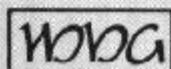


Das Down-Syndrom

**Medizinische Betreuung vom Kindes-
bis zum Erwachsenenalter**

Dr. Wolfgang Storm, Paderborn

Mit 164 Abbildungen, 123 Tabellen



Wissenschaftliche Verlagsgesellschaft mbH Stuttgart 1995

Anschrift des Autors:

Dr. Wolfgang Storm
St. Vincenz-Krankenhaus
Kinderklinik
Husener Straße 81
33098 Paderborn

Die Deutsche Bibliothek – CIP-Einheitsaufnahme

Storm, Wolfgang:

Das Down-Syndrom: medizinische Betreuung vom Kindes- bis
zum Erwachsenenalter; mit 123 Tabellen / Wolfgang Storm. –
Stuttgart: Wiss. Verl.-Ges., 1995
ISBN 3-8047-1407-2

Ein Markenzeichen kann warenzeichenrechtlich geschützt sein, auch wenn ein Hinweis auf etwa bestehende Schutzrechte fehlt.

Jede Verwertung des Werkes außerhalb der Grenzen des Urheberrechtsgesetzes ist unzulässig und strafbar. Dies gilt insbesondere für Übersetzung, Nachdruck, Mikroverfilmung oder vergleichbare Verfahren sowie für die Speicherung in Datenverarbeitungsanlagen.

© 1995 Wissenschaftliche Verlagsgesellschaft mbH, Birkenwaldstraße 44, 70191 Stuttgart
Printed in Germany
Satz und Druck: Echter Würzburg
Umschlaggestaltung: Atelier Schäfer, Esslingen

Für Markus

Vorwort

Dieses Buch ist aus der über achtjährigen Arbeit in einer Vorsorgeambulanz für Kinder mit Down-Syndrom entstanden. Es beinhaltet vorwiegend Erkenntnisse, die in der internationalen Literatur bzw. in Vorträgen und Seminaren internationaler Kongresse ihre Grundlage haben. Daneben konnten auch persönliche Erfahrungen aus der Untersuchung von mittlerweile über 400 Patienten mit Down-Syndrom einfließen. Besondere Berücksichtigung fanden hierbei Daten aus den letzten fünf bis zehn Jahren.

Ich habe dieses Buch für all diejenigen geschrieben, die mit Down-Syndrom-Patienten in Berührung kommen, insbesondere aber für meine ärztlichen Kollegen, denen ich durch Vermittlung der dargestellten Problematik die alltägliche Arbeit im Umgang mit dieser speziellen Patientengruppe erleichtern möchte. Als Kinderarzt fühlte ich mich selbstverständlich berufen, medizinische Komplikationen vorwiegend aus dieser Perspektive zu erläutern, doch bleiben Hinweise für das Erwachsenenalter nicht unerwähnt. Vor allem für erwachsene Patienten bleibt hinsichtlich der medizinischen Betreuung noch einiges zu wünschen übrig, gilt es doch, neben den in früheren Jahren sich vornehmlich verantwortlich fühlenden Psychiatern unter anderem auch HNO- und Augenärzte, Orthopäden und Internisten zu motivieren, ihren Anteil zur Bewältigung zahlreicher medizinischer Probleme beizusteuern.

Letztlich möchte ich auch betroffene Eltern ermutigen, Ansichten über die medizinische Betreuung ihrer Kinder nicht nur Ärzten zu überlassen, sondern sich selbstbewußt mit eigenem Wissen für dementsprechende Anlie-

gen zu engagieren. Ich hoffe, daß dieses Buch hierzu etwas beitragen kann.

Es war meine Absicht, vorwiegend diagnostische Probleme medizinischer Komplikationen darzustellen und therapeutische Maßnahmen zwar zu erwähnen, aber nicht umfassend auszuführen. Letzteres vor dem Hintergrund der Schnellebigkeit vor allem konservativmedizinischer Anschauungen und der Möglichkeit, besonders bei alltäglichen Problemen (z.B. Infektionen) „alternative“ Methoden (im Vergleich zur sog. Schulmedizin) in Erwägung ziehen zu können. Es hat sich in der eigenen Erfahrung gezeigt, daß das therapeutische Repertoire zum Beispiel durch naturheilkundliche oder homöopathische Medikamente in hervorragender Weise erweitert werden kann. Davon unberührt bleiben selbstverständlich sowohl gezielte diagnostische Untersuchungen, wie sie in diesem Buch dargestellt werden, als auch therapeutische Eingriffe, die alternativer Heilungsmöglichkeiten entbehren (z.B. Operationen angeborener Fehlbildungen).

