

Hilfe und Information



LEONA e.V.
Rügener Zeile 64
26388 Wilhelmshaven
Deutschland
Tel **+49 (0) 4421 74 86 69**
info@leona-ev.de
www.leona-ev.de

Rare Chromosome Disorder Support Group,
PO Box 2189,
Caterham,
Surrey CR3 5GN,
UK
Tel/Fax: **+44 (0)1883 330766**
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org

Ringchromosom 18

The Chromosome 18 Registry and Research Society,
7155 Oakridge Drive,
San Antonio,
TX 78229,
US
www.chromosome18.org

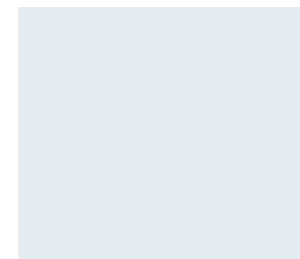
Unique nennt andere Organisationen und deren Webseiten um den Familien zu helfen, die Informationen suchen. Das heißt nicht, dass wir deren Inhalt zustimmen oder Verantwortung dafür übernehmen.

Diese Broschüre ist kein Ersatz für persönlichen medizinischen Rat. Die Familien sollten in allen Fragen zu genetischen Diagnosen, Unterstützung und Gesundheit einen qualifizierten Mediziner konsultieren. Wir gehen davon aus, dass diese Informationen zum Zeitpunkt der Veröffentlichung die besten sind, die verfügbar sind. Sie wurden von Dr. Jannine Cody, Präsident des Chromosome 18 Registry im November 2004 überprüft und 2005 von Prof. Maj Hulten, Professorin der genetischen Medizin und Vorsitzende des medizinischen Fachbeirates von Unique. Deutsche Übersetzung: Leonie Steens, Überprüfung: Dr. Eugen-Matthias Strehle, North Tyneside General Hospital, UK; Sabine Lehnert, LEONA.

Copyright © Unique 2007

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Auch in englischer Sprache erhältlich

Quellen

Die Informationen in diesem Faltblatt stammen aus der medizinischen Literatur und aus einer Befragung von Familien, die Mitglied von *Unique* sind. *Unique* bedankt sich sehr herzlich bei den Familien, die daran teilgenommen haben.

Die medizinische Literatur beinhaltet hauptsächlich Beschreibungen von Menschen mit Ringchromosom 18, die von den betreuenden Medizinern geschrieben wurden, um anderen Medizinern eine richtige Diagnose zu erleichtern.

Einige der genannten Besonderheiten, wie etwa ungewöhnlich geformte Ohren, sind nicht so wichtig für Eltern oder das betreffende Kind. Sehr offensichtliche oder extreme Probleme wie etwa ein Spitzfuß oder ein Herzfehler werden des Öfteren erwähnt. Hierdurch entsteht ein Bild, das unnötig pessimistisch ist.

Niemand weiß, wie viele Menschen es gibt, die das Ringchromosom 18 haben, ohne dass ein Arzt es merkt.

Ringchromosom 18

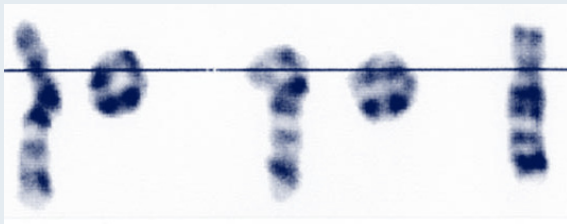
Das Ringchromosom 18 Syndrom ist eine seltene genetische Anomalie, die durch die besondere Form eines Chromosoms entsteht.

Was ist ein Chromosom?

Der menschliche Organismus besteht aus vielen Zellen die meistens einen Zellkern (= Nukleus) haben, in dem die genetischen Informationen auf Genen vorhanden ist. Diese Gene sind in Chromosomen zusammen gefasst. Chromosomen sind durch ein Mikroskop erkennbar und kommen in unterschiedlichen Größen vor. Jedes Chromosom besteht aus einem oberen kurzen Arm (p-Arm) und einem langen Arm (q-Arm). Die Chromosomen sind der Größe nach durchnummeriert von 1 bis 22, zusätzlich gibt es die Geschlechtschromosomen X und Y. Eine normale gesunde Körperzelle hat 46 Chromosomen, jeweils 23 von Mutter und Vater, also auch von jedem Elternteil ein Chromosom 18.

Bei Menschen mit dem Ringchromosom 18 sind die Enden eines Chromosoms 18 zusammengewachsen und haben einen Ring gebildet. Wenn das passiert, gehen oft Gene von p- oder q-Arm des Chromosoms oder von beiden Armen verloren. Vermutlich verursachen diese verlorenen Gene die meisten Auffälligkeiten des Ring 18 Syndroms.

Die meisten Menschen mit dem Ringchromosom 18 haben dieses in allen Körperzellen, aber es gibt auch Menschen, die gesunde Zellen und Zellen mit dem Ringchromosom haben. Dies nennt man Mosaikbefund. Ihr Humangenetiker wird sie darüber informieren, was bei ihrem Kind vorliegt. Die Auswirkungen des Mosaikbefunds können weniger gut vorhergesagt werden, möglicherweise sind sie weniger stark ausgeprägt. (Fryns 1992; Stankiewicz 2001)



Ringchromosom 18

Wird ihr Kind jemals in der Lage sein, unabhängig zu leben?

