

PSYCHOSOZIALE UND MEDIZINISCHE BETREUUNG VON MENSCHEN MIT DOWN SYNDROM

Wolfgang Storm

I. GRUNDSÄTZLICHES:

Menschen mit geistiger Behinderung leben zum größten Teil (über $\frac{3}{4}$) bei Eltern, anderen Angehörigen oder selbständig mit ambulanter Betreuung. Der kleinere Teil wohnt in kleinen und großen, zentralen und dezentralen Einrichtungen der stationären Behindertenhilfe.

Die angemessene gesundheitliche Versorgung aller Menschen mit geistiger Behinderung ist ein gemeinsames Anliegen von Angehörigen, Betreuern und Fachleuten. Angesichts der steigenden Lebenserwartung von Menschen mit geistiger Behinderung einerseits und der Zunahme dezentraler gemeindenaher Wohnformen andererseits, nehmen die Anforderungen an Organisation und fachliche Qualität der gesundheitlichen Versorgung dieses Personenkreises erheblich zu.

Grundsätzlich sind Menschen mit geistiger Behinderung keine Kranken. Viele von Ihnen erfreuen sich sogar guter Gesundheit. Menschen mit geistiger Behinderung benötigen psychosoziale und pädagogische Hilfen sowie Unterstützung bei der Überwindung oder Milderung ihrer behinderungsbedingten Beeinträchtigungen, um am Leben in der Gemeinschaft teilnehmen und sich ihren individuellen Bedürfnissen gemäß entwickeln zu können. Gesundheit ist wesentliche Bedingung für die Entfaltung der eigenen Lebensperspektive.

Wie alle Bürger haben geistig behinderte Menschen -unabhängig von der Schwere ihrer Behinderung- das Recht auf eine angemessene Gesundheitsversorgung.

Die Erfüllung dieses Rechtsanspruches ist zwingende Folge des Grundgesetzes und des dort verankerten Verbotes (Artikel 3 Grundgesetz), einen Menschen infolge seiner Behinderung zu benachteiligen. Der Anspruch auf adäquate gesundheitliche Versorgung ist auch als Ausdruck des Respekts vor der Würde eines behinderten Menschen selbstverständlich. Auf der individuellen Ebene bestehen Ansprüche gegenüber Krankenversicherungen und gegenüber den Sozialhilfeträgern.

Medizinische Behandlung und gesundheitliche Versorgung müssen sich auch für Menschen mit geistiger Behinderung daran orientieren, daß Kranksein zu den Alltagserfahrungen aller Menschen zählt.

Menschen mit geistiger Behinderung weisen jedoch häufig besondere gesundheitliche Beeinträchtigungen und Risiken zu den Besonderheiten im Krankheitsverhalten auf (4).

Am Beispiel des Down Syndroms sollen im folgenden Möglichkeiten einer lebenslangen Betreuung in Hinblick auf psychosoziale und pädagogische Hilfen sowie medizinische Maßnahmen aufgezeigt werden.

II. VORAUSSETZUNGEN FÜR EINE LEBENSLANGE BETREUUNG

Zur Durchführung einer lebenslangen Betreuung von Menschen mit Down Syndrom müssen vor allem zwei Voraussetzungen gewährleistet sein, ohne die eine optimale Unterstützung nicht möglich ist:

- Lebensrecht auch für Menschen mit Down Syndrom. Auch ein Mensch mit Down Syndrom kann einen Beitrag zur Gesellschaft leisten und kann auch von deren Möglichkeiten profitieren. Deshalb müssen die Richtlinien der Betreuung und Behandlung und alle anderen Rechte, die für „normale“ Menschen gelten, auch bei Menschen mit Down Syndrom Anwendung finden. Der Mensch mit Down Syndrom sollte wie jeder andere auch behandelt werden.
- Eine zweite Voraussetzung ist die Abkehr von einer Stereotypisierung der Menschen mit Down Syndrom. Stereotype Anschauungen veranlassen dazu, Unterschiede zwischen Menschen einer bestimmten Gruppe zu übersehen und zwischen Menschen dieser Gruppe und irgendeiner anderen zu betonen. Diese stereotyp betrachtete Population wird mit vermeintlich charakteristischen Eigenschaften, Verhaltensweisen, Symptomen oder Befunden etikettiert, die einen unausweichlichen „biologischen“ Determinismus zu beinhalten scheint; Variabilität und Individualität sind in dieser Denkweise unbekannte Größen.

