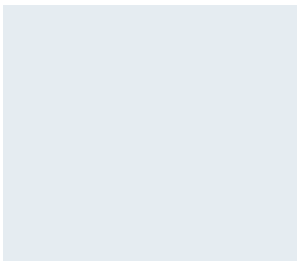
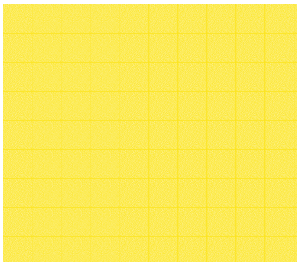


Unique[™]

Trisomie 8 Mosaik



Auch in englischer Sprache erhältlich

Quellen

Die Informationen in diesem Faltblatt stammen aus der medizinischen Literatur und von den Mitgliedern von *Unique* mit Trisomie 8 Mosaik, die 2003-04 befragt wurden. Von 28 Antworten waren 21 von Familien mit Jungen und sieben von Familien mit Mädchen, was das bekannte Geschlechterverhältnis für Trisomie 8 Mosaik von 4:1 widerspiegelt. Sieben Befragungsergebnisse beziehen sich auf Erwachsene. Sehr wahrscheinlich überrepräsentieren sowohl die Befragungen von *Unique* als auch die medizinischen Berichte Menschen mit Trisomie 8 Mosaik, die Auffälligkeiten zeigen. *Unique* ist den Familien sehr dankbar, die an der Befragung teilgenommen haben.

Trisomie 8 Mosaik

Trisomie 8 Mosaik (TM8) ist ein Chromosomenfehler, der durch das Vorhandensein eines überzähligen Chromosoms 8 in einigen Körperzellen hervorgerufen wird. Die übrigen Körperzellen weisen den normalen Chromosomensatz mit 46 Chromosomen und jeweils zwei 8. Chromosomen auf. Gelegentlich wird Trisomie 8 Mosaik auch als Warkany Syndrom nach Dr. Josef Warkany bezeichnet, einem amerikanischen Pädiater, der als erstes das Syndrom und die Ursache in den 1960er Jahren beschrieben hat. Freie Trisomie 8 – bei der alle Zellen ein zusätzliches Chromosom 8 haben – soll nicht vereinbar mit dem Leben sein, so dass bei allen Babys und Kindern, bei denen ein zusätzliches Chromosom 8 gefunden wird, vom Mosaikbefund ausgegangen wird (Berry 1978; Chandley 1980; Jordan 1998; Karadima 1998).

Chromosomendefekte werden normalerweise entdeckt, wenn man die Zellen untersucht, die aus einer Blutprobe gewonnen wurden. Bei Trisomie 8 Mosaik wurde jedoch festgestellt, dass normalerweise in Zellen, die der Haut entstammen, mehr betroffene Zellen gefunden wurden, als in Blutproben, deshalb werden vielleicht auch Hautproben entnommen. Eine bestimmte Anzahl Zellen wird analysiert und ein Bericht erstellt, in dem der Karyotyp, das ist die Beschreibung der Chromosomen, genannt wird. Üblicherweise werden dabei in Klammern die Zellen mit einem normalen Chromosomensatz und die mit dem überzähligen Chromosom genannt. Der Karyotyp für einen Jungen mit Trisomie 8 im Mosaik könnte so aussehen:

47, XY, +8 [28] / 46, XY [22]

Das heißt, dass von 50 getesteten Zellen 22 die übliche Anzahl von 46 Chromosomen hatten und 28 Zellen ein zusätzliches Chromosom 8. Ihr Genetiker oder das Labor, das bei ihrem Kind die Trisomie 8 Mosaik diagnostiziert hat, wird ihnen mitteilen können, in welchem Verhältnis gesunde Zellen und solche mit einem überzähligen Chromosom 8 vorliegen. Dies kann ihnen jedoch keinen Hinweis darauf geben, ob die Trisomie 8 Mosaik ihr Kind leicht, schwer oder gar nicht beeinträchtigt wird.

Referenzen

Dieser Text beinhaltet Hinweise auf Artikel, die in der medizinischen Presse veröffentlicht wurden. Der zuerst genannte Autor und das Datum der Veröffentlichung werden angegeben, um ihnen zu ermöglichen, die Artikel oder deren Zusammenfassungen im Internet bei PubMed zu suchen. Wenn sie wünschen, können sie Zusammenfassungen oder Kurzaufsätze bei *Unique* erhalten.

Wie selten ist Trisomie 8 Mosaik?

Trisomie 8 Mosaik scheint selten zu sein, da nur ein Baby von 25 000 bis 50 000 betroffen ist. Mehr als 120 Personen mit Trisomie 8 Mosaik wurden in medizinischen Zeitschriften beschrieben. Momentan sind fast 100 Familien, die von Trisomie 8 Mosaik betroffen sind, Mitglieder bei *Unique*; sie haben lange Erfahrung im Umgang mit diesem Chromosomendefekt.

