

edsa

- europäische down-syndrom assoziation deutschland



Medizinische
Vorsorgeuntersuchungen
bei Menschen
mit Down-Syndrom

**Empfehlungen der
European Down Syndrome Association**

**Medizinische
Vorsorgeuntersuchungen
bei Menschen mit Down-Syndrom**

**Professor Dr. Alberto Rasore-Quartino
Carlo Bachetti (I),
Corrado Romano (I),
Juan Perera (Sp),
Jean Rondal (B),
Jean-Paul Champeaux (F),
Benedicte de Fremenville (F),
Monique Randel-Timperman (G),
Maria Šustrová (SR),
Ben Sacks (UK),
Goran Annerén (S),
Anna Contardi (I),
Aldo Moretti (I),
Pat Clarke (Ir),
Joan Murphy (Ir).**

(Deutsche Bearbeitung Monique Randel-Timperman)

Inhalt

Vorwort	7
1. Die vorgeburtliche Periode	9
2. Diagnose und Behandlungsmaßnahmen	10
2.1 Mitteilung der Diagnose	10
2.2 Angeborene Fehlbildungen	11
<i>Herzfehler und Komplikationen</i>	11
<i>Anomalien des Magen-Darmtrakts</i>	12
<i>Sensorische Probleme</i>	14
<i>Laboruntersuchungen</i>	16
<i>Ernährung und Wachstum</i>	17
<i>Schilddrüse</i>	18
<i>Malabsorption und Glutenunverträglichkeit</i>	20
<i>Neigung zu Übergewicht</i>	22
<i>Buccofaziale Probleme</i>	22
<i>Anomalien des Knochenbaus und der Muskulatur</i>	23
<i>Geschlechtsreife</i>	24
<i>Kardiologische Probleme</i>	25
3. Altersabbau	26
Medizinische Untersuchungen bei Neugeborenen (Geburt bis 1 Monat)	29
Vorsorgeuntersuchungen im ersten Lebensjahr (1–12 Monate)	31
Medizinische Untersuchungen von 1 bis 6 Jahren	33
Vorsorgeuntersuchungen von 7 bis 12 Jahren	35
Vorsorgeuntersuchungen bei Jugendlichen und jungen Erwachsenen	37
Vorsorgeuntersuchungen bei Erwachsenen und älteren Personen	39
Literaturverzeichnis	42

Menschen mit Down-Syndrom brauchen die gleiche gesundheitliche Vorsorge wie die übrige Bevölkerung. Sie haben jedoch ein erhöhtes Risiko für angeborene Fehlbildungen und Erkrankungen oder erworbene Funktionsstörungen. Manche medizinische Probleme können im Laufe ihres Lebens häufiger auftreten. Im Hinblick auf ihre Förderung und gesellschaftliche Integration sind deshalb spezifische zusätzliche Untersuchungen und medizinische Vorsorgemaßnahmen erforderlich. Ziel dieser Massnahmen ist es, durch eine frühzeitige Behandlung eine erhöhte Krankheits- und Sterberate zu verhindern. Dazu ist es auch notwendig, das besondere Gesundheitsprofil der Menschen mit Down-Syndrom sowie spezifische medizinische Komplikationen und ihre Häufigkeit in den verschiedenen Altersstufen zu kennen.

Wissenschaftler aus der ganzen Welt, aus den USA, aus Italien, Frankreich, Spanien, Großbritannien, Irland, Belgien, den Niederlanden, Deutschland usw. arbeiten seit vielen Jahren an einem Maßnahmenkatalog zur Verbesserung der Gesundheitsvorsorge für Menschen mit Down-Syndrom.

Die vorliegenden besonderen Richtlinien für eine medizinische Vorsorge der European Down Syndrome Association sind als Hilfe für Kinderärzte und Allgemeinmediziner, die Menschen mit Down-Syndrom jeder Altersstufe betreuen, gedacht. Diese Richtlinien basieren auf früheren Publikationen und auf persönlichen Erfahrungen der Autoren. Es wurde versucht, die wichtigsten medizinischen Aspekte darzustellen und sowohl einfach verständliche als auch nützliche Massnahmen vorzuschlagen.

Diese Empfehlungen entsprechen dem heutigen Wissenstand. Sie sollten ständig durch neue Erkenntnisse ergänzt werden.

Die empfohlenen Maßnahmen sind je nach Alter unterschiedlich gewichtet. Bei Kindern sollte eine möglichst erfolgreiche Eingliederung in die Gemeinschaft gefördert werden, während bei Erwachsenen vielmehr auf die Erhaltung und Verbesserung erworbener Fähigkeiten geachtet werden sollte.

Ausgehend von einer modernen Sichtweise der lebenslangen Entwicklung, der Erziehung und des Wohlbefindens berücksichtigen diese Empfehlungen die besonderen Bedürfnisse der Menschen mit Down-Syndrom, damit sie ihre Fähigkeiten voll entfalten und ein möglichst zufriedenstellendes und glückliches Leben führen können.



1. Die vorgeburtliche Periode

Die Aufklärung über das Risiko ein Kind mit Down-Syndrom zu bekommen, ist meist die Aufgabe von Kinderärzten, Humangenetikern oder Geburtshelfern. Die Eltern, die Familien oder andere Personen sollten allgemeine Informationen über das Down-Syndrom in leicht verständlicher Form erhalten.

- Methoden der Pränataldiagnostik
- Behandlungsmöglichkeiten und Fördermaßnahmen
- Erziehung, Förderung und Zukunftsperspektiven eines Kindes mit Down-Syndrom
- Möglichkeiten der Unterstützung und Beratung nach der Mitteilung der Diagnose

Qualifiziertes Personal (Kinderärzte, Humangenetiker, Geburtshelfer usw.) sollten korrekte Informationen über die Risiken genetischer Erkrankungen und über die Methoden der Pränataldiagnostik weitergeben. Vor allem die Möglichkeiten einer positiven Entscheidung für das Kind, aber auch die möglichen Folgen einer Spätabtreibung sollten besprochen werden. Im Falle der Diagnose Down-Syndrom sollte der Kontakt zu Selbsthilfegruppen empfohlen werden.