Von den zwei Mitgliedern von *Unique*, die die Schule verlassen haben, lebt einer in der weiterführenden Schule, die andere in einem Wohnheim. Der Jugendliche, der noch in der weiterführenden Schule ist, lernt lebenspraktische Fähigkeiten und Unabhängigkeit. Er hat sein eigenes Zimmer und seine Betreuer ermutigen ihn zu Selbsthilfe und Unabhängigkeit. Bisher reist er nicht allein oder geht allein einkaufen, aber er hat schon lange eine Freundin und träumt davon, näher zu ihr zu ziehen und die Schule zu verlassen, um in einem Geschäft zu arbeiten. Die Erwachsene mit dem Ringchromosom 18 lebt in einer betreuten Wohnung mit drei anderen Rollstuhl fahrenden Erwachsenen zwischen 20 und 30. Nachdem sie lebenspraktische Fähigkeiten und andere Sachen in der Schule gelernt hat, wie etwa Gartenbau, Kunst, Theater und Informatik, geht sie nun zweimal pro Woche in ein Tageszentrum, einmal zur Schule und einmal in eine Erwachsenenbildungseinrichtung. Sie genießt Fernsehen, in eine Kneipe zu gehen, zu Bowlen und gehört zu einer Kirche. Sie macht Ferien mit ihren Betreuern oder ihren Eltern.



Pubertät und Fertilität

Die Forschung hat gezeigt, dass Menschen mit dem Ringchromosom 18 ganz normal im entsprechenden Alter die Pubertät durchleben, was auch den Erfahrungen von *Unique* entspricht. Einige Frauen mit dem Ringchromosom 18 haben Kinder bekommen, was zeigt, dass mindestens einige fruchtbar sind. (Schinzel 2001; U)

Kann dieser Gendefekt vererbt werden?

Das kann passieren. Einige Fälle werden in der medizinischen Literatur beschrieben, z.B. eine Mutter mit Lernschwierigkeiten, die das Ringchromosom 18 an ihren Sohn weitervererbte. Es gibt einen Bericht über eine gesunde Mutter mit dem Ringchromosom 18 in Mosaikform, die einen Sohn mit komplettem Ringchromosom 18 bekam. (Christensen 1970; Donlan 1986; Fryns 1992)

Ursachen

Obwohl das Ringchromosom 18 gelegentlich von der Mutter auf ein Kind übertragen werden kann, entsteht der Defekt meistens spontan (de novo). Eltern wird normalerweise ein eigener Chromosomentest angeboten, aber in den meisten Fällen sind diese normal. In diesem Fall ist die Wahrscheinlichkeit, noch einmal ein Kind mit einem seltenen Chromosomenschaden zu bekommen, nicht höher als bei jedem anderen Menschen.

Kann das Ringchromosom 18 das Verhalten beeinflussen?

Es hat bisher keine formelle Untersuchung zum Verhalten von Menschen mit dem Ringchromosom 18 gegeben, so dass man nicht sicher sein kann, ob wir wirklich etwas beschreiben, das mit dem Defekt zusammenhängt oder bspw. nur das Verhalten beschreiben, dass von dem persönlichen Charakter einzelner Individuen abhängt.

Kinder, die ihre Bedürfnisse nicht vermitteln können, zeigen ihre Frustration oft dadurch, dass sie Wutanfälle bekommen, schreien, beißen oder sich selbst verletzen. Dieses Verhalten bessert sich, wenn sie lernen zu kommunizieren. In der Zwischenzeit haben sich folgende Techniken aus dem Alltag der Eltern als geeignet erwiesen: Vermeidung von Konfrontationen, Ablenkung, Kinder sich ausweinen lassen, Auszeiten und festes Halten am Körper.

Da Kinder mit Chromosomendefekten häufig länger als erwartet brauchen, um Informationen zu verarbeiten, haben einige Familien berichtet, dass Geduld und Konsequenz zur Bewältigung schwierigen Verhaltens sehr wichtig sind. Eine Anzahl Familien hat davon berichtet, dass ihre Kinder einen freundlichen und sozialverträglichen Charakter haben und eine enorme Lebensfreude ausstrahlen. (U)

Was Familien sagen

“ Seit dem Alter von sieben oder acht gingen wir regelmäßig zum Psychologen, um sein Verhalten zu verbessern. Dies zeigte eher mir als ihm, mich richtig zu verhalten, da ich oft nicht wusste, wie oder ab welchem Alter ich ihm etwas erklären sollte. “

“ Meistens glücklich und unbeschwert. Hat Wutausbrüche und ist frustriert, wenn es nicht nach ihrem Kopf geht. Es war sehr schwierig für sie ‚nein‘ zu lernen, wenn es um gefährliche Dinge ging. Sie reißt an ihren Haaren, wenn sie durchdreht und schlägt ihren Kopf gegen eine Wand, wenn eine in Reichweite ist. (4 Jahre) “

“ Sehr freundlich, geht auf jeden zu. Gelegentlich hat er Gegenstände geworfen, gebissen oder sich selbst geschlagen, aber seitdem er drei ist, ist das weniger geworden. Ihn eng halten oder ihn einwickeln und dann schaukeln scheint ihn zu beruhigen, wenn er einen Anfall hat. (5 Jahre) “

“ Autistische Tendenzen, mag Routine und keine Änderungen. Hat Angst bei lauten Geräuschen. Ist leicht frustriert und hat Wutanfälle, schreit, wirft sich auf den Boden, tritt und wirft Sachen herum. (6 Jahre) “

“ Fehlende räumliche Distanz, so dass er besonders bei Fremden zu nah bei ihnen sitzt oder steht. Unangebrachte Freundschaften: er denkt, dass es passend ist, wenn er eine 10-jährige Freundin hat und er selbst 15 ist. Ich habe versucht, ihm das zu erklären, aber das ist schwierig und die 15-jährigen, die er kennt, haben kein Interesse an ihm. (15 Jahre) “

“ Glücklich und unbekümmert. Er ist sehr schüchtern Menschen gegenüber, die er kaum kennt. Er hat eine sehr kurze Aufmerksamkeitsphase und muss beschäftigt werden, da er gerne an Dingen herumspielt, die nicht für ihn geeignet sind. Er benimmt sich gut und ist höflich. Er ist nur sehr langsam bei den Dingen, die er tut und muss immer wieder angetrieben werden. Jeder Tag ist für ihn wie ein Sonntagmorgen. (17 Jahre) “