III. PSYCHOSOZIALE ZUWENDUNG

Vergleicht man die Entwicklungsmöglichkeiten von Kindern mit Down Syndrom aus der Zeit vor über 15 bis 20 Jahren mit denen aus der heutigen Zeit, so sind deutliche Unterschiede nicht zu übersehen. Als frühere charakteristische Merkmale wurden stereotyp äußerlich erkennbare Auffälligkeiten (unattraktives Aussehen mit Minderwuchs, Adipositas, offener Mund, Zungenprotrusion) als auch kognitive und sozial-emotionale Besonderheiten (fehlende Denk- und Kommunikationsfähigkeit, psychopathologische Symptomatik) hervorgehoben. Realistische Beobachtungen der Gegenwart lassen aber erkennen, daß -trotz einer permanenten Fortführung in den medizinischen Wörterbüchern und Lexika - keineswegs mehr der Begriff einer „mongoloiden Idiotie“ aufrecht erhalten werden kann.

Die Grenzen der Entwicklungsmöglichkeiten von Kindern mit Down Syndrom sind zum gegenwärtigen Zeitpunkt noch nicht absehbar. Fähigkeiten, die zum Beispiel vor 10 bis 15 Jahren noch als illusorisch angesehen wurden (z. B. Lesen, Schreiben) gelten heute zum Teil als selbstverständlich. Neue und erfolgversprechende Arbeitsbereiche werden in Angriff genommen.

Als Ursache für die Fortschritte werden meist verschiedene Förderungsmaßnahmen, wie Beschäftigungstherapie, krankengymnastische bzw. mundmotorische Übungen, sensorische Integration, Sprachanbahnung und Sprachtherapie angeführt. Viel weniger gelten dagegen psychosoziale Umstände wie vermehrte Akzeptanz und

liebevolles Eingebundensein in der Familie als Schrittmacher für verbesserte Entwicklungsmöglichkeiten dieser Kinder.

Anhand einiger Bemerkungen zum Begriff der psychosozialen Deprivation möchte ich verdeutlichen, in welchem hohem Ausmaß allein die soziale Umwelt sowohl für körperliche als auch kognitive Besonderheiten bei Menschen mit Down Syndrom verantwortlich sein können (7).

Als psychosoziale Deprivation gilt „ein Zustand des Organismus, der als Folge solcher Lebenssituationen entsteht, in denen dem Subjekt nicht in ausreichendem Maße und für genügend lange Zeit die Möglichkeit zur Befriedigung seiner grundlegenden psychischen Bedürfnisse gegeben ist“ (3).

Dabei soll unter Deprivation nicht nur die Mangelhaftigkeit der wechselseitigen Interaktion zwischen mütterlicher (elterlicher) Person und Kind verstanden werden, sondern im erweiterten Sinn auch die Deprivation seitens der Gesellschaft, die ebenso aus einem Mangel an Zuwendung oder Akzeptanz, an Stimulation, an sozialen Kontakten und Erziehung Verkümmern, Schwächung und Verarmung des Organismus entstehen lassen können. Psychosoziale Deprivation beinhaltet somit objektiv schlechte Lebensbedingungen, subjektiv schlechtes Wohlbefinden.

Experimentelle Untersuchungen wie klinische Erfahrungen lassen vermuten, daß es keinen Aspekt des menschlichen Körpers gibt, der nicht durch Anpassungsvorgänge des Gehirns als Reaktion auf psychosoziale Umweltfaktoren im positiven wie negativem Sinne beeinflussbar ist.

Besondere Anfälligkeit für pathologische Reaktionen nach psychosozialer Deprivation sind für „behinderte“ bzw. durch konstitutionelle Ausstattung von Geburt an auffällige Kinder dokumentiert.