Hauptmerkmale

Die Merkmale von Trisomie 8 Mosaik sind extrem unterschiedlich. Einige Menschen scheinen nicht betroffen zu sein, weder körperlich noch entwicklungsmäßig. Einer ist Collegeprofessor. Andere werden mit einer Vielzahl körperlicher Fehlbildungen geboren und erfahren verschiedenste Verzögerungen in der Entwicklung. Eine Mutter hat eineiige Zwillinge, die beide Trisomie 8 Mosaik haben, aber beide sehr unterschiedliche Auswirkungen des zusätzlichen Chromosoms zeigen (Reyes 1978; Camurri 1991).

Beschreibungen in medizinischen Fachzeitschriften erlauben es nichtsdestotrotz der Trisomie 8 Mosaik ein bestimmtes Bild zuzuordnen (Webb 1998). Die Erfahrungen der *Unique*-Familien haben diese Beschreibung bestätigt und zusätzliche Details geliefert, aber jede Person mit Trisomie 8 Mosaik hat ein individuelles Muster an Merkmalen, Talenten und Problemen. Bei jedem Kind werden einige der typischen Merkmale auftreten, aber nicht alle. Jedes Kind mit Trisomie 8 Mosaik wird auch seine eigenen Merkmale haben. Die Merkmale, die im Folgenden **fett** gedruckt sind, kommen am häufigsten vor.

- Körperbau: Babys werden mit **normalem Gewicht und Größe** geboren. Es kann sein, dass sie einen kurzen Nacken haben, gelegentlich mit zusätzlichen Hautfalten, und **einen langen, schmalen Körper, bei dem besonders Brust, Schultern und Becken sehr schmal angelegt sind**, was mit zunehmendem Alter auffälliger wird.
- Gliedmaße: Steife Gelenke mit einem begrenzten Aktionsradius; verkrampfte oder verkrümmte Finger und/oder Zehen, **tief eingekerbte Handflächen und Sohlenfalten**, gelegentlich unterentwickelte Nägel, **fehlende oder kleine Kniescheiben**.
- Gesichtszüge: eine birnenförmige, knollige Nase mit nach oben gerichteten Nasenlöchern, eine vorspringende Unterlippe und große Ohren.
- Medizinische Probleme: beinhalten die **Nieren und Harnwege; angeborene Herzfehler**, von denen viele spontan heilen; nicht vorhandener oder unterentwickelter Balken, eine Bahn von Nervenfasern, die die beiden Hirnhälften verbindet (Corpus callosum, Balkenmangel); Wirbel oder andere Knochen können zusammengewachsen sein.
- Auswirkungen auf das Lernen: Einige Menschen scheinen nicht durch Trisomie 8 Mosaik eingeschränkt zu sein, während andere typische leichte bis mittlere geistige Behinderungen haben. Die Sprachentwicklung ist meistens unproportional verspätet, aber bei einigen Kindern sind die verbalen Fähigkeiten besser als das Verhalten.

Was Familien sagen ...

Vier *Unique*-Mitglieder weisen ein besonderes Wissen oder Talent auf.

Zwei, beide mit nur leichten Schwierigkeiten, haben überhaupt kein Zeitgefühl. Einer zeigt eine Diskrepanz zwischen akademischem Wissen und lebenspraktischen Fähigkeiten, die im normalen Erwachsenenleben notwendig sind.

“Computerfähigkeiten sind ein Gebiet, das ihn zum Strahlen bringt. (4 Jahre)

“Er hat einen großen Wissensdurst. Wenn etwas ihn interessiert, stellt er unzählige Fragen. (10 Jahre)

Was verursacht Trisomie 8 Mosaik? Hätte man es verhindern können?

Trisomie 8 Mosaik wird normalerweise durch einen Fehler in der frühen Phase der Zellteilung direkt nach der Befruchtung verursacht. Dies unterscheidet diesen Defekt von anderen Trisomien, wie dem Down Syndrom (Trisomie 21), die häufig durch einen Systemfehler verursacht werden, wenn die Eizelle entsteht. Eine Studie hat gezeigt, dass von 30 Babys, die mit Trisomie 8 Mosaik geboren wurden, 29 den Defekt nach der Befruchtung bekamen und nur eines auf einen Fehler in Ei- oder Samenzelle zurückzuführen war (Karadima 1998).

Es gibt keinerlei Hinweise, dass Eltern irgendetwas hätten tun können, um Trisomie 8 Mosaik zu verhindern oder zu verursachen.