“ Glücklich, zufrieden, mitfühlend, hilfsbereit, klug und sportlich. (Selbstbeschreibung eines jungen Erwachsenen) “

Hauptmerkmale

Die betroffenen Menschen unterscheiden sich sehr; manche scheinen unauffällig, andere sind stärker betroffen. Im Folgenden finden sie eine Liste der „typischen“ Merkmale. Die meisten Menschen haben Merkmale von Deletion 18q (wenn Genmaterial vom Ende des langen Arms verloren ging). Einige haben Merkmale der Deletion 18p (wenn Genmaterial vom kurzen Arm verloren ging), einige haben Merkmale von beidem. Ihr Kind wird nicht alle Merkmale aufweisen, aber mit großer Sicherheit wird es einige haben. (Stankiewicz 2001)

Häufige Merkmale von Menschen, die das Endstück vom q-Arm verloren haben (18q-)

- Sehr enge oder verschlossene Gehörgänge, meistens verbunden mit leicht bis deutlich eingeschränktem Hörvermögen. Die Ohren können auffällig geformt sein, mit einer vorstehenden Antihelix
- Ungewöhnliche Füße wie etwa Tintenlöscherfüße (angeborene Plattfüße mit nach außen gewölbter Sohlenform) anormalen oder übereinander liegendem 2. und 3. Zeh oder ein Spitzfuß
- Angeborener Herzfehler
- Ungewöhnliche Hände: Merkmale wie sich verjüngende Finger, niedrig angesetzte Daumen, nach innen gebogene kleine Finger
- Bei Jungen geringfügige Anomalien im Genitalbereich, z.B., dass die Öffnung am Penisende auf der Unterseite des Penis liegt (Hypospadie)
- Erhöhte Wahrscheinlichkeit, im Jugendalter rheumatische Arthritis zu bekommen, was sich in Form von entzündeten oder steifen Gelenken äußert.

Häufige Merkmale von Menschen, die am Ende vom p-Arm Genmaterial verloren haben (18p-)

- Geschwächte Immunabwehr
- Holoprosenzephalie. Dabei handelt es sich um einen Entwicklungsdefekt aus der Frühschwangerschaft, wenn sich das Gesicht und das Gehirn formen. Das Vorderhirn wächst nicht nach vorne und teilt sich in zwei Hirnhälften, wie es sollte. Der Schweregrad ist unterschiedlich; einige Menschen haben nur leicht verschmolzene Hirnstrukturen, während sehr stark Betroffene nur eine Hirnmasse haben statt zweier Hirnlappen. Bei den meisten Betroffenen liegt der Grad der Hirnveränderung zwischen diesen beiden Extremen. Die Mittellinie des Gesichtes ist oft ebenfalls verändert, eine der

Referenzen

Der Text beinhaltet Quellenhinweise auf Veröffentlichungen in der medizinischen Fachpresse. Der zuerst genannte Autor und das Veröffentlichungsjahr werden genannt, um Ihnen die Suche nach dem Originalartikel bzw. der entsprechenden Abhandlung im Internet bei PubMed zu erleichtern. Auf Wunsch kann Ihnen auch *Unique* die betreffenden Unterlagen zur Verfügung stellen. Informationen aus der *Unique* Befragung sind mit (U) gekennzeichnet.

Überzähliges Ringchromosom 18

Es gibt den sehr seltenen Fall des Ringchromosoms 18, in dem ein drittes überzähliges Chromosom 18 als Ringform vorliegt. Dies wird überzähliges Ringchromosom 18 genannt und die Auswirkungen sind anders als die in diesem Falblatt für Ringchromosom 18 beschriebenen.

Wie häufig kommt das Ringchromosom 18 vor?

Das Ringchromosom 18 ist selten, aber niemand kann sagen, wie selten es ist, da es einige Menschen gibt, die das Syndrom haben, ohne sichtbare Symptome aufzuweisen. Ungefähr 70 Personen wurden in der Fachliteratur beschrieben, im Chromosom 18 Register werden 120 Menschen genannt. Von 82.000 Personen, deren Chromosomen in einem großen europäischen Genetikzentrum, untersucht wurden, hatten 10 Personen das Ringchromosom 18 (Fryns 1992; Schinzel 2001).

mildesten Auswirkungen kann das Vorhandensein eines einzelnen Frontschneidezahnes sein, eine der schwersten das Vorhandensein nur eines Auges.

- Kleiner Kiefer (Mikrogenie)
- Zahnfäule
- Ptosis (herabhängendes oberes Augenlid)

Häufige Merkmale von Menschen, die an einem von beiden Armen von Chromosom 18 Genmaterial verloren haben

- Verzögerte Entwicklung
- Lernschwierigkeiten in verschiedenen Ausprägungen
- Schlaffe Muskeln (geringer Muskeltonus, Hypotonie)
- Schlechte Gewichtszunahme und Wachstum
- Geringe Körpergröße aufgrund von Wachstumshormonmangel
- Kleiner Kopf und kleines Hirn (Microzephalie)
- Auffällige Hautfalte über dem inneren Augenwinkel (Epikanthalfalte)
- Ungewöhnliche Gaumenform

Andere Merkmale

Bei Menschen, die Material von den Enden der Arme des Chromosoms 18 verloren haben wurden noch viele andere ungewöhnliche Merkmale beschrieben. Trotzdem wurden diese noch nicht bei genug Menschen festgestellt, um sicher zu sein, dass ein Genverlust auf Chromosom 18 oder das Ringchromosom 18 die Ursache sind.