Hierzu trägt einerseits die negative Etikettierung durch die Gesellschaft, als auch die bei der Geburt den Eltern oft vermittelte „inadäquate Aufklärung“ über die Behinderung ihres Kindes bei:

Wenn Eltern nach einer hoffnungsvollen Zeit der Erwartung auf ein gesundes Baby plötzlich mit der Geburt eines behinderten Kindes konfrontiert werden, bricht zunächst eine Welt zusammen, so daß der Augenblick der Geburt sich sehr schnell von einem Gefühl der Euphorie zu einer akuten Stresssituation umwandeln kann: Schock, Unglaube, Verzweiflung, Trauer und Zukunftsängste sind typische Reaktionen, die in Stunden und Tagen nach der Geburt durchlebt werden. Wie Eltern eine derartige Krisensituation überwinden, wie sich ihr „Engagement“ für die Entwicklung ihres Kindes gestaltet, hängt nicht nur von ihren früheren Erfahrungen oder ihren charakterlichen Eigenschaften ab, sondern wird in hohem Maße von der Art und Weise bestimmt, wie Ärzte, Schwestern und Hebammen der betroffenen Familie Unterstützung, Verständnis und Informationen gewähren und wie sie sich dem Kind gegenüber verhalten.

Es ist u. a. die historische Etikettierung als „mongoloid“, die in der Vergangenheit zu ausschließlich negativen Auswirkungen in sozialer, emotionaler und kognitiver Hinsicht bei Kindern mit Down Syndrom geführt hat. Diese negative Etikettierung war ein äußerst wirksamer Motor für die Entstehung gleichförmiger Anschauungen und Reaktionen, die sich Wege in Familien und in der Gesellschaft gebahnt haben, um so letztlich zur Absonderung und Isolierung zu führen. Dieses einmal entstandene

Etikett diene als Orientierungshilfe, aus der die Gesellschaft ihre Verhaltensweisen, Vorstellungen und Erwartungen dieser nicht integrierten Gruppe gegenüber rekrutierte. Wenn Kinder mit Down Syndrom geboren werden, und später z. B. im Kindergarten oder in der Schule weiterhin Einlaß in die Gesellschaft finden wollen, werden sie von einer Umwelt, die diese negative Etikettierung übernommen hat, in einer Art und Weise behandelt, daß sie den vorgegebenen Status, den ihnen die Gesellschaft auferlegt hat, akzeptieren müssen. Aufgrund dieser Etikettierung als unbrauchbar, lästig und lernunfähig wurden Kindern mit Down Syndrom in früheren Jahren, aber auch noch in der jetzigen Zeit, selbstverständliche Bedürfnisse, wie

- das Bedürfnis nach Variabilität, d.h., das Bedürfnis nach Veränderlichkeit der Reize bzw. das Bedürfnis nach neuer fortschreitender Stimulation;
- das Bedürfnis nach Stabilität, d. h., das Bedürfnis im Wechsel der Geschehnisse eine Dauerstruktur, Ordnung und Gesetzmäßigkeit zu finden und eine Kontinuität von Vergangenen, Gegenwärtigem und Künftigem zu finden;
- das Bedürfnis nach Abhängigkeit, d. h., das Bedürfnis nach Bindung zur Außenwelt im allgemeinen und zu spezifischen Objekten im besonderen;
- das Bedürfnis nach Unabhängigkeit, d. h., das Bedürfnis nach persönlicher Separation von der Umwelt, das Bedürfnis nach Autonomie oder voll bewußter Identität im sozialen Netz der Welt“ vorenthalten (3).

Psychosoziale Unterstützung (1) muß dem Kind wie dem Erwachsenen signalisieren, daß es

- versorgt und geliebt wird (emotionale Unterstützung), daß es
- Ansehen und Wertschätzung genießt (soziale Unterstützung im engeren Sinne) und das es
- einem Netzwerk gegenseitiger Verpflichtungen und sinnstiftender Kommunikation angehört (Befriedigung des Zugehörigkeitsbedürfnisses).

IV. FÖRDERUNG DER ENTWICKLUNG

Obwohl es für das „Erscheinungsbild Down Syndrom“ zur Zeit keine Heilung gibt, ist ein optimistischer, aber dennoch realistischer Standpunkt angemessen. Es besteht die definitive Möglichkeit zur Förderung in vielen Funktionsbereichen (Grobmotorik, Adaptation, Kommunikation und Sozialverhalten).

Auch Kinder und Erwachsene mit Down Syndrom können selbstbewußt, mit allen menschlichen Schwächen und Stärken, ein erfülltes Leben in der Gemeinschaft führen. Hilfestellungen in der Bewältigung alltäglicher Probleme können heute in Form verschiedener Förderungsmöglichkeiten angeboten werden. Beschäftigungstherapie, krankengymnastische bzw. mundmotorische Übungen, sensorische Integration, Sprachanbahnung und Sprachtherapie sind u. a. in der Lage, ein Kind sein individuelles Entwicklungspotential erreichen zu lassen.