Die Berater sollten, besonders in der Phase nach der Diagnosemitteilung, dem Ehepaar unterstützend zur Seite stehen und dabei Achtung vor deren Persönlichkeit, Überzeugungen und Lebenssituation zeigen.

Die Vorbereitung des Ehepaares ist von entscheidender Bedeutung für die spätere Entwicklung des Kindes und seiner Lebensqualität.

2. Diagnose und Behandlungsmaßnahmen

2.1 Mitteilung der Diagnose

In den meisten Fällen ist eine klinische Diagnose bei der Geburt möglich. Bei sehr kleinen Neugeborenen, bei Frühgeborenen oder bei schweren medizinischen Problemen, kann sie jedoch durch andere Merkmale erschwert werden. Auch bei einem Anfangsverdacht noch bevor das Ergebnis der Chromosomenanalyse vorliegt, sollte die Möglichkeit einer Diagnose Down-Syndrom *beiden Eltern gemeinsam* mit einfachen Worten mitgeteilt werden. Dabei sollten der Arzt oder die Eltern das Kind im Arm halten oder es berühren. Die besonderen körperlichen Merkmale des Neugeborenen sollten erklärt werden und die positiven Aspekte der Beziehung zum Kind, der späteren Entwicklung, die Lernmöglichkeiten und die Möglichkeiten, ein selbstbestimmtes Leben zu führen, besonders betont werden.

Meistens sind mehrere Gespräche mit den Eltern erforderlich. Wenn sie dies wünschen, sollte ihnen auch eine weitere genetische Beratung angeboten werden. Eine psychologische Begleitung sowie der Kontakt zu Selbsthilfegruppen sollten immer unterstützt werden.

2.2 Angeborene Fehlbildungen

Beim Down-Syndrom können mehrere angeborene Fehlbildungen auftreten. Diese müssen genau diagnostiziert und rechtzeitig adäquat behandelt werden, um zum Teil schwerwiegende Komplikationen zu vermeiden (Hall, 1988).

Herzfehler und Komplikationen

Am häufigsten sind angeborene Herzfehler. Sie betreffen ca. 50% der Neugeborenen mit Down-Syndrom und entsprechen 7% der Fälle in der Gesamtbevölkerung. Die häufigsten Komplikationen, sie machen fast die Hälfte aller Fälle aus, sind der Endokardkissendefekt und der AV-Kanal. Da die meisten Abweichungen operativ behoben werden können, sollten sie möglichst früh diagnostiziert werden.

Herzfehler werden oft von einem Hochdruck im Lungenkreislauf (Pulmonalarterienhypertonie) begleitet. Die betroffenen Kinder zeigen bereits im jungen Alter entsprechende Symptome mit u. a. erhöhtem pulmonalen Gefäßwiderstand, Kardiomegalie (Herzvergrößerung), Leberzirrhose oder Herzinsuffizienz. Diese Patienten weisen eine Wachstumsverzögerung auf und haben wiederholte Atemwegsinfekte. Dies kann zu einer hohen Krankheits- und Todesrate führen.

Die Lungengefäßobstruktion ist eine schwere, nicht operable Komplikation. Da Lungenhochdruck und eine Behinderung des Lungenkreislaufs bei einem Kind mit Down-Syndrom früher auftreten können als bei anderen Kindern, ist auch hier eine möglichst frühe chirurgische Behandlung angezeigt.

In den letzten Jahren konnten die Überlebenschancen bei Herzoperationen drastisch verbessert werden. Auch die langfristigen Prognosen sind günstig (Marino und Poeschel, 1996).

Andere angeborene Herzfehlbildungen treten seltener auf, dennoch sollte eine entsprechende Untersuchung erfolgen, da eine operative Behandlung fast immer erfolgreich ist.

Anomalien des Magen-Darmtrakts

4 - 7% aller Neugeborenen mit Down-Syndrom haben eine Duodenalstenose. Dies entspricht 30 - 50% aller entsprechenden Fälle im Bevölkerungsdurchschnitt. Auch eine angeborene Hirschsprung'sche Erkrankung (Aganglionose) ist mit 3,4% bei Neugeborenen mit Down-Syndrom gegenüber 0,02% bei anderen Neugeborenen verhältnismäßig häufig. Auch der Pancreas annulare und die Analperforation kommen relativ häufig vor.

In all diesen Fällen gilt es ebenfalls früh zu behandeln und entsprechende diätetische Maßnahmen zu befolgen, damit Komplikationen und gesundheitliche Belastungen auf ein Mindestmass reduziert werden.



Sensorische Probleme

Die sensorische Entwicklung ist grundlegend für die geistige Entwicklung eines Kindes. Bei Kindern mit Down-Syndrom liegen hier fast immer Probleme vor, die weitere Fortschritte behindern. Trotz bester Förderung können sie den Erwerb neuer Fähigkeiten stark beeinträchtigen. Dies gilt ganz besonders für das erste Lebensjahr.

Augenärztliche Probleme kommen überdurchschnittlich häufig vor. Schielen und Brechungsfehler verhindern richtiges Sehen und haben zusätzlich zu der geistigen Behinderung schwerwiegende Konsequenzen für die Entwicklung, da wir die meisten Informationen über unsere Umwelt über das Sehen aufnehmen. Sehfehler müssen deshalb so früh wie möglich diagnostiziert und korrigiert werden. Kleinkinder haben weniger Probleme, eine Brille zu tragen, wenn sie richtig angepasst ist und sie dem Kind hilft, besser zu sehen. Hier ist aber manchmal einige Geduld erforderlich.

Ein weiterer, häufiger Augenfehler ist der Katarakt. Dieser wird sowohl bei Neugeborenen als auch bei Erwachsenen beobachtet.

