

Urologie des Down-Syndroms

Die dem Down-Syndrom zugrunde liegende Trisomie 21 ist die häufigste bei Neugeborenen vorkommende Chromosomenaberration. Der Name der Erkrankung geht auf den britischen Neurologen John Langdon H. Down zurück, der 1866 erstmals Patienten mit geistiger Retardierung anhand von spezifischen Merkmalen klassifizierte. Jérôme Lejeune erkannte 1959, dass eine Trisomie Ursache der Erkrankung ist.

In 95% handelt es sich dabei um eine sogenannte freie Trisomie des Chromosoms 21. Die Prävalenz liegt bei Lebendgeburten – geographisch unterschiedlich – zwischen 1:500 und 1:1000. Weithin bekannt ist der Risikofaktor des Alters der Mutter mit steigender Inzidenz ab dem 35. Lebensjahr. Interessanterweise kommt es bei jüngeren Frauen häufiger zur Geburt eines Kindes mit Down-Syndrom, da in diesen Jahren pränatale Screening-Untersuchungen seltener durchgeführt bzw. wahrgenommen werden. Zu den häufigsten Merkmalen des Down-Syndroms gehören neben geistiger Retardierung und dem typischen Erscheinungsbild Herzfehler, Augenerkrankungen, Hypakusis, Schlafapnoesyndrom, gastrointestinale Atresien, Schilddrüsenfunktionsstörungen und ein hohes Risiko für leukämische Erkrankungen. Die Prävalenz urologischer Erkrankungen ist vergleichsweise wenig bekannt – ebenso wie die Notwendigkeit eines frühen urologischen Screenings.

Oberer Harntrakt

Eindeutig erhöht ist bei Down-Syndrom-Kindern die Inzidenz renaler Hypoplasien sowie glomerulärer Mikrozysten.

Obstruktive Uropathien, zystische Dysplasien und Glomerulonephritiden kommen etwas häufiger vor als im „genetisch normalen“ pädiatrischen Kollektiv.

Blase und Urethra



F. Wimpissinger, Wien

Eine höhere Inzidenz an Blasenentleerungsstörungen wird diskutiert – eindeutige Zahlen fehlen jedoch. Aus dem eigenen Patientenkollektiv ergibt sich der Hinweis, dass eine verzögerte Reifung des Kontinenzmechanismus (inkl. Sensibilität) und eine muskuläre Hypotonie mögliche Faktoren sind. Schwere Fälle sogenannter nichtneurogener neurogener Blasen (Hinman-Allen-Syndrom) wurden berichtet. Harnröhrenklappen bei Down-Syndrom-Knaben kommen vor – Aussagen über die Inzidenz fehlen allerdings auch hier.

Penis

Gegenüber einer „normalen Inzidenz“ von 0,4% ist die Hypospadie mit fast 10% bei Down-Syndrom-Knaben deutlich häufiger. Die Inzidenz der Phimose ist zwar nicht erhöht, die gezielte Untersuchung der Kinder und Aufklärung der Eltern sind jedoch umso wichtiger – nicht zuletzt, da der Down-Knabe dies-

bezüglich seltener über Beschwerden klagt.

Hoden

Hodenerkrankungen stehen unumstritten im Mittelpunkt urologischer Probleme des Down-Syndroms. Im Vordergrund steht hier der mit bis zu 27% häufige Maldescensus testis. Funktionell besteht bei Down-Syndrom-Männern fast immer ein hypergonadotroper Hypogonadismus mit durchwegs normalen Testosteronwerten und meist gut ausgeprägten sekundären Geschlechtsmerkmalen.

Weiters ist die Hodentumor-Inzidenz deutlich erhöht. Als ursächlich werden dafür die hohe Kryptorchismus-Rate sowie lebenslang erhöhte Gonadotropinspiegel angesehen. Die Problematik spricht außerdem für eine Korrelation zwischen genetischen Faktoren und Hodentumor-Genese. Histologisch findet sich bei Down-Syndrom-Patienten mit Hodentumoren gehäuft ein Seminom, die Prognose ist allgemein schlechter als bei Männern mit normalem Karyotyp.

