

Seltene hereditäre (vererbare) Syndrome

1.) Martin-Bell-Syndrom (Fragiles X-Syndrom):

Hierbei handelt es sich um eine X-chromosomal rezessiv vererbte Erkrankung, d.h. dass das betroffene Allel auf dem X-Chromosom liegt. Betroffene Männer erkranken immer, Frauen nur wenn beide X-Chromosomen betroffen sind. Nach Trisomie 21 ist diese Erkrankung die häufigste Ursache geistiger Retardierung. Betroffene leiden an unterschiedlich ausgeprägter Intelligenzminderung und Verzögerung der Sprachentwicklung. Des Weiteren zeigen sich autistisches Verhalten und Hyperaktivität.

Erkrankte zeigen ein typisches Aussehen, welches durch ein langes schmales Gesicht mit großen Ohren sowie überstreckbare Gelenke gekennzeichnet ist. Die Therapie dieser Erkrankung besteht aus einer symptomatischen Förderung. In der Regel liegt eine normale Lebenserwartung vor.

2.) Prader-Willi-Syndrom:

Es handelt sich hierbei um ein Mikrodeletionssyndrom, wobei die Mutation auf Chromosom 15 liegt. Die Symptome zeigen sich ab etwa dem 3. Lebensjahr. Es kommt zur Ausbildung eines unkontrollierbaren Appetits ohne Sättigungsgefühl und einer daraus resultierenden Adipositas (Übergewicht). Außerdem kommt es zu Verhaltensauffälligkeiten wie Impulskontrollstörungen, spontanen Stimmungsschwankungen sowie zu einer verzögerten motorischen und sprachlichen Entwicklung. Weitere Symptome sind muskuläre Hypotonie, Kleinwuchs und Gesichtsdysmorphien (U.a. mandelförmige Augen und eine dünne Oberlippe) Die Behandlung besteht aus einer Diät und ggf der Zuführung von Wachstumshormonen. Bei Vermeidung eines extremen Übergewichts besteht eine nahezu normale Lebenserwartung.

3.) Angelman-Syndrom:

Auch hierbei handelt sich um ein Mikrodeletionssyndrom. Das Syndrom ist durch eine verzögerte motorische und geistige Entwicklung im Säuglings- und Kleinkindalter gekennzeichnet. Des Weiteren besteht eine Intelligenzminderung. Charakteristisch für diese Erkrankung ist eine ausgeprägte Fröhlichkeit mit häufigem Lachen. In mehr als 80% der Fälle findet sich begleitend eine Epilepsie. Es existiert keine spezifische Therapie. Erkrankte werden mit Logopädie und Physiotherapie unterstützt. Bei Bedarf wird die Epilepsie medikamentös therapiert. In der Regel besteht eine normale Lebenserwartung.

4.) Zellweger-Syndrom:

Diese Erkrankung wird autosomal-rezessiv vererbt und ist durch eine Fehlbildung des Gesichts und des Kopfes, sowie einer Hypotonie der Muskulatur gekennzeichnet. Außerdem finden sich eine Hepatomegalie (Vergrößerung der Leber), Zystennieren und Krampfanfälle. Laborchemisch zeigt sich eine erhöhte Konzentration überlangkettiger Fettsäuren im Blut. Da für diese Erkrankung keine Therapie existiert, tritt der Tod in der Regel im Säuglingsalter ein.

5.) Cri-du-chat-Syndrom (Katzenschreisyndrom):

Das klinische Hauptmerkmal dieser Erkrankung ist das katzenähnliche Schreien im Säuglingsalter. Hinzu kommen Intelligenzminderung, Gesichts- und Skelettanomalien, Kleinwuchs und eine Vierfingerfurche.

Die Erkrankung kann nur symptomatisch behandelt werden. Wichtig ist eine frühe psychische und physische Förderung. Je nach Begleitsymptomen und therapeutischer Förderung kann die Lebenserwartung normal sein.

6.) Di-George-Syndrom:

Die typischen Symptome dieser Erkrankung lassen sich unter dem Akronym CATCH-22 zusammenfassen.

- Cardiac Anomalies = Herzfehler
- Anomalous Face = Gesichtsdysmorphie
- Thymusaplasie/Hypoplasie (fehlende Thymusdrüse)
- Cleft palate = Gaumenspalte
- Hypokalziämie (eine zu geringe Kalziumkonzentration im Blut)
- 22 = betroffenes Chromosom

Die Therapie besteht aus der Behandlung der Immundefizienz durch Antibiotika, Virostatika und Antimykotika. Eine Transplantation der Thymusdrüse ist möglich, wird jedoch nur in wenigen Zentren weltweit durchgeführt.

Julia Hue, Ärztin