



Informationsbroschüre

# Syndrome

die mit angeborenen Herzfehlern einhergehen

neue  
Ausgabe  
2018



Bundesverband  
Herzkranker  
Kinder e.V.



# Inhaltsverzeichnis

<b>1.</b>	<b>Vorwort des BVHK</b>	<b>4</b>			
<b>2.</b>	<b>Warum entstehen angeborene Herzfehler?</b>	<b>8</b>			
	Das Herz ist das erste funktionstüchtige Organ	8			
	Störungen der vorgeburtlichen Herzentwicklung	9			
<b>3.</b>	<b>Genetisch bedingte syndromale Formen bei angeborenen Herzfehlern (AHF)</b>	<b>11</b>			
<b>4.</b>	<b>Genetische Defekte - Hintergrundinformationen</b>	<b>13</b>			
4.1	Was sind Chromosomen?	13			
4.2	Der menschliche Chromosomensatz	14			
4.3	Wie und wann kommt es zu genetischen Defekten/ Mutationen?	16			
4.3.1	Abweichungen der Gesamtzahl der Chromosomen (Genommutationen)	17			
4.3.2	Veränderungen der Chromosomenstruktur (Chromosomenmutationen)	18			
4.3.3	Mutationen in einzelnen Genen (Genmutationen)	20			
4.3.4	In selteneren Fällen treten auch Mosaikformen auf	20			
4.4	Karyotyp - Kurzschreibweise	21			
<b>5.</b>	<b>Erklärung der Syndrome</b>	<b>24</b>			
5.1	Trisomien und Monosomien	24			
5.1.1	Down-Syndrom, Trisomie 21	24			
	Erfahrungsbericht Down Syndrom - Luis	26			
5.1.2	Patau-Syndrom, Trisomie 13	30			
5.1.3	Edwards-Syndrom, Trisomie 18	32			
	Erfahrungsbericht: Trisomie 18 - Silvana	33			
5.1.4	Turner-Syndrom/ Monosomie XO	37			
5.2	Strukturelle Chromosomenanomalien, Deletionen und Mikrodeletionen	38			
5.2.1	Mikrodeletion 22q11 (DiGeorge-Syndrom, velokardio-faziales Syndrom/VCFS, Shprintzen-Syndrom, Catch22)	38			
5.2.2	Williams-Beuren-Syndrom (WBS, Mikrodeletion 7q11.23)	40			
5.2.3	Cri-du-Chat-Syndrom (CDC-Syndrom, Katzenschrei-Syndrom, Deletion 5p15.2, Lejeune-Syndrom, partielle Monosomie 5p)	41			
5.2.4	Jacobsen- Syndrom (Deletion 11q23)	43			
5.2.5	Deletion 1p36 (partielle Monosomie 1p36)	44			
5.2.6	Wolf-Hirschhorn-Syndrom (WHS, Wolf-Syndrom, 4p Syndrom, partielle Monosomie 4p)	46			
5.3	Monogen bedingte Syndrome	47			
5.3.1	Marfan-Syndrom	47			
	Erfahrungsbericht: Leben mit Marfan - Katja	50			
5.3.2	Noonan-Syndrom	53			
5.3.3	CFC-Syndrom (Kardiofaziokutanes Syndrom)	54			
5.3.4	LEOPARD-Syndrom	56			
5.3.5	Costello-Syndrom	57			
5.3.6	Holt-Oram-Syndrom	59			
5.3.7	CHARGE-Syndrom	60			
5.3.8	Ellis-van-Creveld-Syndrom	61			
5.3.9	Alagille-Syndrom	62			
5.3.10	Kabuki-Syndrom	63			
5.3.11	Goldenhar-Syndrom	65			
<b>6.</b>	<b>Ansprechpartner aus der Selbsthilfe</b>	<b>67</b>			
<b>7.</b>	<b>Glossar</b>	<b>70</b>			
	<b>Impressum</b>	<b>75</b>			

## Hinweis

Die rot gekennzeichneten Begriffe erklären wir im Glossar auf Seite 70-74.