Erfahrungen während der Schwangerschaft

Eine kleine Gruppe von zwölf Familien hat Unique über ihre Erfahrungen in der Schwangerschaft berichtet. Sie sind unterschiedlich, aber der Großteil der Mütter, die ein Baby mit Ringchromosom 18 bekamen, hatte keine Probleme während der Schwangerschaft und erfuhr erst nach der Geburt, dass ihr Kind betroffen war. Vier Kinder waren bei der Geburt kleiner als normal und zwei Mütter hatten wenig Fruchtwasser. Eine Mutter hatte zuviel Fruchtwasser. Bei zwei Babys wurden die Geburt zwei oder drei Wochen nach dem errechneten Geburtstermin eingeleitet. Andere Erfahrungen haben vermutlich keinen Zusammenhang mit dem Ringchromosom 18: eine Mutter hatte einen hohen Cholesteringehalt, eine Mutter erwartete Zwillinge, verlor aber eines; eine Mutter hatte eine Bauchspeicheldrüsenentzündung (Pankreatitis) während der Schwangerschaft und ihre Gallenblase wurde entfernt (U).

■ Hände

Die Daumen können unnormale weit unten angesetzt sein bei Babys mit 18q-. Einige Babys haben spitz zulaufende Finger. Ein typisches Zeichen für Kinder mit dem Ringchromosom 18 ist ein nach innen gebogener kleiner Finger.

■ Gelenke

Neueste Untersuchungen haben gezeigt, dass in der Jugend auftretende rheumatische Arthritis mit 18q- zusammenhängt. Acht von elf Unique-Familien haben berichtet, dass ihre Kinder sehr lockere oder überdehnbare Gelenke haben (Rosen 2004; U)

■ Andere Merkmale

Es gibt viele andere Auffälligkeiten, die bei Kindern oder Erwachsenen mit dem Ringchromosom 18 auftreten. Es ist aber nicht erwiesen, ob sie mit dem Genverlust, der Struktur des Ringchromosoms an sich oder gar nicht in Zusammenhang damit zu bringen sind.

Welche Therapien wird ihr Kind vermutlich benötigen?

Die Bedürfnisse ihres Kindes werden regelmäßig überprüft. Uniques Erfahrungen zeigen, dass ihr Kind vermutlich alle drei Schlüsseltherapien für die Entwicklung benötigen wird:

- Physiotherapie (Krankengymnastik) zur Verbesserung der Beweglichkeit, um hypotone Muskeln zu aktivieren und um die großen Körperbewegungen zu entwickeln,
- Beschäftigungstherapie, um ihnen zu helfen,

Alltagstätigkeiten durchzuführen, Sprech- und Sprachtherapie, um ihnen die Nahrungsaufnahme, Kommunikation und Sprache zu ermöglichen.

Einige Familien haben andere Therapien durchgeführt, wie etwa eine Wassertherapie (zur Mobilitätsverbesserung), sensorische Therapie (für das Verhalten) und frühe Therapien, wie etwa Frühförderung, ein Hausbesuchsdienst für Vorschulkinder.

Uniques Informationen zeigen, dass der Therapieerfolg sehr stark abhängt von den zugrunde liegenden Einschränkungen des Kindes, aber die meisten Kinder werden mobil, ihre Hypotonie und Handgebrauch werden besser. Der Grad des Erfolges bei der Sprachentwicklung schwankt stärker und ist wahrscheinlich stark verknüpft von der Fähigkeit des Kindes zu lernen.

Was Familien sagen

“ Beschäftigungstherapie seit dem Alter von vier Jahren machte es für Dean leichter, Tätigkeiten wie das Anziehen zu verstehen und dabei zu helfen.

“ Rowy hat eine Sprachtherapie seitdem er zwei ist, um seinen Wortschatz zu verbessern. Er hatte eine wenig ausdrucksstarke Sprache, als er begann und jetzt spricht er klar und deutlich und hat einen großen Wortschatz.

“ Von 5 bis 18 Jahren hatte Kate Sprachtherapie, um sie in der Kommunikation zu unterstützen. Sie hat keine Sprache entwickelt, aber ihre Kommunikationsfertigkeiten wurden verbessert.

Gaumenspalte kann eine Folge hiervon sein. Während ein sehr hoher Gaumen die Nahrungsaufnahme und die Sprachentwicklung beeinträchtigen kann (siehe Seite 8), muss eine Spalte sogar operativ korrigiert werden. Von den *Unique*-Mitgliedern haben etwa ein Drittel einen hohen Gaumen und die Hälfte haben eine Gaumenspalte. Die Größe der Spalte kann zwischen einer Öffnung im hinteren weichen Gaumen bis zu einer kompletten Öffnung gehen (U).

■ Füße

Die Füße der Babys mit dem Ringchromosom 18 sind oft nicht perfekt geformt. Manchmal sind die Zehen oder Füße sehr klein oder einer oder zwei Zehen (meistens der 2. und 3. Zeh) sind übereinander geschlagen oder durch ein dünnes Häutchen miteinander verbunden. Der Fußbogen kann nicht ausgeformt sein, sodass sich der Fußrücken nach innen wölbt (Tintenlöscherfuß) oder der Fuß ist in einem ungewöhnlichen Winkel gebeugt (Spitzfuß, Klumpfuß). Viele Kinder müssen operiert werden, wodurch sich bei vielen Kindern der Zeitpunkt hinauszögert, bis sie anfangen zu laufen. (U)

■ Augenlider und Sehfähigkeit

Bei einigen wenigen Kindern ist der Genverlust auf 18p verbunden mit einer Ptosis, der Unfähigkeit, die Augen richtig zu öffnen. Beide Augen können betroffen sein, was bereits direkt nach der Geburt sichtbar ist und sich nicht später entwickeln kann. Wenn die Ptosis die Sehfähigkeit ihres Kindes sehr beeinträchtigt, kann sie in ein oder zwei Operationen behoben werden.

Ein Nystagmus (Augenzittern) ist anderes Augenproblem, das bei 18q auftritt.