Die eigene Erfahrung zeigt aber, daß Akzeptanz und liebevolles Eingebundensein in der Familie oft von größerer Bedeutung sind als zahlreiche, aufgrund der Behinderung als notwendig angesehene Therapien „reflektorisch“ zu verordnen.

Die Förderung sollte nicht nur auf die weitgehend etablierte Frühförderung begrenzt werden, sondern muß auch in späteren Jahrgängen bis hin zum Erwachsenenalter konsequent fortgeführt werden.

V. MEDIZINISCHE BETREUUNG

Die Bereitschaft zur Wahrnehmung der medizinischen Komplikationen war auch ärztlicherseits in der Vergangenheit nicht immer gegeben. Zur Durchführung eines medizinischen Vorsorgeprogrammes als spezifische Begleitung bis in das Erwachsenenalter bedarf es der Kenntnis der medizinischen Probleme bei Menschen mit Down Syndrom (5).

Neben der Entwicklungsverzögerung wird das Leben vieler Kinder und Erwachsener mit Down Syndrom durch zahlreiche, teilweise chronische medizinische Komplikationen bestimmt. Häufige angeborene Fehlbildungen sind hier ebenso zu erwähnen, wie die in vielen Organsystemen anzutreffenden erworbenen Funktionsstörungen (Tabelle 1).

Während die angeborenen Fehlbildungen z. B. des Herzens und des Gastrointestinaltraktes gut bekannt sind, werden insbesondere die chronischen, erworbenen Funktionsstörungen häufig erst mit erheblicher Latenz erkannt.

So ist die häufige Hypothyreose eine eher „graduierte“ Erkrankung mit einem breiten Spektrum an Symptomen und Befunden. Auch die Zöliakie ist eine bei Menschen mit Down Syndrom mit vermehrter Inzidenz auftretende Erkrankung, die oft „klassische“ Symptome vermissen läßt.

Die Diagnostik mancher Störungen erfordert ein gezieltes Screening. Empfehlungen für in unterschiedlichen Lebensalterperioden notwendige Untersuchungen werden in Tabelle 2 bis 5 gegeben.

Sowie sich Frühdiagnostik an Entwicklungsschritten und altersspezifischen Gefährdungen bei gesunden Kinder orientiert, muß sich die gezielte Frühdiagnostik bei Kindern mit Down Syndrom an der Häufigkeit der für diese Kinder typischen Erkrankungen und Störungen orientieren.

So ist es im Neugeborenenalter eine dringende Notwendigkeit, bei jedem Kind mit Down Syndrom einen Herzfehler auszuschließen oder zu diagnostizieren. Ebenso ist eine pädaudiologische Untersuchung spätestens ab dem 3. bis 6. Lebensmonat indiziert, da diese Kinder z. B. Risikopatienten für chronische Paukenergüsse sind.

Auch das Kleinkindalter, die Adoleszenz und das Erwachsenenalter erfordern allgemeine bzw. fachärztliche Routineuntersuchungen, die -vor dem Hintergrund der in diesen Altersgruppen häufiger auftretenden Komplikationen - nach spezifischen Organ- bzw. Funktionsstörungen fahnden sollen.

Nur bei Berücksichtigung dieser Empfehlungen und praktischen Hinweise in der Versorgung wird Kindern mit Down Syndrom dasselbe Recht auf persönliche Entfaltung im Rahmen der individuellen Möglichkeiten gegeben wie gesunden

Kindern -eigentlich eine Selbstverständlichkeit -, die aber bislang noch zu wenig in die Tat umgesetzt wird.