Wird jemand mit Trisomie 8 Mosaik anders aussehen als andere Menschen?

Ein typisches Baby mit Trisomie 8 Mosaik wird so ziemlich wie andere Babys aussehen. Alle typische Gesichtsmarkmal sind nur leicht ausgeprägt. Typische Hinweise auf den Gendefekt, wie etwa tiefe längliche Falten in den Fußsohlen und in den Handflächen sind nur sichtbar, wenn man danach sucht. Mit der Zeit können diese Zeichen verblassen oder ganz verschwinden, während andere offensichtlicher werden, wie etwa eine lange schmale Brust und ein schmales Becken und bei einigen Gelenken ein geringer Aktionsradius. Dennoch beschreiben Ärzte ein typisches Gesicht bei Kindern mit Trisomie 8 Mosaik, das einen runden Vorderkopf, leicht vorstehende, tassenförmige Ohren, tief liegende und weit auseinander stehende Augen, eine breite Nasenwurzel und eine birnenförmige Nase, einen vollen Mund mit einer Schmolllunterlippe und schmalen Wangenknochen aufweist (Kosztolanyi 1976; Jordan 1998).

Wie kann Trisomie 8 Mosaik die Lernfähigkeit ihres Kindes beeinflussen?

Es ist nicht sicher, wie viele Menschen mit Trisomie 8 Mosaik Lernschwierigkeiten haben. Einige Personen lernen in einer normalen Geschwindigkeit, andere nicht. Als sicher gilt, dass Menschen mit Trisomie 8 Mosaik, die Lernschwierigkeiten haben, mit höherer Wahrscheinlichkeit untersucht werden und in der medizinischen Presse über sie berichtet wird, als solche, die keine Lernprobleme haben. Einige Kinder haben nur sehr spezifische Lernschwierigkeiten, wie zum Beispiel mit der visuellen Wahrnehmung und Umsetzung. (Theilgaard 1977; Hummel 1988)

Von 28 *Unique*-Familien wurden bei sechs Kindern keine Lernschwierigkeiten festgestellt, fünf hatten leichte Lernschwierigkeiten, 10 mittlere Probleme, fünf schwere und zwei waren in einem Alter von 2 Jahren noch zu jung, um beurteilt zu

werden. Es gibt einen Trend, dass die Lernschwierigkeiten zunehmen, wenn die Kinder die Grundschule verlassen.

Unter den sechs Menschen ohne berichtete Lernschwierigkeiten ist ein Fünfjähriger mit einer Sprachverzögerung, der in allen Kindergartentests die maximale Punktzahl erreichte, ein Achtjähriger, der nur in Teilbereichen Schwierigkeiten hatte, z.B. beim Schreiben, bei Geschwindigkeit und Problemlösungen in der Mathematik, ein Neunjähriger, der in einer normalen Schule gut durchschnittliche Leistungen erbrachte und ein 31-jähriger, der allein lebt.

Unter den fünf Personen, die leichte Schwierigkeiten haben, ist ein Neunjähriger, der sich auf einem altersgerechten Stand befindet, aber langsamer ist als seine Mitschüler und ein Erwachsener, der „hochklassige Enzyklopädien liest, aber nicht daran denkt, ein Bad zu nehmen“. Unter denen mit gravierenden Lernproblemen ist ein Elfjähriger, der einzelne Wörter lesen und bis zwölf zählen kann und ein Zwanzigjähriger auf dem Lesestand eines Siebenjährigen, der mehrere Qualifikationen für bestimmte lebenspraktische Fähigkeiten erreichte.

Wie kann Trisomie 8 Mosaik die Sprache und das Sprechen beeinträchtigen?

Berichte in der medizinischen Fachliteratur deuten an, dass die Sprachentwicklung typischerweise unproportional verspätet ist. Trotzdem ist dies nicht

für alle Kinder zutreffend und es gibt einige Berichte über Kinder mit einer sehr guten Sprachfähigkeit (Kosztolyani 1976; Theilgaard 1977; Camurri 1991; Jordan 1998).

Bestimmte anatomische Merkmale beeinträchtigen die Lautbildung, besonders der hohe Gaumen und die Gaumenspalte, von denen bei 43-66% der Kinder mit Trisomie 8 Mosaik berichtet wird. Von einer Schwäche im weichen Bereich des Gaumens (VPI) wird berichtet, bei dem die Lufträume im hinteren Bereich der Kehle nicht richtig verschlossen werden können, oft verursacht durch eine Spalte oder einen zu kurzen Gaumen, so dass Luft durch die Nase entweichen kann. Kinder mit VPI haben sehr oft Mittelohrentzündungen oder Erkältungen. Wenn Logopädie nicht hilft, um die Nasalität zu verbessern, hat plastische Rachenraumchirurgie (versetzen von Hautmaterial vom weichen Gaumen und dem hinteren Kehlraum, um zu vermeiden, dass Luft weiterhin durch die Nase entweichen kann) gute Ergebnisse erzielt (Vantrappen 2002).

