungen entsprechende Ausbildung ermöglichte:

„Wir müssen die höchstmögliche Kultur, die beste physische, sittliche und intellektuelle Ausbildung anbieten, um jenen, die den größten Anspruch auf unsere Sympathie haben, neue Bereiche des Glücks zu eröffnen.“

John Langdon Haydon Langdon-Down, 1887, zit. Nach N.J. Pies, 1996