

# a) Trisomie 21



*lebensfroh*

*musikalisch*

## Häufigkeit:

- Auftreten ist spontan mit Häufigkeit von ca. 1 : 550
- ab einem Altern von 35 Jahren steigt die Wahrscheinlichkeit ein erkranktes Kind zu bekommen stark an (25-jährige Frau: ca. 0,1% der Kinder betroffen, 48-jährige Frau: ca. 9%)

## Genetische Ursachen:

- Fehler bei der Meiose
  - Nichttrennung zweier Chromosomen in der 1. oder 2. Reifeteilung
  - ein zusätzliches Chromosom gelangt in eine der Keimzellen
  - das Chromosom 21 ist dreifach vorhanden

## Diagnose:

- Pränataldiagnostik: Fruchtwasser-Untersuchung
- Ultraschall: Nackentransparenz, zu kleiner Oberschenkel- oder Oberarmknochen etc.
- Nach Geburt: Chromosomenanalyse

# a) Trisomie 21



*lebensfroh*

*musikalisch*

## **Krankheitsbild:**

- häufig kleinwüchsig, kurzer Hals, rundes Gesicht, leicht schräg aufwärts gestellte Augen
- verminderte geistige Leistungsfähigkeit
- Fehlentwicklung innerer Organe (z.B. Herzfehler)
- haben ein erhöhtes Infektionsrisiko

## **Therapie:**

- intensive Frühförderung → erlernen meistens Lesen und Schreiben sowie Grundkenntnisse in Mathematik
- heute: können Regelschulabschluss erreichen und in Regelberufen der freien Wirtschaft arbeiten

# b) Bluterkrankheit (Hämophilie)



*lebensfroh*

*aktiv*

## Häufigkeit:

- 30% spontan und 70% vererbt (gonosomal, X-Chromosomal rezessiv)
- 2 :10 000 (Männern)

## Genetische Ursachen:

- Mutation eines Gens auf dem kurzen Arm des X-Chromosoms (Genmutation)

## Diagnose:

- Stammbaumanalyse
- Pränataldiagnostik: Mutterkuchen-Untersuchung (Chorionzottenbiopsi)
- Bestimmung der Aktivität des Gerinnungsfaktors im Blut

# b) Bluterkrankheit (Hämophilie)



*lebensfroh*

*aktiv*

## Krankheitsbild:

- Fehlen von bestimmte Faktoren für die Blutgerinnung → verlangsamte Blutgerinnung nach Verletzung
  - erhöhter Blutverlust nach Verletzung
  - kleine Prellungen führen zu großen Blutergüssen

## Therapie:

- regelmäßige Injektion fehlender Faktoren (4-5 Tage)