Die Fotos am Ende einiger Kapitel zeigen die Lebensfreude, die Kinder mit Down-Syndrom empfinden können.

Wie am Ende eines Vorwortes üblich, möchte ich an dieser Stelle meinen Dank aussprechen. Insbesondere meiner Familie für die Geduld und Toleranz bei der Abfassung und Niederschrift des Manuskriptes. Außerdem danke ich der Wissenschaftlichen Verlagsgesellschaft für ihre prompte Bereitschaft, dieses Buch zu verlegen.

Paderborn, im Frühjahr 1995
Wolfgang Storm

Inhaltsverzeichnis

Vorwort	5
----------------	----------

Einleitung	15
-------------------	-----------

Teil I Medizinische Komplikationen in verschiedenen Organsystemen	17
--	-----------

1 Herz-Kreislauf-System	19
--------------------------------	-----------

1.1	Häufigkeit angeborener Herzfehler	20
1.2	Spektrum angeborener Herzfehler	20
1.2.1	Endokardkissendefekt (AV-Kanal)	20
1.2.2	Ventrikelseptumdefekt	21
1.2.3	Atriumseptumdefekt	21
1.2.4	Ductus arteriosus apertus	22
1.2.5	Fallot-Tetralogie	22
1.3	Klinische Symptomatik angeborener Herzfehler	23
1.3.1	Herzinsuffizienz	23
1.3.2	Zyanose	24
1.4	Fallberichte	25
1.5	Entwicklung einer pulmonalen Hypertonie bzw. eines erhöhten pulmonalen Gefäßwiderstandes	26
1.6	Klinisch-therapeutische Aspekte	27

1.7	Prognose	28
1.8	Ungleiche Behandlungsstrategien?	29
1.9	Sonstige kardiovaskuläre Fehlbildungen	29
1.9.1	Aberrierende rechte Arteria subclavia	30
1.9.2	Abnorme Arteria radialis	30
1.10	Erworbene Herzfehler	31
1.11	Infektiöse Endokarditis	33
1.12	Zusammenfassung	35

2 Magen-Darm-Trakt	39
---------------------------	-----------

2.1	Obstruktion im Bereich des Duodenums	39
2.2	Aganglionäres Megakolon (Hirschsprung-Erkrankung) ..	43
2.2.1	Fallberichte	45
2.3	Weitere angeborene Fehlbildungen	47
2.3.1	Ösophagusatresie	47
2.3.2	Analatresie	48
2.3.3	Diaphragmatische Hernien ...	49

4 Bewegungsapparat 123

4.1	Allgemeine Bindegewebsnachgiebigkeit (Bänder- und Gelenkschlaffheit)	123
4.2	Befunde an der Schädelbasis und Halswirbelsäule	125
4.2.1	Atlanto-okzipitale Instabilität	125
4.2.2	Atlanto-axiale Instabilität . . .	129
4.2.2.1	Pathogenese	130
4.2.2.2	Häufigkeit bei Patienten mit Down-Syndrom	131
4.2.2.3	Symptomatik	132
4.2.2.4	Diagnostik	132
4.2.2.5	Spontanverlauf	135
4.2.2.6	Bestimmung der atlanto-dentalen Distanz und deren therapeutische Konsequenzen	135
4.2.2.7	Radiologische Routineuntersuchungen bei Patienten mit Down-Syndrom?	136
4.2.3	Degenerative Veränderungen im Bereich der Halswirbelsäule .	141
4.3	Skoliose	142
4.4	Erkrankungen der Hüftgelenke	143
4.4.1	Angeborene Hüftgelenkluxation/-subluxation	143
4.4.2	Subluxation/Luxation mit/ohne Pfannendachdysplasie	144
4.4.3	Epiphysiolysis capitis femoris	151
4.5	Patellainstabilität	153
4.5.1	Zur Instabilität beitragende Faktoren	153
4.5.2	Klinische Symptome und Diagnostik	153
4.5.3	Therapeutische Maßnahmen .	156
4.6	Fußdeformitäten	156
4.6.1	Knickplattfuß (Pes planovalgus)	156
4.6.1.1	Untersuchungsbefund	158
4.6.1.2	Häufigkeit	158
4.6.1.3	Klinische Symptomatik	158
4.6.1.4	Therapie	159
4.6.2	Metatarsus primus varus	161
4.7	Sonstige orthopädische Deformitäten bzw. Funktionsstörungen	161
4.8	Arthritis/Arthropathie	161
4.9	Gangstörungen	163