Die *Unique*-Familien bestätigen, dass Sprache der am offensichtlichsten verzögerte Bereich in der kindlichen Entwicklung ist. Das Sprachverständnis kommt eher als die aktive Sprache und viele Kinder haben spezifische Schwierigkeiten mit der Artikulation. Ihre Aussprache ist typischerweise zu undeutlich, um von Menschen außerhalb ihrer Familie verstanden zu werden und fast alle unterstützen ihre Sprache durch Gebärden und Gesten. Sie sind sehr stark abhängig von fachlich guter und kontinuierlicher Logopädie. Etwa im Alter von 14-16 Jahren verbessert sich das allgemeine Bild, wobei mehr Jugendliche sich auf Sprache als Kommunikationsmittel verlassen und von der Hälfte der Erwachsenen keine Sprachprobleme berichtet werden. Ein junger Mann mit leichten Sprachproblemen, der auch als Erwachsener nie sprechen konnte, benutzte sein Handy, um per SMS seine Bedürfnisse mitzuteilen.

“P war kürzlich auf einer Klassenfahrt und hat jeden unterhalten, indem er Witze erzählte, die er sich einfach ausdachte, nicht immer lustig, aber gerade das ließ die Menschen so lachen!

“Seine Aussprache kann von Zeit zu Zeit etwas unklar sein und er ist frustriert. Wir umgehen dieses Problem, indem wir fragen ‚Wie groß ist es?‘, ‚Welche Farbe hat es?‘ oder ‚Wo ist es?‘, um ihm zu helfen.

Was Familien sagen ...

“Ohne dass ich ihm Erwartungen oder Begrenzungen vorgebe, schafft J es immer wieder, mich zu überraschen und zu erfreuen.

“Wenn er geschafft hat, was auch immer zu erreichen, leuchtet sein Gesicht auf und er ist so stolz auf sich selbst!

“R hat sich deutlich besser entwickelt, als wir es jemals erwartet hätten. Er hat einen guten Sinn für Humor und ist sehr anhänglich. Das Vergnügen, wenn er etwas erreicht hat, ist unbezahlbar!

Wie kann Trisomie 8 Mosaik die Mobilität beeinträchtigen?

Von Person zu Person gibt es eine große Schwankungsbreite in der Mobilität der Kinder, aber typischerweise erreichen die Kinder die Meilensteine der Entwicklung etwas später. Sie können mit acht Monaten oder etwas später sitzen und machen ihre ersten Schritte zwischen 18 Monaten und zwei Jahren. Das Laufen kann sogar noch später kommen und der Gang kann wacklig sein oder sie laufen vielleicht auf Zehenspitzen als Folge von Gelenk- oder Sehnenbeeinträchtigungen (Schinzel 1974; Wisniewska 2002).

Eine kleine Anzahl Kinder haben unterschiedlich lange Beine, was ein Teil der typischen Asymmetrien ist, die oft bei Mosaikbefunden auftreten. Bei den *Unique*-Mitgliedern gab es einen fünfjährigen Jungen, der Fangen spielen konnte und kurz davor war, in ein Fußballteam einzutreten, drei andere können nicht laufen. Zwei Kinder brauchten Orthesen, einige Erwachsene behielten eine ungewöhnliche Gangart. Die meisten konnten schwimmen und verbesserten kontinuierlich ihre Mobilität im Erwachsenenleben. Ein Mitglied lernte im Alter von 28 Jahren, das erste Mal ein Zweirad zu fahren (U).

Die steifen Gelenke, die charakteristisch für Trisomie 8 Mosaik sind, haben einen deutlichen Effekt auf die Mobilität der Kinder. Stark angespannte und verkrümmte Fingergelenke begrenzen die Fingerfertigkeit und beeinträchtigen Alltagstätigkeiten wie das Anziehen und schulische Tätigkeiten wie das Schreiben. Wie es typisch für Trisomie 8 Mosaik ist, variiert die Fähigkeit der Kinder für selbständige Körperpflege sehr stark. Mit fünf Jahren waren nur noch fünf *Unique*-Mitglieder völlig abhängig von einer Pflegeperson für das Waschen und Anziehen.

Schwierigkeiten mit der Koordination, dem Gleichgewicht und Ungeschicklichkeit hat die meisten eingeschränkt, obwohl nur zwei die offizielle Diagnose Dyspraxie erhielten. Wassertherapie, Massage und Aromatherapie waren beliebte Ergänzungen zu Operationen, Schienen und regulärer Physiotherapie für stark kontrahierte Gelenke.

