

Warum jagen wir Trisomie 21?

Teil 1: Down-Syndrom heute | Prof. Dr. Elisabeth Gödde

„Warum jagen wir Trisomie 21?“ ... ist der Titel eines am 2. April 2012 von nt-v online ins Netz gestellten Interviews, das anlässlich des diesjährigen „Tag des Down-Syndroms“ am 21. März 2012 geführt wurde. Es stieß auf große und – welch Wunder! – sehr differenzierte Resonanz, die exakt das widerspiegelt, was uns täglich umgibt und (zumindest die meisten von uns) immer wieder fasziniert: Unser „lieber Gott“ hat eine vielfältige bunte Welt und danke, dass ich dabei sein darf!

„Man kann die Welt weder von einem beliebigen noch von gar keinem Standort aus betrachten, sondern nur aus der eigenen, besonderen Position heraus.“ (Sudhir Kakar)

Jeder von uns hat seine individuelle Meinung zum Down-Syndrom (auch die, die kein Verhältnis dazu haben: nämlich keine eigene Meinung), die im alltäglichen Umgang miteinander gelebt wird. Wie hat sich unser heutiges Szenario entwickelt?

Rückblick

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, deren klinisches Bild 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 zurückschlagen („Atavismus“). Entsprechend dieses Denkmodells definierte Dr. Langdon-Down einige seiner Patienten als „mongolischen Typ“, es wurden die Begriffe „mongoloide Idiotie“, „Mongoloidismus“ oder „Mongolismus“ geprägt (zit. nach H. A. Hienz, 1971).

Seit 1956 sind zuverlässige Chromosomenanalysen beim Menschen möglich und damit die korrekte Beschreibung des menschlichen Chromosomensatzes. 1959 entdeckte der Kinderarzt und Humangenetiker Jerome Lejeune die Ursache des Down-Syndroms, nämlich das Vorhandensein von drei anstatt zwei der Chromosomen, die heute als Nr. 21 bezeichnet werden.

Die Ergebnisse der Chromosomenanalysen dokumentieren inzwischen eindeutig, dass



EVFK – Europäischer Verband für Kinesologie e.V.
 Cunostr. 50 - 52
 D-60388 Frankfurt – Bergen
 E-Mail: info@evfk.de
 www.kinesologie-verband.de

die Grundvoraussetzung für die ursprüngliche Bezeichnung – nämlich die Wertung der verschiedenen Menschenrassen in „niedriger“ und „höher“ – falsch ist. Auch erscheint es befremdend, dass verschiedene Menschengruppen in einem Wertesystem klassifiziert werden.

Die Namensgebung „Down-Syndrom“ würdigt die Verdienste von Dr. Langdon-Down, der seine Patienten nicht einfach verwahrte, sondern ihnen eine ihren Begabungen entsprechende, in seiner Zeit realisierbare 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,

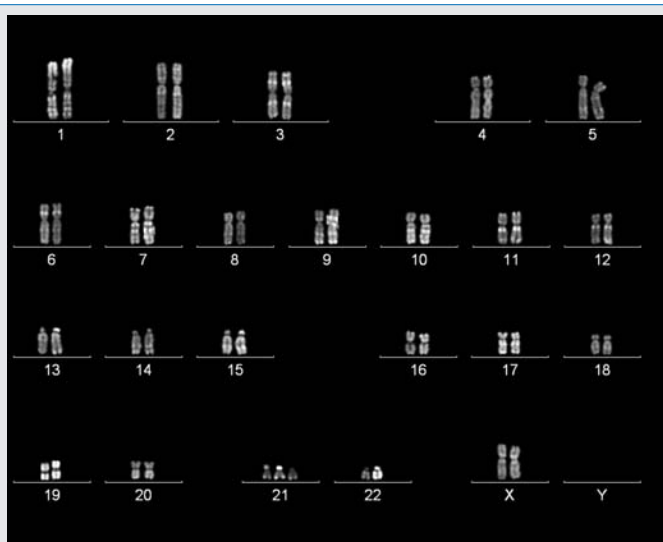


Abb. 1: Weiblicher Chromosomensatz mit freier Trisomie 21, Karyotyp 47,XX,+21 (R-Banden-Darstellung)

