

Warum ist das passiert?

Die Ursachen für eine Chromosomenstörung wie die Mosaiktrisomie 9 sind noch nicht völlig bekannt, aber man weiß, dass es nicht an irgendetwas liegt, was Sie vor oder während der Schwangerschaft getan haben und deshalb hätten Sie auch nichts tun können, um es zu verhindern.

Eine Trisomie kann auftreten, wenn es zu einem Fehler bei der natürlichen Verdoppelung und Teilung der Chromosomen bei der Zellteilung kommt. Das kann passieren, wenn sich die Eizellen der Frau bilden. Diese Fehler treten häufiger bei älteren Müttern auf, doch die meisten Kinder mit einer Trisomie werden von jüngeren Müttern geboren. Wenn der Körper versucht diesen Fehler kurz nach der Zeugung (wenn ein Baby entsteht) zu korrigieren, kann es dazu führen, dass verschiedene Zelllinien entstehen, wenn der Fehler in manchen Zellen korrigiert wird und in manchen nicht. T9M kann auch zum ersten Mal entstehen wenn sich das befruchtete Ei nach der Zeugung teilt.

Kann es wieder passieren?

Wenn beide Elternteile normale Chromosomen haben, sind die Chancen nochmals ein Kind mit T9M zu haben kaum höher als für den Rest der Bevölkerung. Gelegentlich hat ein Elternteil eine Veränderung in seinen eigenen 9er Chromosomen, die auf ihn selbst keine Auswirkungen hat, aber eine Chromosomenstörung in einer weiteren Schwangerschaft wahrscheinlicher macht. Wir empfehlen, dass Sie das mit ihrem Genetiker durchsprechen, der Sie über ihre spezielle Situation aufklären kann.

Pränataldiagnostik

Die Diagnose einer Mosaiktrisomie während der Schwangerschaft ist schwierig. Manchmal braucht man mehrere Chromosomenuntersuchungen und genaue Ultraschalluntersuchungen um zu sehen, ob es Auswirkungen auf Körper und Wachstum des Babys gibt. Ihr Gynäkologe wird Ihnen so viel Sicherheit wie möglich geben und Sie rasch zur weiteren Beratung an Humangenetiker überweisen, wenn Sie das möchten.

Familien sagen...

„Es hat uns völlig überwältigt, in welchem Ausmaß sie uns liebt und vertraut, aber auch in welchem Ausmaß wir ihr diese Liebe und dieses Vertrauen zurückgeben können.“

„Sie ist liebevoll, lächelt immer, hat einen großartigen Sinn für Humor. Sie zeigt uns, was wirklich wichtig ist.“

Unterstützung, Kontakt mit anderen Familien und Informationen erhalten Sie bei



Unique

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

Wenn Sie mehr Informationen möchten, kann LEONA oder *Unique* Ihnen helfen.

Diese Broschüre ist kein Ersatz für persönliche medizinische Beratung. Die Familien sollten in allen Fragen zu genetischen Diagnosen, Unterstützung und Gesundheit einen qualifizierten Mediziner befragen. Wir glauben, dass diese Informationen zum Zeitpunkt der Veröffentlichung die besten sind, die verfügbar sind. Sie wurden 2005 überprüft von Dr. Jill Clayton-Smith, klinische Genetikerin am St Mary's Hospital, Manchester, und 2004 von der medizinischen Beraterin von *Unique*. Deutsche Übersetzung von Sabine Lehnert, überprüft von Dr. Eugen M. Strehle, North Tyneside General Hospital, UK, 2007.

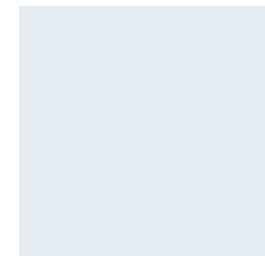
Copyright © **Unique** 2008

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413

Unique

Trisomie 9 Mosaik



Auch in englischer und französischer Sprache erhältlich

Was ist Trisomie 9 Mosaik?

Trisomie 9 Mosaik (T9M) ist eine sehr seltene Chromosomenstörung. Diese kann während der Schwangerschaft oder bei der Geburt eines Babys entdeckt werden oder bei einem älteren Kind, wenn es aus medizinischen Gründen oder wegen Entwicklungsverzögerungen untersucht wird. Menschen mit dieser seltenen Störung haben ein zusätzliches Chromosom 9 (genannt Trisomie) in einigen ihrer Körperzellen.

Chromosomen tragen die Informationen (Gene), die dem Körper sagen wie er sich richtig entwickeln und arbeiten soll. Wenn man also eines zusätzlich hat, so ist es wahrscheinlicher, dass das Baby Probleme mit dem Wachstum und der Entwicklung hat.

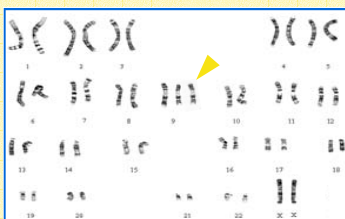
Bei T9M finden sich sowohl Zellen mit dem zusätzlichen Chromosom 9 als auch Zellen mit der normalen Anzahl von 46 Chromosomen.

Diese Zellen verringern im Allgemeinen die Auswirkungen der Chromosomenstörung, aber die Tatsache, dass Zellen mit verschiedenen Chromosomenanzahlen (Mosaik) vorhanden sind, macht es schwierig eine Vorhersage zu treffen.