5 Hämatologie – Onkologie – Immunologie 169

5.1	Hämatologische Besonderheiten	169
5.1.1	Transitorische Auffälligkeiten	169
5.1.2	Makrozytose	170
5.1.3	Leukopenie	170
5.2	Onkologische Besonderheiten/Leukämien	170
5.2.1	Häufigkeit und Art der Leukämien bei Kindern mit Down-Syndrom	170
5.2.2	Angeborene Leukämie / Transitorische leukämoide Reaktion	171
5.2.3	Akute Leukämien in späteren Lebensaltern	174
5.2.3.1	Gibt es Unterschiede in der Behandlung einer Leukämie zwischen Patienten mit und ohne Down-Syndrom?	176
5.2.4	Akute nichtlymphoblastische Leukämien	178
5.2.5	Myelofibrose/Präleukämie ..	178
5.2.6	Zusammenfassende Beurteilung der hämatologischen bzw. onkologischen Befunde bei Patienten mit Down-Syndrom	179
5.3	Immunologische Besonderheiten	180
5.3.1	Physiologie des menschlichen Immunsystems	180
5.3.2	Besonderheiten der Immunreaktion bei Patienten mit Down-Syndrom	185
5.3.2.1	Das unspezifische Phagozytosesystem	185
5.3.2.2	Die spezifische humorale Immunität	187
5.3.2.3	Die spezifische zelluläre Immunität	188
5.3.2.4	Das Komplementsystem	191
5.3.2.5	Der Thymus	192
5.3.3	Impffragen	194
5.3.4	Zusammenfassende Beurteilung der immunologischen Befunde bei Patienten mit Down-Syndrom	196

6 Auge		201
6.1	Augenveränderungen ohne funktionelle Beeinträchtigung	202
6.1.1	Morphologie der Augenlider ..	202
6.1.2	Obstruktion des Tränen-Nasen-Gangs (Ductus nasolacrimalis)	204
6.1.3	Veränderungen der Regenbogenhaut (Iris)	205
6.1.3.1	Brushfield-Flecken (Spots) ..	205
6.1.3.2	Irisstromahypoplasie	206
6.1.4	Erhöhte Zahl von Netzhautgefäßen	206
6.2	Augenveränderungen mit funktioneller Beeinträchtigung ...	207
6.2.1	Blepharitis bzw. Blepharokonjunktivitis	207
6.2.2	Katarakt	207
6.2.2.1	Angeborene Katarakte	208
6.2.2.2	Erworbene Katarakte	208
6.2.2.3	Therapie	210
6.2.2.4	Therapeutische Besonderheiten bei einer angeborenen Katarakt	211
6.2.3	Strabismus (Schielen)	212
6.2.3.1	Definition	213
6.2.3.2	Häufigkeit und Art des Schielens bei Patienten mit Down-Syndrom	216
6.2.3.3	Diagnose	217
6.2.3.4	Therapie	219
6.2.4	Amblyopie (Schwachsichtigkeit)	220
6.2.5	Refraktionsanomalien (Brechungsfehler)	221
6.2.5.1	Häufigkeit der Refraktionsanomalien bei Patienten mit Down-Syndrom	223
6.2.5.2	Myopie (Kurzsichtigkeit) ...	224
6.2.5.3	Hypermetropie (Weitsichtigkeit)	224
6.2.5.4	Astigmatismus (Stabsichtigkeit)	224
6.2.5.5	Diagnostik der Brechungsfehler	227
6.2.5.6	Korrekturmöglichkeiten der Brechungsfehler	228
6.2.6	Nystagmus	228
6.2.7	Keratokonus	229
6.2.7.1	Diagnostik	230
6.2.7.2	Therapie	231
6.2.8	Retinaveränderungen	232
6.2.9	Hypoplasie des Nervus opticus	233
6.2.10	Infantiles Glaukom	234
6.2.11	Atropinempfindlichkeit	235
6.2.12	Augenärztliche Routine- bzw. Nachsorgeuntersuchungen ..	235

