

Einführung

Die Sprachförderung von Kindern mit Down-Syndrom hat sich, wenn man auf die letzten Jahrzehnte zurückblickt, erheblich weiterentwickelt. Die Erfahrungen mit den Kindern und mit ihren Eltern erbrachten neue Erkenntnisse, die die Zielsetzungen und Methoden der Kommunikations- und Sprachförderung veränderten. Aber auch die Erfahrungen mit offengebliebenen Möglichkeiten und mit Grenzen, mit Hoffnungen, die eingelöst werden konnten, und Erwartungen, die sich nicht erfüllten, Freude über unvermutete Fortschritte oder Ratlosigkeit, warum im Einzelfall Weiterentwicklung nur sehr langsam erfolgte, bewirkten eine Neuorientierung und die Erweiterung um Angebote der alternativen und ergänzenden Kommunikation.

Während es mir anfangs wichtig war nachzuweisen, dass eine behinderungsspezifische Therapie beim Down-Syndrom nötig, möglich und sinnvoll ist (Wilken 1973), wurde in den nachfolgenden Jahren zunehmend deutlich, dass sprachliche Förderung nicht überwiegend als spezielle Therapie zu sehen ist, sondern möglichst in den Familienalltag integriert werden sollte (Wilken 1985). Sprachförderung hat das Ziel, die Kommunikationsfähigkeit und Partizipation des Kindes in und außerhalb der Familie zu erweitern. Deshalb sind in der Familie, in der Krippe, im Kindergarten und in der Schule entwicklungsgemäße Kommunikations- und Lernsituationen zu gestalten, die dem Kind ermöglichen, sprachliches Handeln als bedeutsam zu erleben. Dazu ist es wichtig, die nötigen individuellen therapeutischen Maßnahmen möglichst in Alltagssituationen zu integrieren.

Die Familienstruktur von Kindern mit Down-Syndrom hat sich in den letzten Jahrzehnten deutlich verändert: Das Alter der Eltern entspricht heute dem allgemeinen Durchschnitt und auch die Stellung innerhalb der Geschwisterreihe ist nicht mehr als »exponiert« zu bezeichnen. Damit hat sich auch die Einstellung und das Verhalten der Eltern gewandelt. Sie erleben nicht mehr so sehr ihr Kind als ein besonderes, sie wollen vielmehr die besonderen und nötigen Hilfen.

Das Engagement der Eltern und ihr Vertrauen in die Entwicklungsmöglichkeiten ihres behinderten Kindes sind gewachsen, und die Chancen für gemeinsames Spielen und Lernen im Kleinkind-, Kindergarten- und Schulalter haben sich erheblich ausgeweitet. Auf der Grundlage der UN-Behindertenrechtskonvention haben sich auch die Möglichkeiten für Integration bzw. Inklusion deutlich erweitert. Gerade die Förderung der sprachlichen Kompetenzen hat dabei für das angestrebte gemeinsame Spielen und Lernen der Kinder und Jugendlichen eine herausragende Bedeutung.

Das Down-Syndrom ist eine besondere genetische Bedingung, die typische physische und psychische Veränderungen verursacht. Aber trotz vieler syndrombe-

dingter Gemeinsamkeiten ist die Individualität des behinderten Kindes zu betonen. Kinder mit Down-Syndrom sind vor allem Kinder mit den jeweiligen Bedürfnissen, Wünschen und Interessen ihres (Entwicklungs-)Alters und haben familientypische Vorlieben und Gewohnheiten.

Eine Sprachförderung für Kinder mit Down-Syndrom muss nicht nur auf individuelle und syndromspezifische Besonderheiten eingehen, sondern hat auch alters- und entwicklungsbezogene Aspekte im systemischen Kontext zu berücksichtigen. Deshalb werden sowohl die aktuellen familiären und gesellschaftlichen Bedingungen beachtet als auch Erkenntnisse über die allgemeine Entwicklung und das Lernverhalten von Kindern mit Down-Syndrom.

Kinder mit Down-Syndrom benötigen besondere Unterstützung beim Spracherwerb und bei der weiteren sprachlichen Entwicklung. Eine syndromspezifische entwicklungsbegleitende Sprachförderung vermag frühzeitige Hilfen zu geben, damit nicht nur Verständigung besser gelingt, sondern auch das kognitive Potenzial der Kinder sich günstiger entfalten kann. Vor allem die vielfältigen Erfahrungen mit der Gebärden-unterstützten Kommunikation (GuK) zeigen, wie durch diese Methode basale sprachliche Kompetenzen erworben werden und die Kommunikation weniger frustrierend verläuft. Auch die speziellen Schwierigkeiten beim Spracherwerb von Kindern mit Down-Syndrom können damit vermindert werden.

In der Sprachtherapie sind die unterschiedlich ausgeprägten orofazialen Schwierigkeiten differenziert zu erfassen und zu behandeln. Zudem müssen beim methodischen Vorgehen die syndromtypischen und individuellen Besonderheiten im Lernen und Verhalten berücksichtigt werden.

Durch eine solche Gestaltung der Sprachförderung als Teil einer ganzheitlichen Förderung können sich die Fähigkeiten der Kinder heute zunehmend günstiger entfalten.

Das Buch möchte mit der vorliegenden 14. Auflage pädagogisch relevante Erkenntnisse vermitteln und vielfältige Anregungen zur sprachlichen Förderung von Kindern mit Down-Syndrom für Eltern, Pädagogen und Therapeuten bieten.

Ich danke den vielen Familien von Kindern mit Down-Syndrom für gemeinsame Erfahrungen, für interessante Gespräche bei Seminaren und Tagungen sowie für das freundliche Überlassen von Bildern, von denen ich nur einige für das Buch auswählen konnte. Dem Deutschen Down-Syndrom InfoCenter in Lauf danke ich für langjährige Zusammenarbeit und ebenfalls für das Zusenden von Bildern.

Prof. Dr. phil. Etta Wilken
Leibniz Universität Hannover

1 Der Begriff des Down-Syndroms



Abb. 1: Ein freundliches Mädchen mit Down-Syndrom – kein Down-Kind

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« (= nieder) 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 stigmatisierende 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 (Superoxidismutase – SO D1) zurückgeführt. Da diese besonderen Bedingungen für alle genetischen Formen des Down-Syndroms gelten, führen die verschiedenen chromosomalen Bedingungen 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 umso 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 bis 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 auslö-

sende 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 vermehrt auftretenden Down-Syndrom. Beträgt die Wahrscheinlichkeit für die Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom bei einem Alter der Mutter von 20 bis 30 Jahren noch eine auf ca. 1500 Geburten und im Alter von 30 bis 35 Jahren eine auf ca. 800 Geburten, so steigt das Risiko im Alter von 35 bis 40 auf eine zu 280 und im Alter von über 40 Jahren auf eine zu 150 mit weiter zunehmender Tendenz.

Tab. 1: 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 Gebäralter 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 Rela-

tionen 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 bis 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.

Tab. 2: Altersverteilung der Eltern

	Alter der Mutter bei der Geburt des Kindes mit DS	Alter des Vaters bei der Geburt des Kindes mit DS
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 bis 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 bis 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