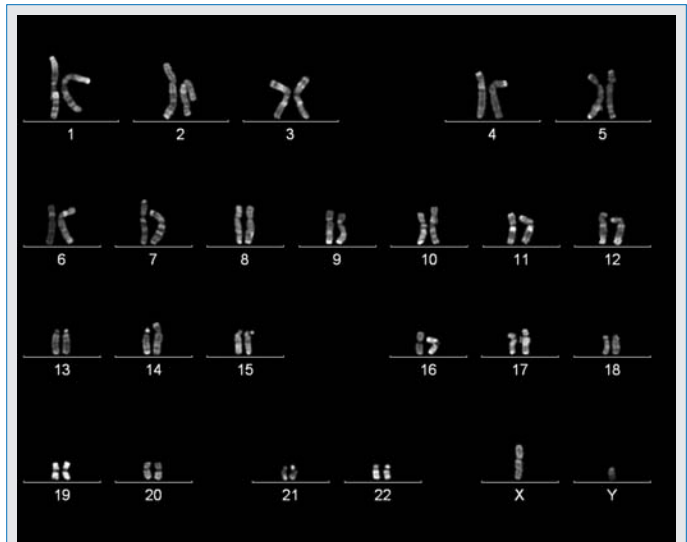


Abb. 2: Männlicher Chromosomensatz mit Translokationstrisomie, Karyotyp 46,XY,der(14;21)(q10;q10),+21 (R-Banden-Darstellung)

neue Bereiche des Glücks zu eröffnen.“ (John Langdon Haydon Langdon-Down, 1887, zit. nach N.J. Pies, 1996)

Auch wenn dieses Zitat 125 Jahre alt ist: es ist so aktuell wie nie, und sicher würde es jedem von uns gefallen, von unseren Mitmenschen genauso gewürdigt zu werden.

Aktuelles Szenario

Heute ist die Frage „Down-Syndrom – was ist denn das?!?“ kaum noch vorstellbar. Menschen mit Down-Syndrom jeden Alters gehören zu unserem Alltag – vielleicht nicht jeden Tag. Sie verschwinden nicht, fallen allerdings auch nicht mehr so markant durch ihr „typisches“ Aussehen auf: Dank früh beginnender angemessener Unterstützung und Förderung sind heraushängende Zunge, tapsige Bewegungen, Übergewicht, nicht mehr die offensichtlichen Eigenschaften der Menschen mit Down-Syndrom. Ihre Familien haben mit ihnen die durchschnittliche Gesellschaft erreicht. Haben sie das aber alle?

So sehen wir im Allgemeinen diejenigen nicht:

- von denen keiner weiß, weil die Schwangere unerwartet eine Fehlgeburt hatte.
- die vorgeburtlich erkannt werden, erwünscht sind und es nicht bis ins Leben schaffen, da sie vor ihrer Geburt versterben.
- die vorgeburtlich erkannt werden und deren Schwangerschaft abgebrochen wird, die von ihren Eltern / Familien und von der Gesellschaft (von uns!) verabschiedet werden.
- die geboren werden und die wir nie miterleben, weil sie so krank sind, dass sie ihr Pflegebett nie verlassen können.
- deren Familien durch sie so „behindert“ sind, dass sie die Öffentlichkeit scheuen.

Und sicher fehlen hier noch einige andere, denn: Draußen erleben wir die, die draußen am Leben teilnehmen können.

„Denn die einen sind im Dunkeln und die andern sind im Licht und man sieht die im Lichte, die im Dunkeln sieht man nicht.“ (Bertold Brecht, Dreigroschenoper).