Fertilität

Gerade seitens der Eltern von Down-Syndrom-Kindern kommt spätestens ab Eintritt in die Pubertät die Frage nach der Fertilität. Bei Down-Syndrom-Frauen findet sich durchwegs eine nor-

male Oogenese. Die Fertilität ist meist eingeschränkt. Publiziert sind jedoch mindestens 50 Fälle von Kindern von Down-Syndrom-Frauen – ein Großteil dieser Kinder mit normalem Chromosomensatz.

Die Fertilität von Down-Syndrom-Männern ist praktisch immer eingeschränkt (nichtobstruktive Azoospermie). Dennoch gibt es wenige publizierte Fälle von Down-Syndrom-Männern, die Vater wurden. Eine Kontrazeption ist somit bei beiden Geschlechtern immer zu empfehlen, sobald soziale Kontakte geknüpft werden.

Zusammenfassend können für Kinder mit Down-Syndrom aus urologischer Sicht folgende Empfehlungen gegeben werden:

1. Frühe urologische Untersuchung mit Schwerpunkt Hodenlage
2. Ultraschall der Nieren und Blase einmal im ersten Lebensjahr
3. Aufklärung der Eltern über Hodentumorrisiko (und Selbstuntersuchung)

Der Kryptorchismus sollte auch bei Down-Syndrom-Patienten so früh wie möglich operiert werden. Diese Empfehlung ergibt sich vor allem aufgrund des

Hodentumor-Risikos. Auch vor dem Hintergrund der hohen Hypogonadismus- und Azoospermie-Rate sollte der betroffene Hoden primär – wenn möglich – erhalten werden. Eine primäre oder begleitende Hormontherapie (GnRH-Analoga oder HCG) ist zu erwägen und eigenen Daten zufolge teilweise erfolgversprechend.

Sozialleben und Sexualität

Durch die heute erfolgreich praktizierte frühe Integration der Menschen mit Down-Syndrom in Schule, Wohngemeinschaften und Beruf rückt die zwischenmenschliche Beziehung (bewusst) in den Vordergrund. Eine frühe – und echte – Aufklärung der Down-Syndrom-Kinder über Anatomie, Sexualität, Masturbation und Verhütung ist von zentraler Bedeutung – viel mehr, als dies sonst praktiziert wird. Durch den unterschiedlichen Grad der geistigen Retardierung – bei gleichzeitig oft normaler Libido – müssen Verhaltensregeln und Grenzen genau definiert werden. Hier gilt es den richtigen Weg zwischen Aufklärung und Verbot zu finden. Auch das in dieser Gruppe erhöhte Risiko des Missbrauchs bedarf eingehender Beachtung. „Nein-Sagen“ muss regelrecht geschult werden – idealerweise

sogar in Form von Rollenspielen. Abschließend empfehlen wir die Konzentration von Patienten mit Down-Syndrom an Zentren mit Spezialambulanzen, um interdisziplinär die optimale Versorgung anzubieten. Im Umfeld derartiger Institutionen etablieren sich oft ebenso erfolgreich Selbsthilfegruppen. Bei zunehmender Lebenserwartung von Menschen mit Down-Syndrom erwarten uns auch in Zukunft weitere neue Fragestellungen – aus urologischer Sicht wäre hier an die Abklärung erhöhter PSA-Werte oder Harninkontinenz im Alter zu denken.

Autor:

Dr. Florian Wimpissinger, FEBU
Urologische Abteilung

(mit Down-Syndrom-Ambulanz)

Krankenanstalt Rudolfstiftung,

Vorstand Prim. Univ.-Prof. Dr. Walter Stackl

Juchgasse 25, 1030 Wien

florian.wimpissinger@gmx.at

Down-Syndrom-Ambulanz

Allgemeine Ambulanz für

Kinder und Jugendliche

Krankenanstalt Rudolfstiftung,

Leitung: Dr. Bettina Baltacis

Telefon +43/1/711 65-4780

uro090300