HNO-Probleme kommen bei Kindern mit Down-Syndrom besonders häufig vor. Sie behindern die Entwicklung der komplexen Kommunikationsstrategien, die für soziale Kontakte und Lernaufgaben notwendig sind. Die Häufigkeit von Hörfehlern bei Menschen mit Down-Syndrom jeden Alters wird auf ca. 70 - 80 % geschätzt. Meistens handelt es sich um eine Leitungsfehlhörigkeit. Aufgrund der gravierenden Konsequenzen für den Spracherwerb sowie für einen Erfolg der Eingliederung in die Gemeinschaft sind Vorsorgeuntersuchungen im HNO-Bereich unerlässlich.

Überdurchschnittlich häufig handelt es sich um Probleme im Bereich des Mittelohres. Typisch sind Mittelohrentzündungen, die von einem hartnäckigen Erguss begleitet werden. Sie entwickeln sich bereits im Kleinkindalter und bleiben häufig bis im Erwachsenenalter bestehen. Auch wenn bisher noch keine zufriedenstellende Behandlung von Ohrentzündungen entwickelt werden konnte, darf keine Diagnose verschleppt werden. Das Unterlassen einer notwendigen antibiotischen Behandlung kann zu einer Hörminderung

oder zu weiteren gesundheitlichen Komplikationen führen. Eine sorgfältige Nasenhygiene in Form von Spülungen mit einer physiologischen Lösung oder die Verwendung eines Nasenballons können Infekte und Tubenkatarrhe etwas mildern.

Kinder mit Down-Syndrom können auch weitere **Wahrnehmungsprobleme haben**, so zum Beispiel im Bereich der **taktil-kinästhetischen Wahrnehmung**, der **Tiefensensibilität**, des **Gleichgewichts-** oder **Geruchssinns** oder in der **Schmerzwahrnehmung**. Diese müssen sorgfältig begleitet und durch eine ganzheitliche Wahrnehmungsförderung, gegebenenfalls durch eine entsprechende basale Therapie, durch Ergotherapie oder psychomotorische Übungen behandelt werden.

Laboruntersuchungen

Neugeborene mit Down-Syndrom haben meist **hämatologische Komplikationen**, eine unzureichende Regulierung der **Blutbildung** (Weinstein, 1978). Diese führt zu verschiedenen hämatologischen Abweichungen wie Polyzythämie (hohe Anzahl roter Blutkörperchen) - sie sollte behandelt werden, um einen Gehirnschaden zu vermeiden -, Thrombozytopenie (Blutplättchenmangel), Thrombozytose sowie einer nach oben oder unten abweichenden Anzahl von Leukozyten. Diese Abweichungen treten nur vorübergehend auf und sind die Folge einer mangelhaften Kontrolle bei der Produktion hämatopoetischer Zellen in einer oder mehreren Zelllinien (Miller and Cosgriff, 1983). Die schwerwiegendste Folge einer gestörten Hämapoese ist die Leukämie.

Bei Kindern mit Down-Syndrom ist das Risiko einer Leukämie 10 bis 20 Mal höher als der Durchschnitt (Rosener und Lee, 1972). 25% aller Leukämien treten bereits bei Neugeborenen auf. Behandlungserfolg, Prognose sowie andere Merkmale unterscheiden sich nicht von der Durchschnittsbevölkerung. Eine bei Kindern mit Down-Syndrom beobachtete Empfindlichkeit für Methotrexat (Folsäurederivat) wird mit einem verzögerten Abbau des Mittels in Zusammenhang gebracht (Garré et al., 1987).

17% der Kinder mit Down-Syndrom entwickeln eine akute, transitorische **Leukämie**. Die klinischen und hämatologischen Symptome sind von der üblichen, akuten Leukämie nicht zu unterscheiden. Die Differentialdiagnose ist deshalb äußerst schwierig und erschwert die Wahl der richtigen therapeutischen Vorgehensweise (Cominetti und Rasore - Quartino, 1988). Allerdings führt die transitorische Leukämie in der Regel zu einer spontanen und vollständigen Remission.

Ernährung und Wachstum

Die Eltern sollten ausführlich über die Wichtigkeit des Stillens und einer ausgewogenen Ernährung informiert werden.

Eine Wachstumsverzögerung ist charakteristisch für das Down-Syndrom, deshalb müssen Wachstum und Gewicht regelmäßig überprüft werden. Die Körpergröße stabilisiert sich üblicherweise bei 2 - 3 Standardabweichungen des durchschnittlichen Wachstums. Zahlreiche Ursachen, die noch nicht ganz geklärt sind, wie Malabsorption, angeborene Herzfehler, Überfunktion der Schilddrüse oder auch Zöliakie können für den Minderwuchs verantwortlich sein. Neuere Untersuchungen befassen sich mit der Rolle des Wachstumshormons (GH) und des Somatomedins bzw. insulinähnlicher Wachstumsfaktoren (IGF), da diese Hormone sowohl für das Körperwachstum als auch für die Entwicklung und Funktion des Nervensystems grundlegend sind.

In einer Untersuchung von Kindern mit Down-Syndrom stellten Rasore-Quartino et al. (1987) niedrige IGFI-I-Werte fest. Die meisten Autoren fanden dagegen eine normale GH-Sekretion. Dennoch wurden in einer Studie von Annerén et al. (2000) Kinder mit Down-Syndrom mit einem gestörten Wachstum, unabhängig von ihren GH- und IGF-I-Werten, mit GH behandelt. Der Einfluss auf die Wachstumsbeschleunigung erschien vielversprechend. Diese Therapie bleibt jedoch umstritten, da keine Langzeitergebnisse vorliegen und Komplikationen, wie etwa Bluthochdruck oder Hyperglyzämie auftreten können. Deshalb muss zur Zeit von einer Behandlung mit Wachstumshormonen als Standardtherapie für Kinder mit Down-Syndrom abgesehen werden.