Medizinische Probleme

Die Befunde sind sehr unterschiedlich. Ein Neugeborenes, bei dem bereits pränatal Trisomie 8 Mosaik diagnostiziert wurde, wird sehr genau untersucht werden, um alle physischen Probleme zu finden, die eventuell einer Behandlung bedürfen.

Diese Untersuchungen sollten keine Unsicherheit verursachen, im Gegenteil, ihr Sinn ist es, Probleme früh genug zu erkennen, um effektiv helfen zu können.

■ Nieren- und Harnwegsprobleme

Laut Berichten in der medizinischen Literatur, haben etwa die Hälfte der Kinder mit Trisomie 8 Mosaik Nieren- oder Harnwegsprobleme. Unter den Teilnehmern der *Unique*-Umfrage waren diese Probleme besonders verbreitet. 19 von 28 Personen waren davon betroffen

(68%). Abgesehen von den fünf Kindern, die operiert werden mussten - eines davon bereits im Mutterleib -, waren die Probleme nur gering. Ein Urinreflux (wenn Urin von der Harnblase zurück zur Niere fließt) war das häufigste Problem, was meist aber nur eine genaue Überwachung und prophylaktische Antibiotikagabe benötigte.

■ Herzprobleme

Ein Baby von vieren mit Trisomie 8 Mosaik wird mit einem Herzfehler geboren (Wisniewska 2002). Von den zehn (von 51) *Unique*-Mitgliedern, die von Herzfehlern berichten, mussten nur zwei operiert werden, einer wegen einer Pulmonalstenose (eine Verengung des Ventils des Gefäßes, das Blut vom Herzen zur Lunge transportiert) und einer wegen eines persistierenden Ductus arteriosus (ein Blutgefäß, das sich normalerweise direkt nach der Geburt schließt; wenn es bestehen bleibt, wird der Lunge zuviel Blut zugeführt und das Herz wird überlastet). Alle anderen Herzfehler heilten spontan, u.a. vier kleine Septumdefekte – Löcher in der Wand zwischen der linken und der rechten Herzkammer.

■ Gelenke

Steife und manchmal verdrehte Gelenke sind typisch für Trisomie 8 Mosaik. Knie, Hüften, Nacken, Hand- und Fußgelenke, Ellenbogen- und Schultergelenke können betroffen sein und die Familien berichten, dass die kleineren Kinder sich in der Hüfte drehen, um die Drehung eines steifen Nackens zu vermeiden. Ältere Heranwachsende und junge Erwachsene können sich über chronisch arthritische Schmerzen beklagen.

Die Gelenke können fehlerhaft geformt sein, entweder sind die Knochen zusammengewachsen oder im Gegenteil, die Hüft- und Kniegelenksflächen sind nicht ausreichend modelliert, um gut funktionierende Gelenke zu bilden. Dann werden Schienen, Operationen und /oder eine Ruhigstellung des Gelenks notwendig. Hände und Füße haben typischerweise verhakte oder gekrümmte Finger und Zehen (Hammerzehen), manchmal mit zusammengewachsenen Knochen oder einer anderweitig unnormalen Knochenstruktur.

Schienen, Gipsverbände und Operationen zur Lösung oder Verlängerung der Sehnen haben unterschiedliche Erfolgsraten. Die *Unique*-Mitglieder berichten über zufrieden stellende Ergebnisse durch Therapien, wie z.B. Massagen, Aromatherapien, entzündungshemmende Injektionen und transkutane elektrische Nervenstimulation (TENS, Reizstromtherapie, vergleichbar zu Methoden, die während der Geburt eingesetzt werden) zur Linderung der Gelenkschmerzen.

■ Wirbelsäule

Eine Wirbelsäulenverkrümmung (Skoliose – eine seitliche Verkrümmung oder Kyphoskoliose – eine Kombination aus einer Vorwärts- und einer seitlichen Verkrümmung) wurden von 12 von 51 *Unique*-Mitgliedern berichtet (24%). Die Schwierigkeitsgrade gingen von leicht (keine Behandlung notwendig) bis schwer (ein Korsett oder eine Operation waren nötig).

“Er hat mich Mut und Geduld gelehrt. Ich würde ihn nicht gegen die ganze Welt eintauschen. Ich bin ein weitaus besserer Mensch, seit ich ihn habe um zu lernen und zu verstehen. Er hat eine wunderbare Lebensauffassung und hat bereits 18 Operationen hinter sich gebracht, ohne sich ein einziges Mal zu beschweren.“

■ Genitalbereich

Nicht abgesenkte Hoden scheinen bei etwa $\frac{1}{4}$ der *Unique*-Jungen mit Trisomie 8 Mosaik aufzutreten. Bei allen musste operiert werden, um die Hoden aus dem Körper herauszuholen und alle Operationen waren erfolgreich. Bei einem Jungen war ein Hoden kleiner als üblich. Andere Auffälligkeiten im Genitalbereich beinhalten Hypospadie (wobei die Öffnung für den Urin, die sich üblicherweise am Ende des Penis befindet, stattdessen an der Unterseite liegt), ein Wasserbruch (eine Flüssigkeitsansammlung im Hodensack) und ein kleiner Penis.

