

Down-Syndrom oder Trisomie 21?

Was sagen die Bezeichnungen aus und wie werden sie angemessen verwendet?

TEXT: ETTA WILKEN

Es gibt unterschiedliche Auffassungen darüber, ob es besser ist, vom Down-Syndrom oder von der Trisomie 21 zu sprechen. Verbunden ist damit oftmals die Frage, welche Bezeichnung zutreffender ist und vielleicht auch weniger stigmatisierend. Ein Blick zurück kann deshalb sinnvoll und klärend sein.

In einer Elterngesprächsgruppe, die ich 1969 initiiert hatte, berichtete ein Vater, dass der Kinderarzt ihm kurz nach der Geburt seines Sohnes erklärt habe, dass dieser an »Mongolismus leide« und er solle das seiner Frau möglichst schonend beibringen. Er ging deshalb in eine große Universitätsbuchhandlung und fragte nach entsprechender Fachliteratur. Man antwortete ihm daraufhin, dass Bücher zu asiatischen Themen in der zweiten Etage zu finden seien.

Damals, vor mehr als 50 Jahren, war die Bezeichnung »Mongolismus« noch üblich und die Verwendung des Begriffs »Down-Syndrom« führte immer zu Nachfragen und Unverständnis. Deshalb hatte ich auch große Schwierigkeiten, 1973 einen Verlag zu überzeugen, dass mein Buch den Titel »Sprachförderung bei Kindern mit Down-Syndrom« haben sollte. Dabei ging es mir aber nicht nur um den Begriff, sondern auch darum, die mit der alten Bezeichnung verbundenen Vorstellungen und Vorurteile zu überwinden und ein anderes Bild von Kindern mit Down-Syndrom zu vermitteln. Das ist mittlerweile durch vielfältige Aktivitäten von Elterngruppen, Fachleuten und Verbänden gelungen und auch stigmatisierende Bilder in medizinischer Fachliteratur (z.B. im Psyhyrembel) wurden ausgetauscht. In Printmedien, Publikationen, Filmen und in der Werbung wird jetzt ein positiveres Bild von Menschen mit Down-Syndrom vermittelt.

Die von dem Engländer Langdon Down (1828–1896) geprägte Bezeichnung »Mongolismus« wird heute nicht mehr verwendet. Seine historisch zu verstehende Annahme über die Entstehung dieses Syndroms ist falsch und diskriminierend. Aber

zu betonen ist, dass Langdon Down, der Arzt und Leiter einer großen Anstalt für Menschen mit geistiger Behinderung war, als wichtiges Ziel seiner 1866 verfassten Schrift zur »ethnische(n) Klassifizierung von Schwachsinnigen« angab, aufgrund einer Zuordnung nach äußeren Merkmalen hilfreiche Prognosen für die Entwicklung geben zu können. Dabei veranlasste ihn die auffällige Lidfalte (Epikanthus) bei einigen seiner Patienten und Patientinnen anzunehmen, dass bei diesen Menschen ein »mongolischer Typus« der geistigen Behinderung vorliege (Down 1866, 261) und er wählte deshalb für diese Form der Beeinträchtigung die Bezeichnung Mongolismus. Seiner eigentlichen Intention entsprechend, enthält seine Beschreibung jedoch nicht nur Angaben zum Erscheinungsbild, sondern auch zu charakteristischen Verhaltensweisen und er verweist auf die Bedeutung von Behandlung und systematischen Übungen.

»Gewöhnlich können sie sprechen, die Sprache ist jedoch oft verwaschen. Beachtliche Fertigkeiten können durch systematisches Training erreicht werden. Der Fortschritt, der durch Übung erreicht wird, ist beachtlich größer als das, was vorausgesagt würde, wenn einem die charakteristischen Eigenheiten dieses Typus nicht bekannt wären.« (Down 1866, 261).

In Anerkennung der Bemühungen von Langdon Down, Übungen, Förder- und Behandlungsmöglichkeiten für diese Menschen mit Behinderung zu gestalten, hat sich international die Bezeichnung Down-Syndrom durchgesetzt. Es gibt die DSI (Down Syndrome international), die EDSA (European Down Syndrome Association), den Welt Down-Syndrom Congress und den Welt Down-Syndrom Tag am 21.3.