Schilddrüse

Bereits die ersten Beschreibungen des Down-Syndroms erwähnten eine Unterfunktion der Schilddrüse. Fast ein Jahrhundert lang galt sie als konstante Begleiterscheinung des Down-Syndroms. Erst als Labortests für die Schilddrüsenfunktion möglich wurden, konnte nachgewiesen werden, dass die meisten Menschen mit Down-Syndrom eine normale Schilddrüsenfunktion haben. Dennoch ist die höhere Häufigkeit von Schilddrüsenproblemen, hauptsächlich eine Unterfunktion, charakteristisch für das Down-Syndrom. In der Literatur wird eine angeborene Unterfunktion mit 0,7 % bis 0,10 % angegeben, während sie bei Neugeborenen ohne Trisomie zwischen 0,015 % und 0,020 % beträgt. Die Angaben für eine erworbene Unterfunktion der Schilddrüse schwanken zwischen 13% bis 54% beim Down-Syndrom gegenüber 0,8 % bis 1,1 % in der Durchschnittsbevölkerung (Fort et al., 1984).

Es werden zwei Formen der **Unterfunktion** unterschieden. Die häufigste, die sogenannte kompensierte Unterfunktion, zeigt lediglich erhöhte Werte des schilddrüsenstimulierenden Hormons (TSH), wobei die Werte der Schilddrüsenhormone (T3 und T4) innerhalb der Norm liegen. Ein erhöhter TSH-Wert ist eine zentrale immunologische Reaktion auf eine Verminderung des funktionellen Schilddrüsenengewebes. Diese führt zu einer progressiven Senkung der T3- und T4-Werte. Obwohl solche Werte dem üblichen Verlauf der Krankheit entsprechen, schwanken die TSH-Werte beim Down-Syndrom häufig, ohne dass eine Veränderung der Schilddrüsenfunktion vorliegt. Diese vorübergehende neuroregulatorische Dysfunktion hängt möglicherweise mit einer gestörten Sekretion von TSH bzw. einer verminderten Sensitivität für TSH zusammen. Es wurden auch vermehrt Schilddrüsenantikörper festgestellt. Einige Autoren sind der Ansicht, dass Menschen mit Down-Syndrom mit erhöhten TSH-Werten einen wesentlich geringeren IQ haben.

Eine Unterfunktion der Schilddrüse ist beim Down-Syndrom auch häufig die Folge einer **Autoimmunstörung** (Karlsson et al., 1998). Anfangs werden lediglich erhöhte TSH-Werte festgestellt, dann entwickelt sich der Hormonmangel, der sich in

verringerten T3- und T4-Werten zeigt. Bei einem weiteren Fortschreiten der Krankheit zeigen sich klinische Symptome. Leider werden diese Symptome (Schwerfälligkeit, verstärkte Müdigkeit, Aufmerksamkeitsprobleme usw.) nicht immer erkannt oder als typische Begleitmerkmale des Down-Syndroms angesehen. Dies ist besonders bei Jugendlichen und Erwachsenen der Fall, da diese unabhängig von der Schilddrüsenfunktion neurologische bzw. psychiatrische Symptome zeigen können.

Eine unbehandelte Unterfunktion der Schilddrüse kann die Funktion des Nervensystems beeinträchtigen. Dies führt zu verminderten Intelligenzfähigkeiten. Deshalb ist eine entsprechende Substitutionstherapie unbedingt angezeigt. Rasore-Quartino und Cominetti (1994) haben in ihren Untersuchungen festgestellt, dass das erhöhte Risiko einer Schilddrüsenunterfunktion für alle Altersgruppen gilt. Jedes 12. Individuum mit Down-Syndrom hat entweder eine kompensierte oder eine klinische Unterfunktion.

Malabsorption und Glutenunverträglichkeit

Bei einigen Kindern mit Down-Syndrom ist eine Malabsorption Ursache für Darmprobleme und für ein verlangsamtes Größenwachstum. Zöliakie, oder **Glutenunverträglichkeit** tritt beim Down-Syndrom häufiger auf. In der Durchschnittsbevölkerung sind lediglich 0,43% betroffen, beim Down-Syndrom sind dies jedoch 6% (Bonamico, Rasore-Quartino et al., 2001). Gluten ist in den meisten Getreidesorten (Weizen, Roggen, Gerste, Hafer) enthalten. In ihrer typischen aber selteneren Form handelt es sich um eine schwere Krankheit. Sie entwickelt sich meist im Säuglingsalter (mit ungefähr 6 Monaten), wenn das erste Getreide zugeführt wird. Eine Glutenunverträglichkeit kann auch später in der Kindheit oder im Erwachsenenalter erworben werden und kennt häufig einen atypischen Verlauf.

Eine Glutenunverträglichkeit zeigt sich u. a. durch Durchfall, Verstopfung, einen aufgedunsenen Bauch oder schlechtes Gedeihen. Heute kommen die mildereren oder atypischen Formen, die spät in der Kindheit oder in der Jugend auftreten, häufiger vor. Die Darmsymptomatik ist seltener oder fehlt. Es können sich jedoch eine Hypovitaminose (Vitaminmangel), Anämie (Blutarmut) und weitere immunologische Krankheiten oder Minderwuchs zeigen. Auch Verhaltensauffälligkeiten werden beobachtet. Im späteren Verlauf kann eine Veränderung der Darmschleimhaut auftreten. Die Ursache für das Entstehen der Zöliakie ist noch unklar. Neuere Studien schreiben die Ursache der Schleimhautschädigung einer abweichenden Immunreaktion auf Gliadin zu (Marsh, 1992). Die Diagnose basiert auf einer Darmbiopsie. Hierbei wird eine Sonde über den Mund in den Dünndarm eingeführt. Dabei zeigen sich die typischen histologischen Läsionen der Schleimhaut: eine teilweise oder vollständige Zottenatrophie. IgG- und IgA-Gliadin-Antikörper können zuverlässig durch eine Blutuntersuchung festgestellt werden. Bei positiven Ergebnissen sollte zur Absicherung der Diagnose eine Darmbiopsie durchgeführt werden. Beim Down-Syndrom zeigen sich vermehrt positive Werte für IgAAGAs, die jedoch nicht durch eine Biopsie bestätigt werden können. IgGAGAs reagieren weniger spezifisch, jedoch empfindlicher und sind sogar häufiger positiv (Storm,

1990). Heutzutage hat der Antiendomysium-Immunofluoreszenztest als verlässlicher, hochspezifischer Screening-Test, das Gliadinantikörperscreening fast vollständig abgelöst. Auch ein Bluttest auf Antitransglutaminase kann der Biopsie vorausgehen.