Außer diesen beiden Merkmalen, gibt es keine weiteren, die konkret dem Ringchromosom 18 zugeordnet werden können, obwohl viele weitere Augenprobleme beschrieben werden. Unter den *Unique*-Kindern tritt Strabismus (Schielen) und Kurzsichtigkeit am häufigsten auf. Ein Erwachsener hat allerdings ein Katarakt (grauer Star) im Alter von 26 Jahren entwickelt (Vogels 2000).

■ Genitalien

Auffälligkeiten im Genitalbereich sind bei Jungen mit dem Ringchromosom 18 wegen des Genverlustes auf 18q bekannt. Bei den *Unique*-Kindern war dies aber kaum verbreitet. Ein Junge hatte Hypospadie, wobei die Öffnung, die normalerweise am Ende des Penis sitzt, auf der Unterseite ist. Je nachdem, wie die Ausprägung ist, kann es so bleiben oder muss operativ korrigiert werden. Hierfür wird die Vorhaut verwendet, so dass Jungen normalerweise nicht beschnitten werden, wenn sie Hypospadie haben. (U)

Erfahrungen mit dem neugeborenen Baby

Von zehn Familien, die *Unique* über dieses Stadium berichteten, hatten sieben Probleme beim Füttern wegen eines schlechten Saugreflexes und einer mangelnden Gewichtszunahme. Zwei Babys entwickelten Neugeborenenengelssucht und zwei waren sehr schlaff. Zwei Babys bekamen schwere Infektionen noch während des Krankenhausaufenthaltes, in einem Fall war der Bauchnabel mit dem abheilenden Nabelschnuransatz betroffen, worauf eine RSV (Respiratory Syncytial Virus) Infektion folgte. (U)

Erste Anzeichen

Von elf Familien, die *Unique* über die ersten Anzeichen berichteten, dass mit ihrem Baby etwas nicht stimmte, erzählten vier, dass ihre Babys bei der Geburt gesund und normal aussehend waren, aber dann Schwierigkeiten hatten, die typischen Meilensteine der Entwicklung zu erreichen. Fünf andere Babys hatten bei der Geburt bereits typische Zeichen – eines hatte ein sehr geringes Geburtsgewicht, zwei hatten eine Gaumenspalte und zwei hatten einen Klumpfuß. Ein Baby bekam die Diagnose, nachdem es mit vier Monaten Anfälle entwickelte und eines nach einer schweren Infektion. Alle Babys wurden innerhalb des ersten Lebensjahres richtig diagnostiziert. (U)

Diagnose

Das Syndrom Ringchromosom 18 wird diagnostiziert, indem man die Chromosomen in den weißen Blutkörperchen untersucht. Das Ringchromosom ist unter dem Mikroskop sichtbar, aber molekulare genetische Tests werden durchgeführt, um genauere Aussagen darüber treffen zu können, wie viel Genmaterial verloren ging und welche Gene betroffen sind. Die Untersuchungslaboratorien bieten verschiedene Molekulartests an wie FISH (eine Technik, die Chromosomenfärbung heißt), bei der ganze und Teilstücke des Chromosoms 18 eingefärbt werden. (Stankiewicz, 2001).

Das Aussehen

Die meisten Kinder(vier von fünf) sind sehr klein im Vergleich zu ihren Familienmitgliedern. Wenn sie keine offensichtlichen Probleme wie eine Lippenspalte, Ptosis (ein herabhängendes oberes Augenlid) oder einen Klumpfuß haben, kann es sein, dass sie sich kaum von ihren Geschwistern unterscheiden. Selbst, wenn sie anders aussehen, lassen sich die meisten Sachen chirurgisch beheben, so dass danach kaum etwas auf das tatsächliche Problem hinweist. Einige Merkmale, die die meisten Menschen als kosmetisches Problem bezeichnen, lassen sich chirurgisch beseitigen. Andere Anzeichen, wie etwa das feine, lockige Haar, das viele Kinder mit Ringchromosom 18 haben, ist sogar sehr hübsch.

Wachstum

Menschen mit dem Ringchromosom 18 sind als Kinder klein und bleiben auch kleine Erwachsene. Ohne hormonelle Behandlung liegt die zu erwartende Größe bei etwa 1,50m.

Was Familien sagen

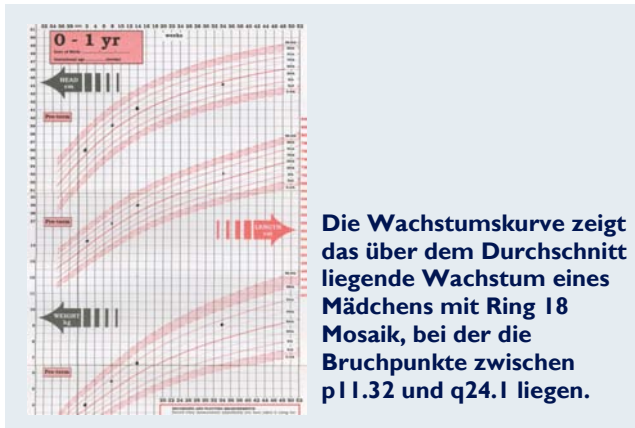
“Tatum wird mit einem Wachstumshormon behandelt, seit sie 11 Monate ist und hat sich wunderbar entwickelt. Zunächst hat sie Gewicht und Größe aufgeholt, aber es hat auch ihrer Grobmotorik geholfen. (3 Jahre)

“Zacharys Kopfumfang, Größe und Gewicht waren unterhalb der 5. Perzentile. Er bekommt ein Wachstumshormon seit er 2 ist und ist jetzt auf der 20. Perzentile. (6 Jahre)

“Deans vorhergesagte Endkörpergröße war 1,50 m. Wachstumshormone haben scheinbar geholfen, seine vorhergesagte Körpergröße um einige Zentimeter zu verbessern. (17 Jahre)

Geburtsstatistiken, die bei *Unique* geführt werden, zeigen, dass die Wachstumsstörung nicht bei allen Babys bereits im Mutterleib beginnt. Bei Jungen lag das Geburtsgewicht zwischen der 9. und 70. Perzentile der Standardkurven. Bei Mädchen sind die Daten vergleichbar. Bei einer Geburtslänge von etwa 46-51 cm, waren die Größen durchschnittlich oder leicht unterdurchschnittlich, aber innerhalb der normalen Spanne. Nach der Geburt tendieren die Babys zu einem verlangsamten Wachstum. Es wird vermutet, dass bei Verlust von einem oder mehreren Genen auf dem q-Arm des Chromosoms 18 bei 18q23 eine Ursache hierfür sein kann. Andere unbekannte Faktoren können dabei allerdings auch eine Rolle spielen.