Die in den letzten 10 bis 15 Jahren dokumentierte verminderte Letalität bei Patienten mit Down Syndrom im Vergleich zu den Jahren und Jahrzehnten davor ist sicherlich u. a. das Ergebnis einer verbesserten medizinischen Versorgung. Trotzdem ist die Lebenserwartung im Vergleich zur Gesamtbevölkerung immer noch deutlich niedriger, wobei angeborene Fehlbildungen, Komplikationen des Kreislaufsystems und der Atemwege die bedeutendsten Todesursachen zu sein scheinen. Dabei liegt das größte absolute Risiko zu sterben im ersten Lebensjahr und das größte relative Risiko zwischen ein und neun Jahren. Als mittlere Lebenserwartung für Patienten mit Down Syndrom wird heute ein Alter von fünfzig bis sechzig Jahren beschrieben. Auch wenn in den nächsten zehn bis zwanzig Jahren die Lebenserwartung in Jahren noch weiter verbessert werden kann, ist dies sicherlich nicht so bedeutsam wie die Art des Überlebens vor allem jenseits des 40. Lebensjahres. Die Möglichkeit der Entwicklung einer Alzheimer - Erkrankung und deren Auswirkungen auf die Lebensqualität sind in dieser Diskussion nicht zu vernachlässigen, doch bleibt für die Zukunft in dieser Hinsicht wenigstens die Hoffnung auf eine therapeutische Intervention.

Obwohl im Vergleich zu jüngeren Lebensaltern die medizinische Betreuung der Erwachsenen mit Down Syndrom noch zu wünschen übrig läßt, ist dies für die nähere Zukunft ein zu bewältigender Aspekt. Viel wichtiger aber als die medizinische und pädagogische Betreuung in allen Lebensaltern ist die Akzeptanz des individuellen Menschen trotz seiner begrenzten intellektuellen Möglichkeiten. Quantitative Größen wie der Intelligenzquotient dürfen nicht den Lebensweg eines Kindes oder eines Erwachsenen mit Down Syndrom bestimmen und sie über diese Schiene auf ein Abstellgleis innerhalb der Gesellschaft drängen. Es gilt, ihre mehr qualitativen Eigenschaften wie menschliche Wärme, Mitgefühl, Geduld, Freundlichkeit und Lebensfreude zu würdigen, ihnen mit Respekt zu begegnen und sie als vollwertige Mitglieder unserer Gesellschaft anzuerkennen.

VI. GEFÄHRDETE „SPEZIES“ ?

Wenn dies nicht geschieht und Kinder mit Down Syndrom auch weiterhin als Parapferde der pränatalen Diagnostik erhalten müssen, dann könnte vielleicht das folgende Szenarium eintreten, das ich gleichnishaft anhand eines Zitates aus einem ganz anderen, nicht-medizinischen Bereich darstellen möchte (2):

„Gefährdete Spezies erwecken unsere Aufmerksamkeit, weil wir als Kulturwesen auf eine Krise reagieren. Betrachten wir die Annäherungsversuche der Gesellschaft an die beiden wichtigsten Krisen, der medizinischen Versorgung und der Waldbrandverhütung. Das Krisenmanagement in beiden Bereichen ist hoch organisiert, durch Fachleute besetzt und finanziert. Präventivmaßnahmen dagegen rangieren auf einem niedrigeren Rang mit kleineren Programmen und einer nur intermittierenden Finanzierung. So auch mit gefährdeten Spezies; nirgendwo findet man Angaben über die Biologie und Dynamik einer ausgestorbenen Population aus der Zeit, als sie gesund war, doch wir pflegten die letzten Überlebenden und dokumentierten nicht nur den Tag, sondern auch die Stunde seines Dahinscheidens.

Unsere instinktiven Verhaltensweisen gegenüber anderen Spezies scheinen sich von der Gleichgültigkeit bis hin zur Antipathie zu erstrecken.....

Mitgefühl für andere Spezies, besonders für diejenigen ohne unmittelbaren ökonomischen Wert, ist ein Lernprozeß, mit dem wir immer noch hadern.

..... Anthropologen sind sich heute darüber einig, daß die Mensch-verursachte Auslöschung von Lebewesen während unserer gesamten geschichtlichen Vergangenheit aufgetreten ist. Wir neigen dazu, auf Neuland wie die „Hell-Angels“ auf einem kirchlichen Picknick aufzutreten:

Unerwartet, unwissend und zerstörerisch. Das Muster ist monoton ähnlich. Wenn eingewanderte Menschen ein neues Land innerhalb von Hunderten oder Tausenden von Jahren kolonisieren, verschwindet ein Anteil der Spezies“.

Es ist dies als ein Gleichnis zu werten. Der Aufsatz behandelt den Umgang mit durch Tötung oder Einengung des Lebensraumes gefährdeten Tieren und Pflanzen auf dieser Erde.