Die stigmatisierende und ethnisch diskriminierende, von Langdon Down gewählte Bezeichnung ist zu Gunsten eines mittlerweile allgemein verständlichen Begriffs auch in Deutschland endlich überwunden.

Daneben gibt es, vorwiegend im französischen Sprachraum, auch die Bezeichnung Trisomie 21. Mit dieser Bezeichnung wird Bezug genommen auf die zugrunde liegende genetische Ursache, die von einer französischen Forschergruppe (Lejeune, Gautier, Turpin) 1959 ermittelt wurde.

Wir wissen heute, dass das zusätzliche dritte Chromosom beim Down-Syndrom erhebliche Störungen des normalen biochemischen Gefüges bewirkt und zu deutlichen Abweichungen in der Entwicklung führt aufgrund eines direkten Effektes durch das Dreifach-Vorhandensein des Chromosoms 21 und eines indirekten Effektes durch eine veränderte Wechselwirkung mit Genen auf den anderen Chromosomen. Zudem sind verschiedene genetische Befunde beim Down-Syndrom bekannt, von denen zum Teil auch der Grad und die Ausprägung der Beeinträchtigung abhängen:

- Freie Trisomie 21 (ca. 95 Prozent der Fälle)
- Translokation (ca. 3 Prozent)
- Mosaik (ca. 2 Prozent)
- Partielle Trisomie (sehr selten)

Bei der Freien Trisomie ist das 21. Chromosom selbst unverändert. Als Translokation wird die Verlagerung eines Chromosomenbruchstücks an ein anderes Chromosom bezeichnet. Dabei kann der Anteil des dadurch dreifach vorhandenen genetischen Materials verschieden groß sein. Ein Mosaik ist ein Chromosomenbefund, bei dem sowohl trisome (dreimal vorhandene) als auch disome (zweimal vorhandene) Chromosomen 21 in verschiedenen Zellen festzustellen sind. Die Ausprägung des Down-Syndroms ist dann abhängig vom Verhältnis der disomen zu den trisomen Zellen und den davon betroffenen Bereichen. Deshalb ist es möglich, dass in seltenen Fällen sich kein Down-Syndrom (als spezifischer Symptom- und Merkmalskomplex) entwickelt. So berichtet eine Frau, dass bei ihr erst nach der Geburt ihres zweiten Kindes mit Down-Syn-

drom das Vorliegen eines Mosaiks festgestellt wurde. »Als ich klein war, sah ich ein wenig wie ein Down-Mädchen aus. Ich hatte auch die schräge Augenstellung. Meine Tochter sieht genauso aus wie ich früher. Ich bin froh, dass es damals nicht entdeckt wurde, ich wäre sonst nicht da, wo ich jetzt stehe. Ich habe meinen erweiterten Realschulabschluss gemacht und bin Zahnärztin geworden« (Friedrichs in: Wilken 2020, 19).

Interessant ist dabei auch ihre Vermutung, dass eine frühere Diagnose ihre normale Entwicklung wahrscheinlich wesentlich beeinflusst hätte. Dass sie mit dieser Vermutung recht hat, macht ein Bericht über eine andere Frau mit einer Mosaikform der Trisomie 21 deutlich, deren Eltern nach der Geburt die Information erhielten, ihre Tochter würde sich »ein bisschen besser entwickeln als ein Durchschnittskind mit Down-Syndrom«. Diese Frau hat mittlerweile »Mittlere Reife, arbeitet heute Vollzeit im Schreibdienst der Verkehrspolizei-Inspektion in Erlangen und gehört ganz selbstverständlich zur 80-köpfigen Dienststelle« (de Bruyn in: Wilken 2020, 20). Sollte man bei dieser jungen Frau wirklich vom Down-Syndrom sprechen oder doch eher von einer Mosaik-Trisomie 21, die in diesem Fall eben nicht zur Ausprägung der entsprechenden Behinderung mit dem Syndrom-typischen Merkmalen führte?