7 Hormonelles System		239
7.1	Dysfunktion der Schilddrüse ..	239
7.1.1	Physiologie, Pathophysiologie und Klinik der Schilddrüsenfunktion	240
7.1.2	Hypothyreose	242
7.1.2.1	Angeborene und erworbene Hypothyreosen	242
7.1.2.2	Subklinische Hypothyreose (Erhöhtes TSH bei normalem Thyroxin/T ₄)	243
7.1.2.2.1	Vermutete Ursachen einer subklinischen Hypothyreose bei Patienten mit Down-Syndrom ..	243
7.1.2.2.2	Erhöhtes TSH und erniedrigtes rT ₃	245
7.1.2.2.3	Krankheitswert der subklinischen Hypothyreose	245
7.1.2.2.4	Therapieindikationen und Kontrolluntersuchungen bei subklinischer Hypothyreose ..	247
7.1.2.3	Immunpathologische (Autoimmun-)Hypothyreose ..	248
7.1.3	Extrathyreoidale Ursachen einer Schilddrüsendysfunktion	249
7.2	Wachstumshormonmangel bei Patienten mit Down-Syndrom	251
7.2.1	Physiologie des Wachstumshormons	252
7.2.2	Diagnostische Maßnahmen bei Verdacht auf Wachstumshormonmangel	252

7.2.3	Befunde der Wachstumshormonregulation bei Patienten mit Down-Syndrom	253
7.2.4	Gibt es eine Behandlungsindikation für humanes Wachstumshormon bei Patienten mit Down-Syndrom?	254
7.2.5	Anmerkungen zur Differentialdiagnose des Minderwuchses bei Patienten mit Down-Syndrom	255
7.3	Diabetes mellitus	257

8 Urogenitalsystem 261

8.1	Männliche Geschlechtsorgane	261
8.1.1	Maldescensus testis	261
8.1.1.1	Häufigkeit	262
8.1.1.2	Diagnostik	262
8.1.1.3	Folgen	263
8.1.1.4	Therapie	263
8.1.1.5	Behandlung eines Maldescensus testis bei Kindern mit Down-Syndrom?	264
8.1.2	Mikropenis, hypoplastisches Skrotum	266
8.1.3	Hypospadie	267
8.2	Nierenbefunde	267
8.3	Pubertät, Sexualität, Reproduktion	268
8.3.1	Pubertät	268
8.3.2	Sexualität	268
8.3.3	Reproduktion	269

9 Hauterkrankungen 273

9.1	Xerosis	274
9.2	Atopische Dermatitis (endogenes Ekzem) / Seborrhoische Dermatitis	274
9.3	Hautverdickungen	274
9.4	Vorzeitige Alterungsprozesse, Sonnenempfindlichkeit	275
9.5	Hautinfektionen	275
9.6	Syringome	276
9.7	Elastosis perforans serpiginosa	276

9.8	Alopecia areata	276
9.9	Vitiligo (Weißfleckenseuche)	278

10 Orofaziale Befunde / Zahnheilkunde / Kieferorthopädie 281

10.1	Orofaziale Befunde	281
10.1.1	Pathologie	281
10.1.2	Orofaziale Regulationstherapie nach Castillo Morales	285
10.1.3	Andere therapeutische Konzepte zur Behandlung orofazialer Symptome	290
10.1.4	Welcher Sauger für Kinder mit Down-Syndrom?	291
10.2	Zahnheilkunde/ Kieferorthopädie	293
10.2.1	Angeborene Zahnanomalien	293
10.2.2	Malokklusion	294
10.2.3	Veränderungen des Zahnschmelzes	294
10.2.4	Karies	295
10.2.5	Parodontopathien (Gingivitis/Parodontitis)	296
10.2.6	Therapeutische Aspekte	298