Diagnose

„Down-Syndrom“ ist für Hebammen und Geburtshelfer eine „Blickdiagnose“, die nur

selten daneben liegt. Und doch wird (fast) immer eine Chromosomenanalyse durchgeführt – warum? Eltern, die im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge ausschließlich Normalbefunde erlebt haben, mit ihrem Baby – oft konkret schon Sohn oder Tochter – Blickkontakt hatten, fällt es schwer, einen Chromosomenfehler zu akzeptieren – sie haben doch alles richtig gemacht, wo soll denn dieser Fehler herkommen? „Laune der Natur“ passt als Erklärung so gar nicht: „die Natur“ hat keine Emotionen, sie hat kein Perfektionsbedürfnis, sie spielt nicht mit uns, sie ist einfach vielfältig. Das ist so selbstverständlich, dass es in anderen Lebensbereichen kein Grund zur Reklamation ist. Da passen schon besser die individuellen Modelle oder besser: Geschichten der Familien, die für sich eine passende und akzeptable Erklärung entwickelt haben, z. B.: „... unsere Tochter war sechs Jahre alt, als unser Sohn mit Trisomie 21 im Gepäck auf die Welt kam. Dieses Gepäck war am Anfang schwer zu tragen, aber es verlor im Laufe der Zeit sehr an Gewicht. Heute haben wir es irgendwo in einer Ecke abgestellt und sind als Familie einfach „Schwerstmehrfachnormal““ (Rita Lawrenz, Bielefeld).

Doch nicht nur zur Überzeugung der Eltern ist die Chromosomenanalyse wichtig: Während bei den meisten Neugeborenen mit Down-Syndrom eine freie Trisomie 21 (Abb. 1, „nicht-erbliche Form“) festgestellt wird, haben einige von ihnen eine unbalancierte Translokation (Abb. 2, „erbliche Form“). Die unbalancierte Translokation ist bei ca. jedem zweiten Kind Folge einer balancierten Translokation bei einem der Eltern (Abb. 3), daher auch die Bezeichnung „erbliche Form“. Für die Kinder ist es unerheblich, ihre eigene Entwicklung wird davon nicht beeinflusst. Doch für ihre Familie ist der Befund von Bedeutung: Trauen sich die Eltern ein weiteres Kind zu? Die Geschwister der Eltern? Später mal die eigenen Geschwister? Und so leisten die gerade erst integrierten Mitglieder der Solidargemeinschaft diesen



**Prof. Dr. med. habil.
Elisabeth Gödde**

ist Fachärztin für Humangenetik und Psychotherapeutin, Hypnotherapie (DGH), sowie Mitglied der Fakultät für Gesundheit der Universität Witten / Herdecke mit apl.-Professur. Schwerpunkt ihrer Arbeit ist der Umgang mit Enttäuschungen und Fehlschlägen bei der privaten Lebens- und Familienplanung, insbesondere wenn gesundheitliche Probleme von Bedeutung sind.

Kontakt:

bureau@individuelle-lebenskonzepte.de
www.individuelle-lebenskonzepte.de
www.ihre-humangenetikerin.de

ihren ersten wichtigen Beitrag: Sie stellen der Familie ihren Chromosomenbefund für die weitere Lebensplanung zur Verfügung.

Mutterschaftsvorsorge

Ein Kind erwarten – langersehntes Wunschkind oder Überraschungsgast – ist für die werdende Mutter, den werdenden Vater und