Bei Kindern mit dem Ringchromosom 18 wird standardmäßig getestet, ob ein Wachstumshormon in ausreichender Menge produziert wird, wobei normale bis deutlich zu niedrige Gehalte typisch sind. Die Behandlung mit einem Wachstumshormon wird meistens von den Familien als sehr positiv bewertet. (Cody 1997; Ghidoni 1997; Hale 2000; U)



Essen und Trinken

Es gibt wenig offizielle Information über die Ernährung von Babys und Kindern mit Ringchromosom 18, daher kommt ein Großteil hiervon von *Unique*.

Dieses Syndrom kann Auswirkungen haben, die das Füttern erschweren. Die Babys sind oft hypoton und können nicht stark genug saugen um ihren Nahrungsbedarf zu decken. Der schwache Muskeltonus kann ihre Speiseröhre (Oesophagus) beeinträchtigen und einen Reflux

Eltern haben davon berichtet, dass der Bauchnabel öfters schlecht abheilt, häufigere Infekte der oberen und unteren Atemwege und durch Viren verursachte Warzen (*molluscum contagiosum*) vorkommen. (U)

■ Atmung

Die Infektanfälligkeit bewirkt, dass einige Babys und Kinder mit dem Ringchromosom 18 mehr Infektionen der unteren Atemwege (Lungenentzündungen) haben als andere. Die Erfahrungen der *Unique*-Familien zeigen, dass – obwohl einige Kinder Asthma bekommen – dies nicht typisch ist und nicht mit der hohen Infektionsrate zusammenhängt.

■ Enge Gehörgänge

Genverlust vom 18er q-Arm wird in Verbindung gebracht mit sehr engen oder verschlossenen Gehörgängen, Innenohrschäden von einem sehr kleinem Trommelfell bis zu einem Nichtvorhandensein des Mittelohres, Blockade des äußeren Gehörganges oder unterentwickelten Strukturen im Innenohr. Beide Ohren können betroffen sein, wobei ein Gehörgang enger sein kann als der andere. Der kritische Genbereich liegt vermutlich von 18q22.3 bis 18q23.

Nach *Unique*-Erfahrungen ist dies ein sehr häufiges Merkmal für Kinder mit Ringchromosom 18, da sieben von elf Kindern betroffen sind. Dies stimmt überein mit den Daten der Forschung (64%) zu 18q-. Einem der *Unique*-Kinder wurden die Gehörgänge operativ erweitert und begradigt.

Mittlere bis schwere Hörschäden sind häufig und werden von neun der elf *Unique*-Kindern (82%) berichtet. Ein spezieller fortschreitender Hörverlust verursacht durch die zeitweilige Blockierung im Mittelohr oder durch Ohrensekret im äußeren Ohr wird von zwei Familien berichtet. Alle Kinder mit engen Gehörgängen haben einen Hörschaden, die meisten Kinder haben Knochenleithörgeräte, die aber nicht immer zu einer Verbesserung der Sprache beitragen. (Jayarajan 2000; Nuijten 2003; Veltman 2003; U)

■ Gaumenspalte

Menschen mit Deletion 18p und 18q haben ein erhöhtes Risiko für eine Gaumenspalte oder einen sehr hohen Gaumen. Holoprosenzephalie (siehe Seite 4) beeinträchtigt häufig die Mittellinie des Gesichtes und eine

Medizinische Aspekte

■ Das Herz

Wenn das Ende vom q-Arm des 18. Chromosoms verloren geht, liegen oft Herzprobleme vor. Nur manche Kinder sind davon betroffen, aber alle Kinder werden einer genauen Herzuntersuchung unterzogen. Die Informationen von *Unique*-Familien zeigen, dass die Herzfehler meistens eher klein sind, wie ein ungewöhnliches Herzgeräusch, ein kleines Loch oder ein vergrößerter Herzmuskel, und sich im Laufe der Zeit oft von selbst beheben. Ein Kind mit dem Bruchpunkt an der Stelle 18q22.2 hatte einen großen VSD (Ventrikelseptumdefekt – ein Loch zwischen den unteren Herzkammern), der operiert werden musste. Bei den meisten *Unique*-Kindern mit dem Ringchromosom 18 liegt der Bruchpunkt aber eher bei 18q23 (U).

■ Das Gehirn

Der Verlust von Genmaterial an beiden Enden des 18. Chromosoms wird in Verbindung mit Microzephalie (kleiner Kopf, kleines Hirn) gebracht. Bei Kindern, die Genmaterial vom p-Arm verloren haben ist das Risiko höher, Holoprosenzephalie zu haben. Es gibt einige Hinweise durch Magnetresonanzbilder des Gehirns, dass die Myelinisierung (Umhüllung) des zentralen Nervensystems bei Menschen mit 18q- verspätet ist, die Auswirkungen sind aber unklar. Von den 25 Ringchromosom-18-Kindern bei *Unique* hat eines Anzeichen einer Holoprosenzephalie. Zwei weitere Kinder hatten einen Hydrocephalus, der durch eine anormal hohe Zunahme an Gehirnwasser in den Ventrikeln des Hirns verursacht wird. (Gabrielli 1998; Bekiesinska-Figatowska 2001; Linnankivi 2003; U)