Bei der Behandlung der Zöliakie ist eine vollständig glutenfreie Diät angezeigt. Sie sollte ein Leben lang durchgeführt werden, da bereits kleine Mengen Gluten den Zottenaufbau im Dünndarm zerstören. Diese Diät führt zu einer vollständigen Genesung, erfordert aber viel Disziplin und Fürsorge. Eine ständige Überwachung der Patienten ist notwendig, um ihre Mitarbeit trotz enormer Einschränkungen zu unterstützen.

Neigung zu Übergewicht

Die Neigung zu **Übergewicht** bei Menschen mit Down-Syndrom ist bekannt. Sie zeigt sich besonders bei jungen Erwachsenen. Deshalb müssen wir von der Kindheit an adäquate Vorsorgemaßnahmen ergreifen und dabei besonders auf die Jugendlichen achten. Wir sollten sowohl bei der Ernährung als auch im Bereich der körperlichen Aktivität steuernd eingreifen. Die Kalorienaufnahme sollte ständig kontrolliert werden. Die Ernährung sollte ausgewogen sein und nicht zuviel glukosehaltige Nahrung enthalten. Eine proteinreiche Ernährung sollte bevorzugt werden. Sportaktivitäten wie Schwimmen oder Radfahren, Gymnastik usw. sollten den Kindern früh angewöhnt werden, da körperliche Betätigungen für eine Gewichtskontrolle unerlässlich sind.

Buccofaziale Probleme

Zahnfehlstellungen sind ein häufiges, oft schwer zu behandelndes Problem. Die zahnärztlichen Untersuchungen sind nicht immer einfach, außerdem führen die besonderen Anforderungen bei der Behandlung von Kindern und Erwachsenen mit einer geistigen Behinderung zu einer häufigen Unterschätzung der tatsächlichen zahnmedizinischen (buccofazialen) Probleme. Eine besondere Anatomie des Mundraums und eine eigentümliche Zahnform, Entwicklungsanomalien und ein fehlerhafter Mundschluss kommen häufig vor. Dagegen scheint Karies seltener als bei der Durchschnittsbevölkerung zu sein. Bei schlechter Mundhygiene kommt es häufiger zu Zahnfleischentzündungen und **Parodontitis**. Dies kann zu einem frühen und vollständigen Zahnverlust führen.

Zahnärztliche Vorsorgeuntersuchungen sollten von der Kindheit an regelmäßig durchgeführt und das ganze Leben über beibehalten werden. Falls erforderlich, sollte eine entsprechende kieferorthopädische Behandlung gewährleistet werden, um die unangenehmen Folgen des Zahnverfalls zu vermeiden (Lowe, 1990).

Anomalien des Knochenbaus und der Muskulatur

Muskuläre und **orthopädische Anomalien** kommen beim Down-Syndrom häufig vor. **Muskelhypotonie** und **Überstreckbarkeit der Gelenke** sind fast immer vorhanden. Pes planus (Plattfüße), Genu valgus (X-Beine) und Patellainstabilität (Instabilität der Kniescheiben) sind die Hauptursachen für Probleme beim Laufen und führen sogar zu schweren statischen Problemen und Fehlbildungen der Wirbelsäule wie Skoliose (Verkrümmung) und Kyphose (Rundrücken). Die notwendige Prävention basiert auf einer frühen Bewegungserziehung, einem aktiven Leben und sportlichen Aktivitäten.

Viele Publikationen der letzten Jahre befassen sich mit der **atlanto-axialen Instabilität**. Zwar ist Ihre Häufigkeit beim Down-Syndrom erhöht (10-15%), aber verläuft normalerweise asymptomatisch (Pueschel und Scola, 1987). Nach einer Gehirnverletzung oder abrupten Kopfbewegungen mit neurologischen Komplikationen und einer Rückenmarkskompression besteht ein erhöhtes Risiko für eine Dislokation. Diese kann zu einer plötzlich auftretenden Querschnittslähmung mit Inkontinenz oder einseitiger Lähmung (Hemiplegie) führen. Die Vorboten können eine Schiefhaltung des Kopfes, ein unsicherer Gang oder neurologische Auffälligkeiten sein. Die Diagnose sollte durch Röntgenaufnahmen abgesichert werden. Im Röntgenbild zeigt sich ein Abstand von mehr als 5 mm zwischen der Vorderseite des odontoiden Fortsatzes und dem hinteren Rand des vorderen Atlasbogens. Auch eine Kernspinn- oder Computertomographie sind zur Erhärtung der Diagnose sinnvoll. Gefährdete Kinder und Jugendliche sollten Purzelbäume, Trampolinspringen, Kontaktsportarten oder ähnliche Aktivitäten vermeiden. Bei symptomatischen Fällen ist eine Wirbelfusion die chirurgische Methode der Wahl (Aicardi, 1992).

Geschlechtsreife

Jugendliche mit Down-Syndrom zeigen eine ihrem Alter entsprechende Entwicklung der Geschlechtsreife. Bei Jungen erreichen Hoden- und Penisgröße normale Werte. Kryptorchismus kommt häufig vor und sollte wegen des Risikos einer malignen Degeneration im Erwachsenenalter frühzeitig korrigiert werden.