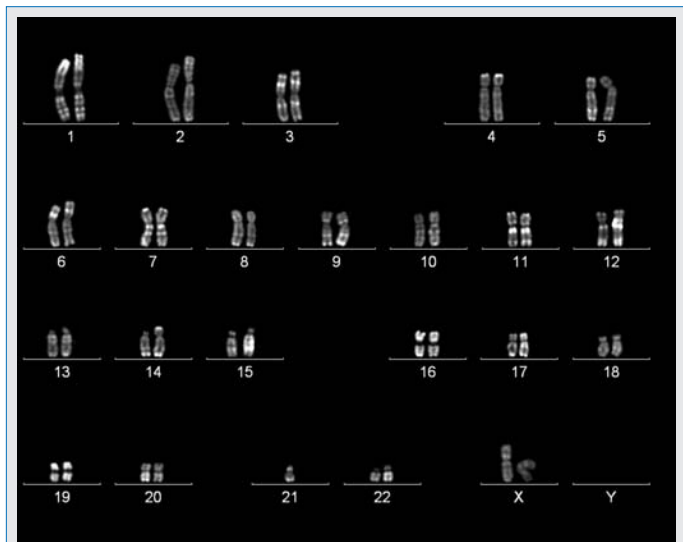


Abb. 3: Weiblicher Chromosomensatz mit balancierter Translokation, Karyotyp 45,XX,der(14;21)(q10;q10) (R-Banden-Darstellung)

die Begleitenden eine hoffnungsvolle Aufgabe. Doch auch wenn die Rahmenbedingungen gut, vielleicht sogar optimal sind:

Kein Hoffen ist frei von Bangen, kein Leben ist ohne Risiko.

Um mögliche Risiken für die werdende Mutter und das erwartete Kind rechtzeitig zu erkennen und um ihnen angemessen zu begegnen, wurde 1965 mit der Entwicklung der Mutterschaftsvorsorge begonnen. Diese ist ein differenziertes Programm von Vorsorge- und Früherkennungsuntersuchungen. Dabei sind die Grenzen fließend zwischen Vorsorge, d. h. etwas erkennen und möglichen Komplikationen durch Interventionen vorbeugen wie z. B.:

- die Bestimmung der Blutgruppe und Einleitung einer Prophylaxe bei rhesus-negativen Frauen
- die frühe Diagnose des Gestationsdiabetes und der rechtzeitige Beginn einer Behandlung

und Früherkennung, z. B.:

- Ultraschallscreening zur Feststellung von Fehlbildungen, die ein Überleben außerhalb des Mutterleibes unmöglich machen.

Schon in den frühen Wochen einer Schwangerschaft können Ultraschallbilder der guten Hoffnung eine Struktur geben, sind für viele werdende Eltern ein Abbild des erwarteten Kindes. Die Sicherheit, mit der die betreuenden Frauenärzte die Untersuchungen durchführen und die positive Atmosphäre in der Praxis – all die schönen Babyfotos! – lassen keine Zweifel am „guten Gelingen“ aufkommen.

Zur heutigen Normalität gehört Technik, die wir alle benutzen, auch wenn wir sie im Detail häufig nicht verstehen. Unser Verstand toleriert dies, da er den Nutzen erkennt: Wer will schon genau wissen, wie der Motor des Autos funktioniert? Hauptsache, „Es“ bringt uns zuverlässig überall hin!

Anders Seele und Herz: sie stimmen nicht einfach zu, wenn technische Maßnahmen Befunde aufdecken und Konsequenzen bedingen, die wir nicht erwartet haben, die wehtun. Kaum jemand denkt bei der Inanspruchnahme der Untersuchungsmöglichkeiten im Rahmen der Schwangerenbetreuung daran, dass es auch Befunde gibt, die zwar früh festgestellt werden können, deren schicksalhafte Bedeutung jedoch nicht

grundsätzlich abgewendet werden kann, wenn plötzlich deutlich wird, dass Handeln und Behandeln nicht Heilen bedeuten kann. Gilt das ernste, endlose Schweigen meines Doktors etwa meinem Kind?!? Zu diesen Befunden gehören auch die Chromosomenanomalien.

Pränataldiagnostik, Genetische Pränataldiagnostik

Als „Pränataldiagnostik“ werden alle Untersuchungen bezeichnet, die Informationen über den Embryo und später den Feten ermöglichen. Bei der genetischen Pränataldiagnostik werden Befunde zu erblichen Erkrankungen oder spontanen Veränderungen der Erbinformation erhoben. Um den Chromosomensatz des Ungeborenen zu untersuchen und damit die Frage nach (zumeist spontan entstandenen) Chromosomenanomalien zu beantworten, müssen Zellen des Ungeborenen aus der Gebärmutter (Fruchtwasser, Chorionzotten) gewonnen werden. Diese Eingriffe sind nicht ohne Risiko, sie werden nach präziser Indikationsstellung durchgeführt.