■ Krampfanfälle

Krampfanfälle werden bei einer von sechs Personen berichtet, meist wenn außerdem eine Hirnfehlbildung vorliegt. Von den sechs *Unique*-Mitgliedern, die von Krampfanfällen betroffen sind, sind alle sehr gut medikamentös eingestellt. Bei zwei der fünf Kinder wurde ebenfalls eine Hirnanomalie festgestellt.

■ Zungenverwachsung

Die Verwachsung der Zunge mit dem Mundboden oder ein stark verkürztes Zungenbändchen wurden bisher nicht als Merkmale für Trisomie 8 Mosaik genannt, aber es ist bekannt, dass dies ein Merkmal für eine Trisomie des langen Arms des 8. Chromosoms ist.

Fünf *Unique*-Mitglieder (10%) berichteten hiervon, in zwei Fällen erschwerte eine begrenzte Zungenbeweglichkeit eine klare Aussprache.

■ Infektionen

Infektionen können bei Kindern mit Trisomie 8 Mosaik häufiger auftreten, was Routineimpfungen gegen gängige Kinderkrankheiten bei diesen Kindern noch wichtiger macht als bei anderen. Wenn sie Bedenken wegen einer Impfung haben, sprechen sie mit ihrem Kinderarzt darüber.

Andere typische Merkmale

Die folgenden Merkmale sind typisch, benötigen aber keine medizinische Behandlung.

■ Fuß- und Handfalten

Tiefe Falten in den Fußsohlen und/oder den Handflächen, kombiniert mit dicker Haut, sind eines der offensichtlichen Zeichen für Trisomie 8 Mosaik. Sie betreffen 23 von 28 befragten *Unique*-Mitgliedern, bei 20 Kindern waren Hände und Füße betroffen. Die tiefen Handflächenfalten sind bei Babys besonders auffällig, aber sowohl Handflächen- als auch Fußsohlenfalten verschwinden meistens mit dem weiteren Wachstum.

■ Nicht vorhandener Corpus callosum (Balkenmangel)

Eine Gehirnuntersuchung kann einen Balkenmangel zeigen. Der Corpus callosum ist ein breiter Balken von Nervenfasern, der die beiden Hirnhälften verbindet. Die Auswirkungen eines Balkenmangels werden meistens im Zusammenhang mit anderen Auffälligkeiten im Hirn beurteilt und wie gut es dem Kind allgemein geht. Dieses Merkmal wurde bei mehr als $\frac{1}{4}$ der *Unique*-Mitglieder gefunden.

■ Kniescheiben

Typischerweise können eine oder beide Kniescheiben fehlen oder nur teilweise ausgebildet sein. Es besteht hierbei kein Behandlungsbedarf.

Hören

Eine kleine Zahl der Kinder hat entweder einen zeitlich begrenzten Gehörverlust verursacht durch Schalleitungsschwerhörigkeit - meistens verursacht durch Mittelohrentzündungen oder einen dauerhaften Hörverlust durch eine Schädigung der Hörnerven. Bei der *Unique*-Befragung hatten fünf von 49 Kindern eine eingeschränkte Hörfähigkeit, aber keines benötigte ein Hörgerät.

Sehen

Sehstörungen sind bei Mosaiktrisomie 8 verbreitet. Strabismus (Silberblick) kommt am häufigsten vor, kann aber durch eine Brille oder eine Operation behoben werden. Einige Babys haben undurchsichtige Stellen auf der Hornhaut oder Katarakte, die operativ behoben werden können. Zusätzlich haben einige Kinder ein Kolobom, einen Entwicklungsdefekt des Auges, der dazu führt, dass die Iris wie ein Schlüsselloch aussieht. Einige Kinder haben einen Sehverlust bei einem oder bei beiden Augen, aber von den *Unique*-Kindern war keines offiziell als sehbehindert registriert (Scott 1997; Anwar 1998; U).

Kann Trisomie 8 Mosaik das Verhalten beeinträchtigen?