Dies sind zwar Beispiele für sehr seltene Fälle, aber sie sind bei den Überlegungen zu einer angemessenen Bezeichnung zu bedenken. Ein wichtiger Aspekt sollte zudem auch die Betonung des großen Merkmals- und Entwicklungsspektrums beim Down-Syndrom sein. Da ein Syndrom das gleichzeitige Vorliegen verschiedener Merkmale und Symptome bezeichnet, ist deshalb der Begriff Down-Syndrom zutreffend.

Aber auch ein anderer Aspekt ist zu bedenken: Trisomie 21 bezeichnet nur die genetische Disposition. Das bestimmt zwar wesentlich die Entwicklung, aber eben nicht ausschließlich und nicht in allen Bereichen. Die Diskussion über genderspezifische Fragen (m/w/d oder LGBTQ) macht deutlich, wie vielfältig trotz gleicher genetischer Bedingungen die individuelle Entwicklung erfolgen kann und welche verschiedenen Faktoren prägend sein können. Entsprechend gilt zu reflektieren, wie Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit Down-Syndrom heranwachsen und welche Erfahrungen sie in der Familie und in ihrem Umfeld machen. Deshalb kommt dem familiären, sozialen und kulturellen

Kontext eine große Bedeutung zu. Auch die individuellen Fähigkeiten, Schwächen und gesundheitlichen Beeinträchtigungen spielen eine wesentliche Rolle. Aufgrund wechselseitiger Beeinflussung dieser Faktoren ergeben sich sehr unterschiedliche Lebensbedingungen für die Kinder und es entsteht ein vielfältiges Bild des Down-Syndroms, das sich keineswegs allein mit der Trisomie 21 erklären lässt.

Diese Differenzierung zwischen Ursache und Auswirkungen wird auch deutlich in einer Formulierung in den medizinischen Leitlinien der *Global Down-Syndrome Foundation*. Dort heißt es: »Personen mit Down-Syndrom sind aufgrund der Trisomie 21 für viele gesundheitliche Probleme und Besonderheiten hochgradig prädisponiert« (LmDS 2021/98, 14). Eine solche Unterscheidung eröffnet vielfältige Möglichkeiten der Beeinflussung und Behandlung, weil Prädispositionen als solche erkannt und nicht mehr undifferenziert den typischen Merkmalen zugeordnet und damit hingenommen werden.

Denn trotz der syndrombedingten Gemeinsamkeiten sind Menschen mit Down-Syndrom eine sehr heterogene Gruppe. Ihr individuelles Potenzial ist recht verschieden, die gesundheitlichen Beeinträchtigungen und zusätzliche Behinderungen sind sehr unterschiedlich ausgeprägt und auch die verschiedenen Lebens- und Sozialisationsbedingungen bewirken eine weite Streuung von Kompetenzen und Interessen.

Der Begriff »Down-Syndrom« berücksichtigt diese verschiedenen Symptome, Merkmale und Ausprägungen. Mit dem Begriff »Trisomie 21« wird zwar die wesentliche Ursache benannt, aber es wird allein die Genetik betont und keine Unterscheidung vorgenommen zwischen genetisch bedingten Beeinträchtigungen und den vielen möglichen beeinflussbaren Folgen. ■

Literatur

Down, J. L. (1866): Observations on an ethnic classification of idiots. Clinical lectures and reports. London Hospital 3, 259–262.

Medical Care Guidelines for Adults with Down-Syndrom: LmDS 2021/98, 14.

Wilken, Etta (2020): Kinder und Jugendliche mit Down-Syndrom. Stuttgart.

Wilken, Etta (1973): Sprachförderung bei Kindern mit Down-Syndrom. Berlin.



Prof. Dr. Etta Wilken war Professorin für Allgemeine und integrative Behindertenpädagogik an der Universität Hannover im Institut für Sonderpädagogik.

Sie publiziert Fachbücher zum Thema Down-Syndrom und entwickelte das GuK-Konzept (Gebärden-unterstützte Kommunikation) zur Unterstützung von Sprachentwicklung bei Kindern mit Down-Syndrom.

Etta Wilken leitet Seminare für Eltern und Fachpersonen. Sie gehört zum Beirat der Zeitschrift *Leben mit Down-Syndrom*.