Ähnlichkeiten mit dem „Neuland“ der pränatalen Diagnostik, der Einengung des Lebensraumes (= nur äußerst mühsame und stets gebremste Möglichkeit der Integration in der Gesellschaft) und auch der Tötung (mehr als 90 % der vorgeburtlich festgestellten Kinder mit Down Syndrom werden abgetrieben) sind nicht zu übersehen.

Muß das „Insider“ - Wissen betroffener Eltern und einiger Fachleute, daß auch Menschen mit Down Syndrom ein Teil unserer Gesellschaft sind, erst dann ins Bewußtsein unserer Gesellschaft dringen, wenn diese „Spezies“ als auf dieser Erde gefährdet angesehen werden muß?

Gilt es nicht, Ehrfurcht vor jedem Leben zu haben und ihm mit Respekt und Mitgefühl zu begegnen?

LITERATUR

1. Badura, B.: Soziale Unterstützung und chronische Krankheit. Zum Stand sozialepidemiologischer Forschung. Suhrkamp, Frankfurt (1981)
2. Gayton, Don: Terms of endangerment. Canadian Geographic. May/ June, S. 33-34 (1997).
3. Langmeier, J., Matejcek, Z.: Psychische Deprivation im Kindesalter. Kinder ohne Liebe. Urban und Schwarzenberg, München-Wien- Baltimore (1977).
4. Positionspapier „Die gesundheitliche Versorgung von Menschen mit geistiger Behinderung“. Herausgeber: Bundesverband evangelische Behindertenhilfe e.V. in Kooperation mit den drei anderen Fachverbänden der Behindertenhilfe (1998).
5. Storm, W.: Das Down Syndrom. Medizinische Betreuung vom Kindes- bis zum Erwachsenenalter. Wissenschaftliche Verlagsgesellschaft, Stuttgart (1995).
6. Storm, W.: Kinder mit Down Syndrom: Praktische Hinweise für die Langzeitbetreuung. Kinderärztliche Praxis 5: 292 - 297 (1997).
7. Storm, W.: Der Begriff der psychosozialen Deprivation und seine Bedeutung für die Entwicklung von Kindern mit Down Syndrom. Der Kinderarzt 28: 294-302 (1997).

Anschrift des Verfassers:

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

**Tabelle 1:
Bei Patienten mit Down Syndrom häufig vorkommende medizinische
Komplikationen**

KARDIALE KOMPLIKATIONEN

Angeborene Herzfehler

- AV-Kanal
- VSD
- ASD
- PDA
- Fallot'sche Tetralogie

Erworbene Herzerkrankungen

- Mitralklappenprolaps

Pulmonalarterienhypertonie

- Links-Rechts-Shunt
- Chronische Atemwegobstruktion durch Tonsillenhypertrophie und Adenoide
- Laryngomalazie
- Makroglossie / Mittelgesichtshypoplasie
- Obstruktive Schlaf-Apnoen
- Häufige Infektionen der oberen Luftwege
- Lungenhypoplasie
- Abnormale Lungengefäße
- Gastroösophagealer Reflux

SCHILDDRÜSEN- DYSFUNKTIONEN

- Struma
- Chronische lymphozytäre Thyreoiditis
- Hyperthyreose
- Hypothyreose:
 - Angeboren
 - Morphologische Wachstumsstörung der Schilddrüse
- Autoimmun- Erkrankung
- Resistenz der Trisomie 21- Zellen gegen Schilddrüsenhormone

HAUT

- Alopecia areata

INFEKTIONEN

- Otitis media mit Erguß
- Sinusitis
- Bronchitis
- Pneumonie

ORTHOPÄDISCHE KOMPLIKATIONEN

- Atlanto-axiale Instabilität
- Hüftgelenksluxation
- Pes planus
- Patella-Instabilität
- Skoliose
- Epiphyseolysis

HÄMATOLOGISCHE KOMPLIKATIONEN

- Leukämoide Reaktion des Neugeborenen
- Leukämie
- Myelofibrose

**GASTROINTESTINALE
KOMPLIKATIONEN**

- Duodenalstenose/ - atresie
- Aganglionose (Hirschsprung'sche Erkrankung)
- Gastroösophagealer Reflux/ Hiatushernie
- Zöliakie

AUGENÄRZTLICHE KOMPLIKATIONEN

- Strabismus
- Nystagmus
- Keratoconus
- Katarakte
- Brechungsfehler
- Blepharitis/ Konjunktivitis