Wie bei den anderen Aspekten der Mosaiktrisomie 8 ist auch hier die Bandbreite der unterschiedlichen Verhaltenstypen sehr groß und dieses breite Spektrum lässt vermuten, dass es kein bestimmtes Verhaltensmuster gibt. Kinder mit Trisomie 8 Mosaik können sehr gesellig und beliebt sein oder das genaue Gegenteil – schüchtern und wenig selbstbewusst. Unzufriedenheit wegen fehlender Kommunikationsfähigkeit verursacht bei allen Kindern – auch bei solchen mit Mosaiktrisomie 8 – Wutanfälle. Bei sieben von 15 Kindern unter 10 Jahren wird von schweren Wutanfällen berichtet, manchmal sogar mit Kopfschlägen oder Selbstverletzungen. Im Teenageralter scheinen die Anfälle zu verschwinden, aber ab etwa 15 wird gelegentlich von brutalen und aggressiven Ausbrüchen berichtet. Dies steht in starkem Gegensatz zu Phasen extremer Schüchternheit und Unreife, manchmal liegen bei einem Jugendlichen beide Zustände parallel vor. Autistische Beschwerden werden von drei Familien berichtet (U).

Unabhängigkeit?

Die wachsende Zahl von Einzelfallberichten von Trisomie 8 Mosaik hat während der Untersuchung eines anderen medizinischen Problems gezeigt, dass viele Menschen mit dieser Chromosomenanomalie ein unabhängiges Erwachsenenleben führen können. Es wird einfacher, die Zukunft eines Menschen vorauszusagen, sobald seine Fähigkeiten und Stärken sich gezeigt haben.

Was Familien sagen ...

“Er hatte eine Stelle als Postbote und in einem Supermarkt, aber es fällt ihm schwer, einen Zeitplan einzuhalten und er ist daher momentan arbeitslos. Er fährt Auto, aber manchmal parkt er, wo es ihm gerade einfällt, ohne auf Verbote zu achten. Er kauft für seinen eigenen Haushalt ein und kocht für sich selbst. Im Allgemeinen schafft er es, seine Angelegenheiten selbst zu erledigen, aber es ist ihm nicht erlaubt, eine Kreditkarte zu haben und seine Verwandten kümmern sich um seine Finanzen. (Erwachsener)

Essen und Trinken

Einige Babys mit Mosaiktrisomie 8 haben Schwierigkeiten mit dem Stillen, aber dies gilt nicht für alle. Stillprobleme sind häufig bei Kindern mit Chromosomenanomalien und *Unique* hat einen großen Erfahrungsschatz und Informationen und kann Ratschläge geben. Schwaches, unkoordiniertes Saugen als Neugeborenes und ein Magenreflux (der Mageninhalt steigt die Speiseröhre hoch und erzeugt Erbrechen) führen oft dazu, dass die Babys über eine Nasen- oder Magensonde ernährt werden, durch welche die Nahrung direkt in den Magen gelangt. Schluckbeschwerden waren im Babyalter üblich und Kaustörungen blieben teils bei größeren Kindern vorhanden. Kinder mit einem hohen Gaumen oder einer Gaumenspalte haben oft Probleme beim Trinken.

Schlafstörungen

Schlafprobleme traten häufig auf. Es sollte diesen Problemen durch eine klar strukturierte Schlafroutine bereits im frühen Babyalter entgegen gewirkt werden. Zehn *Unique*-Familien litten sehr unter dem sehr unregelmäßigen Schlafrhythmus ihrer Kinder. Das Alter, in dem die Kinder die Schlafstörungen überwunden haben, variierte sehr stark.

Wie ist es passiert?

Es ist viel einfacher zu erklären, wie Trisomie 8 Mosaik entsteht, als den Grund zu nennen. Mosaiktrisomie 8 tritt normalerweise sehr schnell nach der Befruchtung der Eizelle bei der Empfängnis auf. Damit aus der Eizelle ein Kind wird, muss sie wachsen und sich teilen. Bevor eine Zelle sich teilt, stellt jedes Chromosom eine Kopie seiner selbst her. Zum Zeitpunkt der Teilung trennen sich Original und Kopie und verbleiben in je einer getrennten Zelle. Manchmal entsteht ein Fehler, wenn die Chromosomen sich trennen, so dass ein zusätzliches Chromosom in eine der Zellen wandert. Diese Zelle hat dann 47 Chromosomen, wobei in diesem Fall dreimal das 8. Chromosom vorliegt. Jede Zelle, die in weiteren Zellteilungen aus dieser Zelle entsteht, hat dann normalerweise ebenfalls 47 Chromosomen. In der Zelle, in der kein Fehler passiert ist, liegen 46 Chromosomen vor, von denen zwei das Chromosom 8 sind. Alle Zellen, die aus dieser Zelle entstehen, haben dann ebenfalls 46 Chromosomen.