■ Infektanfälligkeit

Viele Kinder mit dem Ringchromosom 18 haben eine geschwächte Immunabwehr. Dies betrifft nicht alle Kinder, aber es heißt, dass der Gehalt an Antikörpern des Immunsystems in manchen Krankenhäusern routinemäßig untersucht wird, da typischerweise der Spiegel der Antikörper zur Immunabwehr genannt IgA (Immunglobulin A) niedrig sein kann. IgA spielt eine Schlüsselrolle in der Abwehr von Infektionen, die über die Schleimhäute (Nase, Augen, Lunge, Magen-Darmtrakt) in den Körper gelangen. Er kommt in Muttermilch vor. Die Erfahrungen der *Unique*-Familien zeigen, dass nur wenige Kinder häufige und sehr schwere Infektionen haben.

verursachen (hierbei steigt der Mageninhalt die Speiseröhre hoch). Manche Kinder haben Verstopfung. Die meisten Kinder scheinen nur wenig Appetit zu haben und alle scheinen Hilfe zu benötigen, entweder durch Ernährung mit Nasensonden oder durch eine Magensonde, bei der die Nahrung direkt in den Magen gelangt. Babys mit einer Gaumenspalte benötigen einen speziellen Sauger oder eine Gaumenplatte, bis die Spalte operativ verschlossen wurde. Babys mit einem hohen Gaumen kann es ebenfalls schwer fallen zu saugen oder zu schlucken. Wenn Babys einmal entwöhnt sind, müssen sie länger gefüttert werden als gesunde Kinder, da es ihnen durch ihre recht unreife Handkontrolle schwer fällt Essen gezielt zu ergreifen und zum Mund zu führen.

Aufgrund dieser Schwierigkeiten sollte den Familien bereits von Anfang an Beratung bei der Nahrungsaufnahme zur Verfügung gestellt werden. Wenn Sie wissen, dass sie ein Kind mit dem Ringchromosom 18 erwarten, sollten sie bereits während der Schwangerschaft Kontakt zu einer Stillberaterin aufnehmen, damit diese ihnen bereits vor der Geburt Tipps geben kann. Obwohl manche Mütter es geschafft haben, ihre Kinder teilweise zu stillen, gelang dies den meisten nicht.

Mobilität und Handfertigkeit

Grobmotorische Entwicklung bezeichnet die Entwicklung großer Bewegungsabläufe, die das Kind zur unabhängigen Bewegung entwickelt. Hierzu gehören die typischen Meilensteine der kindlichen Entwicklung, wie das Rollen, Sitzen, Robben, Krabbeln, Gehen und Rennen. Feinmotorik ist die Benutzung der Hände.

Einige Verzögerungen in der grobmotorischen Entwicklung sind zu erwarten, aber inwieweit die Verzögerung auftritt, lässt sich nicht vorhersagen. Im Durchschnitt konnten die *Unique*-Babys zwischen sieben und 18 Monaten sitzen und zwischen 18 Monaten und 5 Jahren laufen. Die meisten Kinder brauchen lange Unterstützung beim Laufen, wobei einige irgendwann lernen, allein zu laufen. Andere laufen nie allein. Einige Kinder lernen Fahrrad zu fahren, zu schwimmen oder zu reiten oder versuchen sich sogar an Fußball o.ä. Übungs- und Schwimmkurse für Kinder mit besonderen Bedürfnissen sind hilfreich. Ballett und Stepptanzkurse – falls für diese Kinder geeignet - sind besonders gut für ein besseres Gleichgewicht, Stabilität und Kraft.

Die feinmotorische Entwicklung ist beeinträchtigt durch die Schläffheit der Muskeln. Es fällt vielen Kindern mit dem Ringchromosom 18 schwer, einen Stift zu halten, aber sie können gut mit einer Tastatur umgehen.

Was Familien sagen

“ Das Stillen war ein Problem bei Tatum, da sie eine Gaumenspalte hatte, aber jetzt isst sie alles. (3 Jahre)

“ Kiana versuchte, an der Brust zu trinken und klammerte sich gut fest, aber sie war nicht stark genug zu saugen. Sie hat daher nicht zugenommen und musste mit einer Drückflasche gefüttert werden. Sie hat nasalen Reflux. Wenn sie sich anstrengte, um eine Bewegung zu machen, kam das Essen aus Mund und Nase heraus und sie verschluckte sich. (5 Jahre)

“ Kate hat sehr abwechslungsreich und gesund gegessen, ohne zu wählerisch zu sein. Sie hatte aber immer nur einen geringen Appetit. Sie war nie gierig oder hat sich überessen. Ihr Reflux wurde mit 27 Jahren diagnostiziert. (28 Jahre)

Lernen

Untersuchungen haben gezeigt, dass nur wenige Menschen mit dem Ringchromosom 18 in einer Geschwindigkeit lernen können, die innerhalb des normalen Bereiches liegt. Die meisten brauchen Unterstützung, um ihre Lernprobleme zu bewältigen, aber auch hier ist die Spannbreite sehr groß. Der Großteil der Kinder hat nur eine moderate Lernschwäche, aber einige haben sehr große Schwächen. (Burn 1992; Fryns 1992; Schinzel 2001)

Die Informationen von *Unique* bestätigen diese Aussagen, aber es gibt einige Kinder, die trotz anfänglicher Lernprobleme einen sehr guten Wissensstand erreicht haben. Drei Jugendliche haben einen normalen britischen Schulabschluss erreicht, obwohl zwei von ihnen zu Beginn mittlere Lernprobleme hatten. Viele Familien haben gesagt, dass ihre Kinder ein sehr gutes Gedächtnis und eine ausgeprägte Zielstrebigkeit haben.

Die Schulwahl richtete sich zumeist danach, was für Möglichkeiten es vor Ort gab. Viele Kinder gingen zunächst auf eine Schule für Hörgeschädigte und später auf eine normale oder Sonderschule.