11 Plastische Chirurgie 303

11.1	Plastisch-chirurgische Operationsverfahren bei Kindern mit Down-Syndrom	304
11.2	Diskussion der Indikationen plastisch-chirurgischer Korrekturoperationen	306

12 Neurologie/ Psychiatrie 309

12.1	Neurologische Komplikationen	309
12.1.1	Zerebrale Krampfanfälle	310
12.1.2	Zerebrovaskuläre Erkrankungen (Moya-Moya-Syndrom)	312

12.2	Psychiatrische Komplikationen	313
12.2.1	Alzheimer-Erkrankung/ Demenz	316
12.2.1.1	Zusammenhang von Down-Syndrom und Alzheimer-Erkrankung	318

13 Sonstige medizinische Besonderheiten 321

13.1	Atemwege	321
13.2	Leber	323
13.3	Anästhesiologische Aspekte ..	323

Teil II Vorsorgeambulanz für Patienten mit Down-Syndrom

325

1 Voraussetzungen für ein Vorsorgeprogramm bei Kindern mit Down-Syndrom 329

2 Einrichtung einer Vorsorgeambulanz zur medizinischen Betreuung von Kindern mit Down-Syndrom 333

3 Aufgaben der Ambulanz 335

3.1	Mitteilung der Diagnose	335
3.1.1	Wer sollte beraten?	335
3.1.2	Wann sollte über die Diagnose gesprochen werden?	336
3.1.3	Wer sollte informiert werden?	336
3.1.4	Wo sollte das Gespräch stattfinden?	337
3.1.5	Was sollte eine Beratung zum Inhalt haben?	337
3.1.6	Welche Tatsachen können vermittelt werden?	338
3.2	Ernährungsberatung	339
3.3	Diagnostik medizinischer Komplikationen	341

3.3.1	Routineuntersuchungen in der Neugeborenenperiode	341
3.3.2	Routineuntersuchungen im Säuglingsalter (zwei bis zwölf Monate)	342
3.3.3	Routineuntersuchungen im Alter von einem Jahr bis zur Pubertät (jährlich)	344
3.3.4	Routineuntersuchungen in der Adoleszenz und im Erwachsenenalter (alle zwei Jahre) ...	346
3.4	Medikamentöse Therapien bei Patienten mit Down-Syndrom	348
3.4.1	Zelltherapie	349
3.4.2	Zytoplasmatische Therapie ..	351
3.4.3	Basistherapie – Orthomolekulare Therapie – Vitamine/Mineralien	352
3.4.3.1	Basistherapie	352
3.4.3.2	Orthomolekulare Therapie ..	352
3.4.3.3	Konzept einer medikamentösen Therapie nach Lejeune ..	353
3.4.4	Schlußbemerkungen zu den medikamentösen Therapien ..	354
3.5	Ergebnisse eigener Untersuchungen mit einer Vorsorgeambulanz für Kinder mit Down-Syndrom	355
3.5.1	Chromosomenanalyse/ Karyotypisierung	356
3.5.2	Letalität	356
3.5.3	Angeborene Herzfehler	356
3.5.4	Magen-Darm-Trakt	357
3.5.5	Gluten-Antikörper	358
3.5.6	Hals-Nasen-Ohren-Bereich ..	358

3.5.7	Orthopädische Komplikationen	359	3.5.12	Komplikationen der Haut ...	362
3.5.8	Augenärztliche Komplikationen	359	3.5.13	Onkologische Befunde	362
3.5.9	Endokrinologie	360	3.5.14	Gynäkologie	362
3.5.10	Neurologie/Psychiatrie	361	3.5.15	Atemwege	362
3.5.11	Komplikationen des Urogenitalsystems	361	3.5.16	Orofazialer Bereich	363
			3.5.17	Sonstige Befunde	363

Schlußbemerkungen

365

Nachwort

367

Sachregister

368