T9M kommt bei Jungen und Mädchen vor, aber es scheint, dass Mädchen dreimal so häufig betroffen sind.



Normaler weiblicher Karyotyp - 46, XX



Weiblicher Karyotyp mit einem zusätzlichen Chromosom 9 - 47,XX,+9

Medizinische Probleme

Manche Kinder haben gar keine medizinischen Probleme. Wenn Probleme auftauchen, so sind die folgenden die häufigsten.

■ Probleme mit der Nahrungsaufnahme

Die Babys saugen oft schwach und haben eventuell Schwierigkeiten, das Saugen und das Schlucken zu koordinieren. Es kann sein, dass die Nahrung vom Magen in die Speiseröhre zurückfließt (gastroösophagealer Reflux). Bei einem Reflux ist das Risiko für eine so genannte Aspirations-Lungenentzündung erhöht. Das kann man normalerweise verhindern durch eine vorsichtige Lagerung beim Füttern oder vom Arzt verschriebene, Magensäure reduzierende Medikamente, welche die entzündete Speiseröhre beruhigen. Ebenso kann die Nahrung angedickt werden, damit Flüssigkeiten besser im Magen bleiben.

■ geringe Größe und langsame Gewichtszunahme

Es ist typisch, dass die Babys bei der Geburt klein sind und schwierig Gewicht zunehmen. Hochkalorische Nahrung hilft, doch manche Kinder müssen eine Zeit lang mit einer Sonde ernährt werden und für eine kleine Zahl der Kinder ist es besser, mit einer Magensonde ernährt zu werden.

■ lockere Gelenke

Hüftfehlbildungen und Spitzfüße sind recht weit verbreitet. Die Behandlung erfordert gewöhnlich, dass das Kind für einige Wochen oder Monate Schienen oder Gips bekommt und vielleicht ist eine Operation nötig. Obwohl die Behandlung harte Arbeit und zeitaufwändig ist, ist sie normalerweise erfolgreich. Sehr lockere Gelenke und ein niedriger Muskeltonus bedeuten, dass die Kinder regelmäßige Physiotherapie brauchen.

■ Sehvermögen

Sehprobleme sind häufig. Es können Schielen (Strabismus), Schwachsichtigkeit (Amblyopie) und ein herabhängendes oberes Augenlid (Ptosis) auftreten. Die Kinder benötigen Sehuntersuchungen, um ernste Sehbehinderungen auszuschließen.

■ Herzprobleme

Nach Herzfehlern wird routinemäßig gesucht. Löcher in der Trennwand zwischen den Herzkammern (Septumdefekte) treten am häufigsten auf, doch die meisten verheilen spontan. Eine kleine Anzahl der Kinder hat größere oder komplexere Herzfehler, die mit einer Operation behoben werden müssen.

■ Mund

Eine Gaumenspalte kann die Nahrungsaufnahme und später das Sprechen erschweren und muss normalerweise mit einer Operation verschlossen werden.

Entwicklung



Die Auswirkungen einer Mosaiktrisomie 9 sind schwierig vorherzusagen und was für die meisten Kinder gilt, muss nicht für ein einzelnes Baby oder Kind gelten. Bis zu einem gewissen Grad hängen die Auswirkungen davon ab, wie viele der Zellen das zusätzliche Chromosom 9 enthalten und wie viele die normale Anzahl an Chromosomen. Diese Proportionen können in verschiedenen Teilen des Körpers unterschiedlich sein, die Proportionen in den Blutzellen können anders sein als in den Hautzellen.

■ Lernverhalten

Die meisten Menschen mit Trisomie 9 Mosaik werden Hilfe beim Lernen benötigen, doch einige sind nur leicht betroffen und haben keine Lernschwierigkeiten. Ein frühes Eingreifen hilft und sogar die schwer betroffenen Kinder lernen vielleicht ein wenig zu lesen und ihren Namen zu schreiben.

■ Sprache und Kommunikation

Die Kinder fangen meist spät das Reden an. Typisch ist aber, dass sie sehr sozial sind und viele verschiedene andere Wege, einschließlich der Gebärdensprache, nutzen, um ihre Wünsche und Bedürfnisse deutlich zu machen. Bei manchen Kindern hat der Nasen- und Rachenraum eine ungewöhnliche Form und das erschwert eine deutliche Sprache. Regelmäßige Sprachtherapie und Kommunikationshilfen sind von großem Nutzen.

■ Verhalten

Das ist ein Pluspunkt. Die Eltern sagen meist, dass ihr Kind ruhig, glücklich und liebenswert ist. Kleine Kinder, die nicht kommunizieren können sind natürlich frustriert, aber im Allgemeinen gibt es keine klaren Anzeichen von Verhaltensschwierigkeiten.

■ Mobilität und Aktivität

Einige wenige Kinder erreichen ihre Meilensteine mit normalem Alter, aber gewöhnlich dauert es länger, besonders bei Kindern, die einen schwachen Muskeltonus (Hypotonie) und extrem bewegliche Gelenke haben. Im Durchschnitt sitzen die Babys etwa mit 17 Monaten und laufen mit 31 Monaten an den Händen. Bis zum Alter von 5 Jahren können sie wahrscheinlich alleine größere Entfernungen laufen.