Was Familien sagen

“ Silas ist sehr zielstrebig und fragt viel nach. Er hat große Lernschwierigkeiten. (5 Jahre)

“ Zachary kann alle Buchstaben, seinen Namen und die seiner Klassenkameraden lesen und seinen eigenen Namen auch schreiben. Er hat ein sehr gutes Gedächtnis und ist besonders gut in Bereichen, die ein gutes Gedächtnis erfordern. Seine Lernschwierigkeiten werden als leicht eingestuft. (6 Jahre)

“ Rowy liest Zeitschriften und Bücher wie Harry Potter oder Herr der Ringe. Er kann gut schreiben, aber die Rechtschreibung ist schlecht. Er benutzt Microsoft Office, Emails und das Internet. Sein Gedächtnis ist gut, besonders für Orte und Geschehnisse. (16 Jahre, mit mittleren Lernschwierigkeiten)

“ Dean liest die meisten Sachen: Bücher, Papiere, Comics, Videotext und Speisekarten. Er schreibt langsam und mit einigen Schwierigkeiten. Wegen seiner schwachen Handmuskulatur ermüdet er leicht. Er benutzt eine Tastatur ziemlich gut und tippt einfache Briefe und Emails. Er hat ein sehr gutes Gedächtnis, weshalb er so gut liest. Lesen ist möglicherweise sein bestes Lerngebiet. (18 Jahre; mit mittleren Lernschwierigkeiten)

“ Kate kann nicht lesen oder schreiben, aber mit Anweisung kann sie eine Tastatur ganz gut benutzen. Trotz der Arthritis ist ihre Handfertigkeit gut, z.B. beim Unkraut jäten oder Sticken. Sie hat ein sehr gutes Gedächtnis für Straßen und Plätze. In einer Gruppe ist ihr Konkurrenzdenken ausgeprägt und sie ist sehr zielstrebig. (Erwachsen)

Sprechen

Die Sprachentwicklung bei Kindern mit Ringchromosom 18 ist deutlich verzögert, aber irgendwann sprechen die meisten, einige sogar flüssig. Es gibt viele Gründe für die Verzögerung, u. a. die Verknüpfung zwischen dem Lernen und der Fähigkeit zu sprechen. Viele Kinder mit dem Ringchromosom 18 haben Hörschäden und diejenigen mit einer Gaumenspalte, einem sehr hohen Gaumen oder vergrößerten Mandeln haben besondere Schwierigkeiten mit bestimmten Lauten. Die anfängliche Schwäche der Mundmuskulatur, die sich bereits in den Saugschwierigkeiten geäußert hat, beeinträchtigt nun auch die Sprechfähigkeit. Alle Kinder sollten von Beginn an Sprachtherapie haben, um das Saugen und später die Fähigkeit zur Kommunikation durch Sprache zu verbessern. Vielen Kindern wird beigebracht Zeichen und Gebärden zu benutzen, um sich zu verständigen, bis - normalerweise während der frühen Schulzeit - die ersten Wörter gesprochen werden. Wie bei vielen Kindern mit Lernproblemen brauchen sie länger, um zu verarbeiten, was sie hören und darauf zu antworten als Kinder ohne Lernprobleme. In der Aussprache haben sie oft Probleme mit Konsonanten. Normalerweise entwickeln die Kinder sich stetig, trotzdem gibt es Kinder, die gar nicht sprechen und solche, die fließend sprechen.

Was Familien sagen

“ Melanie kann sich mit Zeichen und Gebärden verständigen und Sätze mit mehreren Anweisungen verstehen. Sie hat Probleme mit der Muskulatur von Lippen, Zunge und Mund. Obwohl sie verschiedene Laute machen kann (bababa, ssssss,www), kann sie keine p, k oder g-Laute bilden. Sie macht Lautfolgen nach – miau ist ein hoher Schrei, bellen ist ein tiefer Schrei, klein ist ein hoher Ton, groß ist ein tiefer Ton. (3 Jahre)

“ Silas benutzt Gebärden und Zeichen zur Kommunikation. Er hat einen sensorineuralen Hörverlust und wir warten auf einen Operationstermin. Er bekommt Innenohrimplantate (Cochlea Implantate). Mit Unterstützung meiner Hand, kann er Hallo, Musik, Schule und fertig zeigen. (5 Jahre)

“ Zachary hat seine ersten einzelnen Wörter mit vier gesagt. Jetzt sagt er Sätze wie ‚Zac will Saft‘. Er ist in der normalen Intelligenzkurve für nonverbale Tätigkeiten, aber seine Sprache ist verzögert und sehr schwer zu verstehen. (6 Jahre)

“ Rowy liest Lippen und trägt Hörgeräte, aber er spricht seit er 1 ist. Heute spricht er lange und komplexe Sätze. (16 Jahre)

“ Dean fing mit 2 an zu sprechen, aber so undeutlich, dass ich ihm Makaton (eine Gebärdensprache) beibrachte, was auch seine verbale Sprache förderte. Er kann lange Sätze sprechen, versucht es aber immer mit dem Minimum. Er versteht alles, was man sagt, hat aber manchmal Probleme, zu sagen, was er ausdrücken will. Es fällt ihm sehr schwer, wenn er mit Fremden spricht oder im Mittelpunkt der Aufmerksamkeit steht. Er hat einen Hörschaden im Hochfrequenzbereich, so dass er Probleme mit der Aussprache von f, s und sch-Lauten hat. (17 Jahre)

“ Kate verständigt sich durch die Makaton-Gebärdensprache und versteht sehr viel von dem, was man zu ihr sagt. Ihre Motivation, Gebärden zu benutzen schwankt, genauso wie ihre Fähigkeit, zu differenzieren und ihre Gebärden genau und für andere erkennbar zu machen. (Erwachsen)