Bei den Mädchen folgt die Entwicklung sekundärer Geschlechtsmerkmale dem regulären Muster. Die Periode ist regelmäßig. Die Menopause tritt frühzeitig ein. Die Fruchtbarkeit ist bei den Frauen reduziert. Es wurden nur wenige Schwangerschaften festgestellt, nach denen sowohl Babys mit und ohne Down-Syndrom geboren wurden. Aus den dokumentierten Fällen wird jedoch deutlich, dass die Mutterschaft einer Frau mit Down-Syndrom ein für alle sehr belastendes Ereignis darstellt. Frühzeitige Aufklärung und angemessene Verhütungsmaßnahmen scheinen deshalb angezeigt.

Männer mit Down-Syndrom sind fast immer unfruchtbar (es wurde nur ein möglicher Fall einer Vaterschaft bekannt).

Da Menschen mit Down-Syndrom immer häufiger in der Gemeinschaft integriert werden, sollten Jugendliche auf ein sexuell aktives Leben vorbereitet werden. Es ist die Aufgabe von Eltern, Erzieher, Psychologen und Ärzten, junge Leute mit Down-Syndrom über die Möglichkeiten, die das Leben bietet, sowie die damit verbundenen Risiken aufzuklären. Regelmäßige Besuche beim Frauenarzt werden, wie bei anderen Frauen, empfohlen.

Kardiologische Probleme

In der Literatur finden sich nur wenige Angaben über kardiologische Besonderheiten bei Erwachsenen mit Down-Syndrom. Neuste Daten zeigen aber, dass Herzfehler auch im späteren Leben auftreten können. Am häufigsten sind bei Erwachsenen bei zunächst asymptomatischem Verlauf der **Mitralklappenvorfall** - bis zu 70 % aller Fälle - und die **Aorteninsuffizienz**. Diese Herzfehler wurden bislang nur bei Erwachsenen, jedoch nicht bei Kindern beobachtet (Goldhaber et al., 1987; Marino und Pueschel, 1996). Selbstverständlich wird eine regelmäßige Kontrolle auch bei jungen Erwachsenen, insbesondere vor Zahn- und operativen Eingriffen, empfohlen, damit etwaige Herzfehler rechtzeitig entdeckt werden. Zur Endokarditisprophylaxe sollte auch eine antibiotische Behandlung überlegt werden.

3. Altersabbau

Menschen mit Down-Syndrom erreichen zurzeit ein durchschnittliches Lebensalter von etwa 60 Jahren. Es ist zu erwarten, dass dies künftig weiter steigen wird.

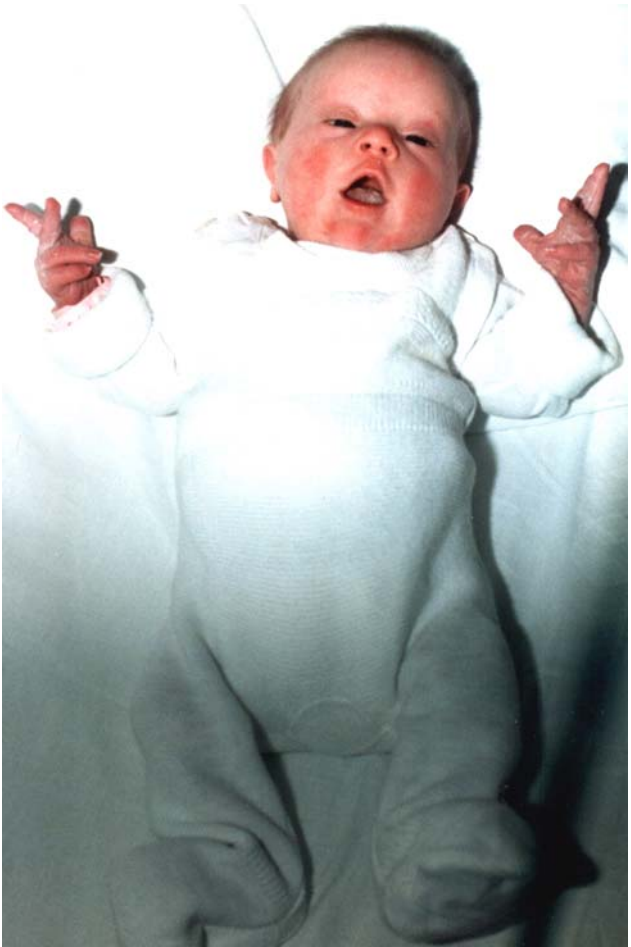
Zum Down-Syndrom gehören immer eine Beeinträchtigung der geistigen Fähigkeiten und eine verzögerte psychomotorische Entwicklung. Das geistige Entwicklungsniveau kann in gewissen Grenzen durch die heutigen Erziehungs- und Fördermethoden positiv beeinflusst werden und zeigt eine große Spanne. Wie die übrige Bevölkerung können *Menschen mit Down-Syndrom ein Leben lang lernen* und sollten deshalb *unbedingt eine lebenslange Förderung ihrer kognitiven, sozialen und lebenspraktischen Fähigkeiten* erhalten.

Erwachsene lassen mit fortschreitendem Alter beständig, wenn auch stark variierend, in ihren Intelligenzleistungen nach, und zwar früher als bei anderen Personen. Dies betrifft unter anderem die Fähigkeit, geistige Zusammenhänge zu verarbeiten oder abstrakt-logische Denkvorgänge nachzuvollziehen.