**NEUROLOGISCH/ PSYCHIATRISCHE
KOMPLIKATIONEN**

- Infantile Spasmen (BNS-Krämpfe)
- Alzheimer'sche Erkrankung
- Autismus
- Depression
- Anorexie

Tabelle 2: Routineuntersuchungen in der Neugeborenenperiode

- Karyotypisierung (Chromosomenanalyse)
- Bestimmung der Schilddrüsenhormonwerte (TSH, FT4), Blutbild
- Kinderkardiologische Untersuchung (einschließlich Echokardiographie)
- Hirnstammaudiometrie (BERA)
- Ausschluß einer angeborenen Katarakt
- Symptome einer gastrointestinalen Problematik? (Erbrechen, verzögerte Mekonientleerung)
- Ernährungsberatung
- Untersuchung der Hüftgelenke (einschließlich einer Hüftsonographie)
- Durchführung der auch sonst üblichen Vorsorgeuntersuchungen (U 1 und U 2 im gelben Untersuchungsheft)
- Beratung der Eltern über Frühförderungsmaßnahmen sowie über sozialmedizinische bzw. finanzielle Hilfestellungen
- Kieferorthopädische Beurteilung (vierte bis sechste Lebenswoche)
- Kontaktaufnahme mit anderen betroffenen Eltern

Tabelle 3: Routineuntersuchungen im Säuglingsalter

Anamnestische Daten

- Infektion?
- Hinweise auf einen angeborenen Herzfehler?
- Verstopfung?

Fachärztliche Untersuchungen

- Erneute kinder-kardiologische Untersuchung (sechster bis achter Lebensmonat)
- HNO-Untersuchung
- Neurologische Untersuchung
- Augenärztliche Untersuchung
- Dokumentation von Gewicht, Größe und Kopfumfang anhand spezieller Wachstumskurven für Kinder mit Down-Syndrom

Empfehlungen

- Fortführung der Frühförderung
- Beurteilung der Entwicklung
- Ernährungsberatung
- Bei einem Herzfehler: Endokarditisprophylaxe
- Impfprogramm

**Tabelle 4:
Routineuntersuchungen im Alter von einem Jahr bis zur Pubertät
(jährlich)**

Anamnestische Daten:

Dokumentation von Gewicht, Größe und Kopfumfang
Entwicklungsfortschritte
Infektionen?
Hörprobleme?
Verstopfung?
Sehprobleme?
Schlafprobleme?
Schnarchen?

Fachärztliche Untersuchungen:

Allgemeine kinderärztliche Untersuchung
Neurologische Untersuchung
HNO- Untersuchung (einschließlich Hörprüfung)
Augenärztliche Untersuchung
Zahnärztliche Untersuchung (zweimal jährlich)
Orthopädische Untersuchung

Laboruntersuchungen:

Schilddrüsenhormonwerte (TSH, FT4, Autoantikörper)
Funktionsaufnahme der seitlichen Halswirbelsäule
(mit drei bis vier Jahren sowie Wiederholung mit zwölf Jahren)

Empfehlungen:

Zahnhygiene
Überwachung der Kalorienzufuhr, Ernährungsberatung
Förderung körperlicher Aktivitäten
Impfprogramm
Eventuell Fortführung der Endokarditisprophylaxe

**Tabelle 5:
Routineuntersuchungen in der Adoleszenz und im Erwachsenenalter
(alle zwei Jahre)**

Anamnestische Daten:

Entwicklungsfortschritte
Infektionen (V.a. Hepatitis B)
Sehvermögen
Krampfanfälle
Adipositas
Symptome einer Hypothyreose
Verhaltensauffälligkeiten, Demenz
Sexualität
Hautprobleme
Gewicht, Größe, Kopfumfang

Fachärztliche Untersuchungen:

Allgemeine und neurologische Untersuchung
Kardiologische Untersuchung
HNO- Untersuchung
Augenärztliche Untersuchung
Zahnärztliche Untersuchung (zweimal jährlich)
Orthopädische Untersuchung

Laboruntersuchungen:

Schilddrüsenhormone (TSH, FT4, Autoantikörper)
Gluten-Antikörper

Empfehlungen:

Zahnhygiene
Überwachung der Kalorienzufuhr
Körperliche Aktivitäten
Sexualerziehung
Kognitives Training
Impfstatus