Nachweis von Trisomie 8 Mosaik in der Schwangerschaft

Der Nachweis und die Diagnose von Mosaiktrisomie 8 in der Schwangerschaft sind nicht gerade einfach. Wenn man Zellen mit Trisomie 8 und Zellen mit einem normalen Chromosomensatz in einer Probe aus einer Chorionzottenbiopsie entdeckt, die aus der wachsenden Plazenta oder in einer Fruchtwasserprobe entnommen wurde, heißt dies nicht unbedingt, dass das Baby Trisomie 8 Mosaik hat.

Feststellung von Trisomie 8 Mosaik durch Chorionzottenbiopsie

Wenn die Chorionzottenbiopsie Mosaiktrisomie 8 zeigt, wird zunächst weiter untersucht, da in vielen Fällen ein Befund vorliegt, den man Plazentamosaik nennt. Bei diesem Bild enthält die Plazenta Zellen, die eine Trisomie 8 haben, aber die Zellen des Babys sind normal. Bei einer groß angelegten Studie über chromosomale Mosaikbefunde, die bei einer Chorionzottenbiopsie entdeckt wurden, wurde bei elf Frauen Trisomie 8 Mosaik gefunden, aber nur eines der Babys hatte tatsächlich Mosaiktrisomie 8. Bei den zehn anderen Frauen lag ein Plazentamosaik vor (Hahnemann 1997).

Es gibt zwei Wege, um Chromosomen aus einer Chorionzottenbiopsie zu untersuchen, das direkte Testverfahren und eine Langzeitkultur. Die besten Ergebnisse kommen aus einer Langzeitkultur, in jedem Fall werden jedoch sehr genaue Ultraschalluntersuchungen angeboten, um das Baby sorgfältig zu untersuchen.

Diagnose von Trisomie 8 Mosaik durch eine Fruchtwasseruntersuchung

Fruchtwasser enthält einige Zellen, die vom Baby stammen und durch eine Untersuchung dieser Zellen kann man eventuell mit größerer Wahrscheinlichkeit sagen, ob das Baby von Trisomie 8 Mosaik betroffen ist oder nicht. Trotzdem muss man bedenken, dass Fruchtwasser, ebenso wie Chorionzottenmaterial auch andere Zellen enthalten kann als die des Babys und daher das Ergebnis einer Fruchtwasseruntersuchung ebenfalls unklar sein kann (Hsu 1997). Um eine so komplette und akkurate Aussage wie möglich treffen zu können, werden beide Ergebnisse zu Rate gezogen und mit den Ergebnissen des Ultraschalls zusammen ausgewertet. In manchen Pränatalzentren ist es ebenfalls möglich, Körperzellen des Babys zu untersuchen, indem Nabelschnurblut entnommen und überprüft wird.

Was bedeuten diese Ergebnisse?

Wenn man aus verschiedenen Untersuchungen unklare Ergebnisse erhält, ist dies eine extrem belastende Situation. Sie sollten die Möglichkeit haben, eine ruhige Diskussion über die Folgen mit einem Genetiker führen zu können, bevor sie sich entscheiden, wie es weitergehen soll.

Können Menschen mit Mosaiktrisomie 8 Kinder haben?

Da Zellen in verschiedenen Bereichen des Körpers Trisomie 8 Mosaik haben können oder einen gesunden Chromosomensatz aufweisen, ist es möglich, dass bei Menschen mit Trisomie 8 Mosaik die Keimzellen nicht betroffen sind und keinen Chromosomendefekt tragen. Sicherlich gibt es Frauen mit Mosaiktrisomie 8, die eigene Kinder bekommen haben, die von diesem Chromosomenfehler nicht betroffen waren. Es gibt keine Berichte über Männer mit Trisomie 8 Mosaik, die Kinder haben, aber eine Spermienuntersuchung hat gezeigt, dass sie fruchtbar sein können, auch wenn einige Spermien das zusätzliche 8. Chromosom tragen. Wegen dieser Unsicherheiten sollte jemand, der eine Schwangerschaft in Erwägung zieht, auf jeden Fall eine genetische Beratung in Anspruch nehmen (Habecker-Green 1998; Robinson 2002; Rauen 2003; U).

**Zur Unterstützung, Information und zum Kontakt
mit anderen Familien wenden Sie sich an**



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

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 Information zum Zeitpunkt der Veröffentlichung die besten sind, die verfügbar sind. Sie wurden überprüft von Dr. Jill Clayton-Smith, klinische Genetikerin am St Mary's Hospital, Manchester, und der medizinischen Beraterin von Unique, Professor Maj Hulten, Professorin für Humangenetik, Universität von Warwick, 2004.

Deutsche Übersetzung von Leonie Steens, überprüft von Dr. E. M. Strehle, Institut für Humangenetik, Newcastle-upon-Tyne, UK; Sabine Lehnert, LEONA, 2008.

Copyright © Unique 2008