Beim Beratungsgespräch zur Indikationsstellung geht es nicht nur um die Klärung der Fragestellung, sondern und ganz besonders um die möglichen Handlungsoptionen.

Anlass für eine invasive genetische Diagnostik sind häufig auffällige Befunde, z. B. bei den Ultraschalluntersuchungen im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge oder dem „Erst-Trimester-Screening“. Wenn Ärzte des Vertrauens den werdenden Eltern vorschlagen, eine speziellere Untersuchung durchführen zu lassen, tut sich vor ihnen ein Schreckensszenario auf: Wassereinlagerungen – Fehlbildungen – eingeschränkte Lebensaussichten – leidvolle Zukunftsperspektive – Entscheidungszwang – Wunschkind ade! Die Wartezeit auf den Chromosomenbefund ist ein Ausnahmezustand und auch eine besondere Lebenserfahrung: Wer hilft uns? Wer versteht uns? Wer steht uns bei? Können wir das überhaupt schaffen? Wollen wir das überhaupt? Vielleicht ein Lichtblick: wir sind nicht die Ersten, nicht die Einzigen, die diese Erfahrungen machen müssen – es gibt Menschen, die sich auskennen, die wir fragen können, die uns ihre Erfahrungen mitteilen, deren Entscheidungen wir erleben dürfen.

Der Beitrag wird in CO'MED fortgesetzt.

Das Thema Fehlgeburt in der kinesiologischen Beratung

Auch in der Kinesiologie-Praxis suchen immer wieder Klientinnen Unterstützung nach einer Fehlgeburt. Der Alltag ist wieder eingeleitet – aber nichts ist mehr so wie es war. Die Gedanken kreisen um die Fragen: Warum? Habe ich etwas falsch gemacht? Was ist die Ursache? – Leider findet nach der gynäkologischen Versorgung häufig kein klärendes Gespräch diesbezüglich statt.

Als Ursache für eine Fehlgeburt kommen verschiedene Faktoren in Frage. – Der negative Einfluss von Rauchen und Alkohol auf die Schwangerschaft ist bekannt. In vielen Fällen ist eine Fehlgeburt aber unabhängig vom Verhalten der Schwangeren:

- Oft ist die Fehlgeburt eine Selbstkorrektur der Natur. Der Fötus weist eine Fehlbildung auf und ist nicht lebensfähig (wie im Artikel beschrieben).
- Häufig gelingt dem Körper auch die Hormon-Umstellung nicht. Zwischen der 10. und 12. Schwangerschaftswoche SSW ist die Plazenta so weit ausgereift, dass sie die schwangerschaftserhaltenden Hormone (wie HCG = Humanes Choriongonadotropin) selbst bilden kann, während die Hormonproduktion in den Eierstöcken (Corpus luteum) zurückgeht. Ist die HCG-Konzentration nicht mehr hoch genug oder fällt sie zu stark ab, kann es zu einer Frühgeburt kommen. So ist ein vorzeitiges Ende einer Schwangerschaft sozusagen ein „hormonelles Training“.
- Nach einer Fehlgeburt verläuft eine erneute Schwangerschaft in der Regel normal. Der Körper weiß jetzt, wie es geht.

Wichtig ist es, auf diese Möglichkeiten hinzuweisen, so dass sich Schuldgefühle und Unsicherheit auflösen können, Trauer bewältigt werden kann – nur so können Zuversicht und Hoffnung entstehen. Als unterstützende Maßnahmen haben sich u. a. Bach-Blüten und Emotionale Stress Reduzierung bewährt.

Ingeborg L. Weber MSc

1. Vorsitzende Europäischer Verband für Kinesiologie e.V.