Neuropsychiatrische Probleme, einschließlich **Krampfanfälle**, werden im Alter vorherrschend. Oft wird das Altern bei Menschen mit Down-Syndrom von einer **Demenz**, die der Alzheimer Krankheit auffällig ähnelt, begleitet. Sie tritt bei vielen jenseits von 50 Jahren auf, auch wenn die Behauptung alle Menschen mit Down-Syndrom würden an Alzheimer erkranken längst jeglicher Grundlage entbehrt. Klinisch zeigen die betreffenden Personen nachlassende geistige und emotionale Reaktionen, Apathie oder Aufregung, Erregbarkeit, Wutanfälle, Verlust des erworbenen Wortschatzes sowie nachlassende persönliche Hygiene. Die Krankheit schreitet oft sehr schnell fort. Anfälle können ein frühes Anzeichen für die Alzheimer Krankheit sein. Zurzeit ist noch keine dauerhaft effiziente Therapie bekannt.

Das Risiko an Alzheimer zu erkranken, ist jedoch wahrscheinlich geringer als bisher angenommen wurde (Devenny et al., 1996). Neuere Untersuchungen gehen davon aus, dass die meisten Erwachsenen mit Down-Syndrom einen normalen, wenn auch wahrscheinlich vorzeitigen **Alterungsprozess** erleben. Wichtig ist es, Symptome einer Depression von einer Demenz zu unterscheiden.

Eine frühe, intensive Förderung und soziale Integration können den geistigen Verfall und das Altern aufhalten.



Medizinische Untersuchungen bei Neugeborenen (Geburt bis 1 Monat)

Routineuntersuchungen für Neugeborene

Diagnose und Mitteilung an die Eltern

Zytogenetische Untersuchung

Allgemeinmedizinische und neurologische Untersuchungen

Untersuchung angeborener Fehlbildungen (einschl.
Echokardiographie, gastrointestinaler Ultraschall usw.)

Augenärztliche Untersuchung

HNO-Untersuchung, Hörprüfung (otoakustische Emission)

Kontrolle der Blutwerte in bezug auf Polyzythämie,
leukämoide Reaktionen, Leukämie usw.

Unterstützung beim Stillen

Psychologische Unterstützung der Eltern



Vorsorgeuntersuchungen im ersten Lebensjahr (1–12 Monate)

- Regelmäßige klinische und neurologische Kontrolluntersuchungen alle 2 Monate
- Überwachung der Nahrungsaufnahme und des Kalorienbedarfs
- Überprüfung des Wachstums anhand von Wachstumskurven für Kinder mit Down-Syndrom
alle 2 Monate
- Herz-Ultraschall
(falls bei der Geburt nicht erfolgt bzw. bei fraglichem Ergebnis)
- Augenärztliche Untersuchung
- HNO-Untersuchung und Hörprüfung(en)
mit 6 u. 12 Monaten
- Kontrolle der Laborwerte der Hormone, bzgl. Anämie, Zöliakie, immunologische Problemen
mit 12 Monaten
- Impfungen laut üblichem Impfplan

Geben Sie die Adressen von Elternorganisationen oder Selbsthilfegruppen weiter

Verweisen Sie auf eine Frühförderstelle

Veranlassen Sie eine regelmäßige psychologische Unterstützung der Familie unter besonderer Berücksichtigung der Geschwister



Medizinische Untersuchungen von 1 bis 6 Jahren

- Klinische und neurologische Untersuchungen
2 x jährlich
- Regelmäßige Überprüfung der Kalorienaufnahme, Empfehlungen bez. der Ernährung, insbes. bei drohendem Übergewicht oder Obesitas
- Regelmäßige Kontrolle des Wachstums
- Zahnärztliche Vorsorge 1 x jährlich
- Orthopädische Kontrolluntersuchungen - Röntgenuntersuchung hinsichtlich einer atlanto-axialen Instabilität bez. Subluxation, falls erforderlich 1 x jährlich
- Regelmäßige augenärztliche Kontrolle
- Augen- und HNO-Untersuchungen, Hörprüfung/en mit 3 und 6 J.
- Kontrolle der Blutwerte bzgl. Schilddrüse, Anämie, Zöliakie, Autoimmunerkrankungen usw.
1 x jährlich
- HNO-Untersuchungen bei hypertrophen Mandeln und Rachenmandeln, mechanischen Atemproblemen, Schlafapnoen, Mittelohrentzündungen 1x jährlich
- Impfungen laut üblichem Impfprogramm
- Besondere Impfungen (Grippe, Pneumokokken usw.) bei erhöhtem Risiko

Soziale Integration (Kindergarten/Vorschule)

Frühförderung und Eingliederungsmaßnahmen

Logopädie

Krankengymnastik, ggf. Psychomotorik, Ergotherapie usw.



Vorsorgeuntersuchungen von 7 bis 12 Jahren

- Klinische und neuropsychiatrische Untersuchungen
- Zahnärztliche Kontrolle jährlich
- Regelmäßige Überwachung der Ernährung; präventive Maßnahmen bei drohender Adipositas
- Wachstumskontrolle jährlich
- Augenärztliche Kontrolle jährlich
- Audiologische Kontrolle jährlich
- Orthopädische Kontrolle jährlich
- Kontrolle der Blutwerte bzgl. Schilddrüse, Anämie, Zöliakie, Autoimmunerkrankungen, immunologische Probleme usw. jährlich
- HNO-Untersuchungen bei hypertrophen Mandeln und Rachenmandeln, mechanischen Atemproblemen, Schlafapnoen, Mittelohrentzündungen jährlich
- Kontrolle der sexuellen Entwicklung und entsprechende Begleitung der Familie

Psychologische Begleitung der Familie

Schulische Eingliederung, Förderung der Teilnahme an Freizeitaktivitäten



Vorsorgeuntersuchungen bei Jugendlichen und jungen Erwachsenen

- Übliche Vorsorgeuntersuchungen jährlich
- Neurologische und psychiatrische Untersuchungen (Depression, autistisches Verhalten usw.)
jährlich
- Regelmäßige Überprüfung der Ernährungsgewohnheiten, Vorbeugung oder diätetische Maßnahmen bei Adipositas
- Augenärztliche Kontrolle jährlich
- Audiologische Kontrolle jährlich
- Zahnärztliche Kontrolle jährlich
- Orthopädische Kontrolle jährlich
- Kontrolle der Blutwerte bzgl. Schilddrüse, Zöliakie, Autoimmunerkrankungen, immunologische Störungen
jährlich
- Kontrolle der sexuellen Entwicklung
- Gynäkologische Vorsorge
Eventuelle Verhütungsmaßnahmen jährlich

Kontrolle der schulischen Entwicklung

Förderung von Freizeitaktivitäten

Anregung zu sportlichen Aktivitäten

Überlegungen zur aktiven Teilnahme am Arbeitsleben

Überlegungen zur Gestaltung eines unabhängigen bzw. selbstbestimmten Lebens

Psychologische Begleitung der Familie, individuelle psychologische



Vorsorgeuntersuchungen bei Erwachsenen und älteren Personen

- Jährliche Vorsorgeuntersuchungen empfohlen
- Kontrolle der Ernährungsgewohnheiten, Vorbeugung bzw. Diätetische Maßnahmen bei Adipositas
- Kardiologische Kontrolle, Ultraschall bei Mitralklappenvorfall oder Aorteninsuffizienz
- Neurologische und psychiatrische Untersuchung: frühes Altern, Depressionen, Alzheimer- Erkrankung, autistisches Verhalten
- Orthopädische Kontrolle
- Gynäkologische Vorsorge
- Zahnärztliche Vorsorge 2 x jährlich
- Augenärztliche Kontrolle
- Audiologische Kontrolle
- Kontrolle der Laborwerte bzgl. Anämie, Schilddrüse, Zöliakie, Autoimmunerkrankungen, immunologische Störungen usw.
- Krebsvorsorge
- Spezifische Impfungen für ältere Menschen oder Risikopatienten (Grippe, Pneumokokken usw.)

Programme zur Verbesserung bzw. Aufrechterhaltung erworbener Fähigkeiten

Anregung zu sportlichen Aktivitäten und Freizeitaktivitäten

Individuelle psychologische Begleitung

Überlegungen zur Aufnahme in einem Pflegeheim oder Wohnheim





Literaturverzeichnis

Aicardi J: Diseases of the nervous system in childhood. McKeith Press, London, 1992

Annerén G, Tuvemo T, Carlsson-Skwirut C et al.: Growth hormone treatment in young children with Down's syndrome: effects on growth and psychomotor development. Arch. Dis. Child, 1999, 80, 334-338

Barreca A, Rasore-Quartino A, Acutis MS: Assessment of growth hormone insulin like growth factor-I axis in Downs syndrome. Journal of Endocrinological Investigation 1994, 17, 431-436.

Bonamico M, Mariani P, Danesi HM, Crisogianni M, Failla P, Gemme G, Rasore-Quartino A, Giannotti A et al.: Prevalence and clinical picture of celiac disease in italian Down syndrome patients: a multicenter study. J.Pediatric Gastroenterol. Nutr., 2001, 33, 139-143.

Cominetti C, Rasore-Quartino A, Acutis MS, Vignola G: Neonato con sindrome di Down e leucemia mieloide acuta. Difficoltà diagnostiche tra forma maligna e sindrome mieloproliferativa. Pathologica 1985, 77, 526-630

Fort P, Lifschitz F, Bellisario R: Abnormalities of thyroid function in infants with Down syndrome. Journal of Pediatrics, 1984, 58, 893-897.

Garré ML, Relling MV, Kalwinsky D: Pharmacokinetics and toxicity of methotrexate in children with Down's syndrome and acute lymphocytic leukemia. Journal of Pediatrics, 1987, 111, 606-612.

Hall JG: The value of the study of natural history in genetic disorders and congenital anomalies syndromes. J Med Genet 1988, 25, 434-444

Karlsson B, Gustafsson J, Hedov G, Ivarsson SA, Annéren G: Thyroid dysfunction in Down's syndrome: relation to age and thyroid autoimmunity. Arch Dis Child 1998, 79, 242-245

Marino B, Pueschel SM: Heart Disease in persons with Down Syndrome. PH Brookes Publ., Baltimore, 1996

Marsh MN: Gluten, major histocompatibility complex and the small intestine. A molecular and immunobiologic approach to the spectrum of gluten sensitivity (celiac sprue). *Gastroenterology*, 1992, 102, 330-354.

Miller M, Cosgriff JM: Hematologic abnormalities in newborns with Down's syndrome. *Journal of Medical Genetics*.

Pueschel SM, Schola FH: Atlantoaxial instability in individuals with Down syndrome: epidemiologic, radiographic and clinical studies. *Pediatrics*, 1987, 80, 555-560.

Rasore-Quartino A, Cominetti M: Clinical follo-up of adolescents and adults with Down syndrome. In: Nadel L, Rosenthal D (eds): *Down Syndrome: Living and Learning in the Community*. Wiley-Liss, New York, 1994, pp 238-245.

Rosner F, Lee SL: Down's syndrome and acute leukemia:myeloblastic or lymphoblastic. Report of forty-three cases and review of the literature. *Amer. J.Med*: 1972, 53, 203-214.

Storm W: Prevalence and diagnostic significance of gliadin antibodies in children with Down syndrome. *European Journal of Pediatrics*, 1990, 149, 833-834.

Weinstein HS: Congenital leukemia and the neonatal myeloproliferative disorders associated with Down's syndrome. *Clin. Haematol*. 1978, 7, 147-156

Deutsche Literaturempfehlung

Storm, W. (1995): *Das Down-Syndrom. Medizinische Betreuung vom Kindes- bis zum Erwachsenenalter*. Stuttgart: WVG.

edsa deutschland e.V.
Eifgenweg 1a
D-51061 Köln
Tel. 0221/6002030
Fax 0221/6002361
eMail info@edsa-deutschland.de

www.edsa-deutschland.de