Foto: ben white - unsplash



## 1. Vorwort des BVHK

- » Haben Sie bei einer vorgeburtlichen Untersuchung erfahren, dass Ihr Baby mit einem Herzfehler zur Welt kommen wird, der eine genetische Ursache hat und/oder mit einem Syndrom einhergeht? Haben Sie, wie viele werdende Eltern in Ihrer Situation mit Angst oder Panik reagiert? Dann ist es wichtig, Ihre Gefühle wie Trauer und Wut zuzulassen und sich Zeit dafür zu nehmen. In dieser Ausnahme-Situation eine Entscheidung über Fortsetzung oder Abbruch der Schwangerschaft treffen zu müssen - vielleicht unter Zeitdruck oder weil ein Arzt oder Verwandter Sie drängt - ist fast nicht zumutbar und kaum zu verkraften. Lassen Sie sich daher Zeit und holen Sie in Ruhe alle Informationen ein, die Sie für eine ausgewogene Entscheidung brauchen, mit der Sie und Ihre Familie ein Leben lang leben können. Wir sind an Ihrer Seite und nennen Ihnen Ansprechpartner:
  - » für eine weiterführende Diagnostik, denn zur Sicherung der Diagnose kann eine zweite Meinung sehr hilfreich sein,
  - » für eine Schwangerschaftskonfliktberatung und vor allem,
  - » von einer Elternorganisation und zu Familien, die bereits gemeistert haben, was Ihnen vielleicht noch bevorsteht. Niemand kann Ihnen besser schildern, wie das Leben mit einem Kind verläuft, das mit einem sogenannten syndromalen Herzfehler zur Welt kommt, als Familien, die mit solch einem Kind leben.
- » Wurde Ihnen kurz nach der Geburt Ihr Baby vom Arzt oder dem Pfleger aus den Armen genommen, weil mit ihm „etwas nicht stimmte“? Haben Sie es mit einer unverständlichen Diagnose „XXX-Syndrom“ zurückbekommen? Waren Sie tief schockiert und unfähig zu handeln? Informieren Sie sich „aus erster Hand“ mit unserer Hilfe bei Eltern, die bereits geschafft haben, was nun auf Sie zukommt. Wir sind an Ihrer Seite und nennen Ihnen nicht nur betroffene Eltern, sondern auch ärztliche Experten für die vielen Fragen, auf die Sie nun Antworten suchen.

Die Ursachen für angeborene Herzfehler (AHF) sind noch weitgehend unbekannt und meist „multifaktoriell“, d.h. mehrere Faktoren kommen zusammen, die die vorgeburtliche Herzentwicklung beeinflussen. Etwa 80-85 % der herzkrank geborenen Kinder haben einen sogenannten „isolierten AHF“. Bei etwa 15-20 % der Kinder mit AHF finden sich weitere Auffälligkeiten und Fehlbildungen. Das gemeinsame Auftreten mehrerer körperlicher Merkmale und/oder Krankheitsbilder bezeichnet man als Syndrom. Die Merkmale sind nicht bei allen betroffenen Kin-

dern gleich stark ausgeprägt und müssen bei Ihrem Kind nicht notwendigerweise alle auftreten. Entsprechend unterschiedlich sind die Prognose und die Lebensqualität. Viele AHF können heute dank des medizinischen Fortschritts behandelt werden, dadurch haben die Kinder eine weit bessere Prognose als noch vor 20 Jahren.

In dieser Broschüre gehen wir nicht auf „isoliert auftretende“ AHF ein. Die Funktion des gesunden Herzens und der häufigsten angeborenen Herzfehler vor und nach OP erklären wir als animierte Grafiken auf [www.herzclick.de](http://www.herzclick.de). Weitere Herzfehlerbeschreibungen finden Sie auf [www.corience.org](http://www.corience.org).

Mit unserer Broschüre möchten wir Ihnen Hilfsmöglichkeiten aufzeigen und Mut machen für einen nicht leichten, aber lohnenden Weg mit Ihrem Kind. Wir bieten Ihnen unsere Unterstützung an, damit Sie das Leben und den Alltag der ganzen Familie mit den unterschiedlichen Einschränkungen und Prognosen gut bewältigen können und zuversichtlich in die Zukunft blicken.

Im folgenden Text rot markierte Fachbegriffe haben wir im Glossar auf S. 70-74 erklärt.

**Hermine Nock**

Geschäftsführerin Bundesverband Herzkrank Kinder e.V. (BVHK)



Foto: BVHK - Andreas Basler

### Vorstand des BVHK

v.l.: Gabriele Mittelstaedt, Sigrid Schröder, Mechthild Fofara, Harry Rätz, Prof. Elisabeth Sticker, Reiner Gauß, Sebastian Kahnt, Hermine Nock (Geschäftsführerin)



## Wer wir sind?

- » Wir informieren und beraten alle betroffenen Menschen mit angeborenen Herzfehlern, die sich an uns wenden.
- » Wir sind erster Ansprechpartner für medizinische Fachverbände und die Gesundheitspolitik.
- » Wir vertreten die Interessen herzkranker Kinder auf ihrem Lebensweg.
- » Wir bilden Netzwerke und fördern den Erfahrungsaustausch der Betroffenen.
- » Wir selbst sind Eltern herzkranker Kinder.



## Was wir tun?

- » Wir geben sozialrechtliche und psycho-soziale Hilfen.
- » Wir unterstützen die Forschung auf dem Gebiet der angeborenen Herzfehler.
- » Wir setzen uns ein für die Schaffung kliniknaher Übernachtungsmöglichkeiten für Eltern.
- » Wir etablieren die Familienorientierte Rehabilitation (FOR).
- » Wir fördern die Integration von Betroffenen in die Gesellschaft.

Als Dachverband vereinen wir Elterninitiativen mit etwa 3.000 betroffenen Familien in ganz Deutschland. Anschriften s. Seite 68-69.



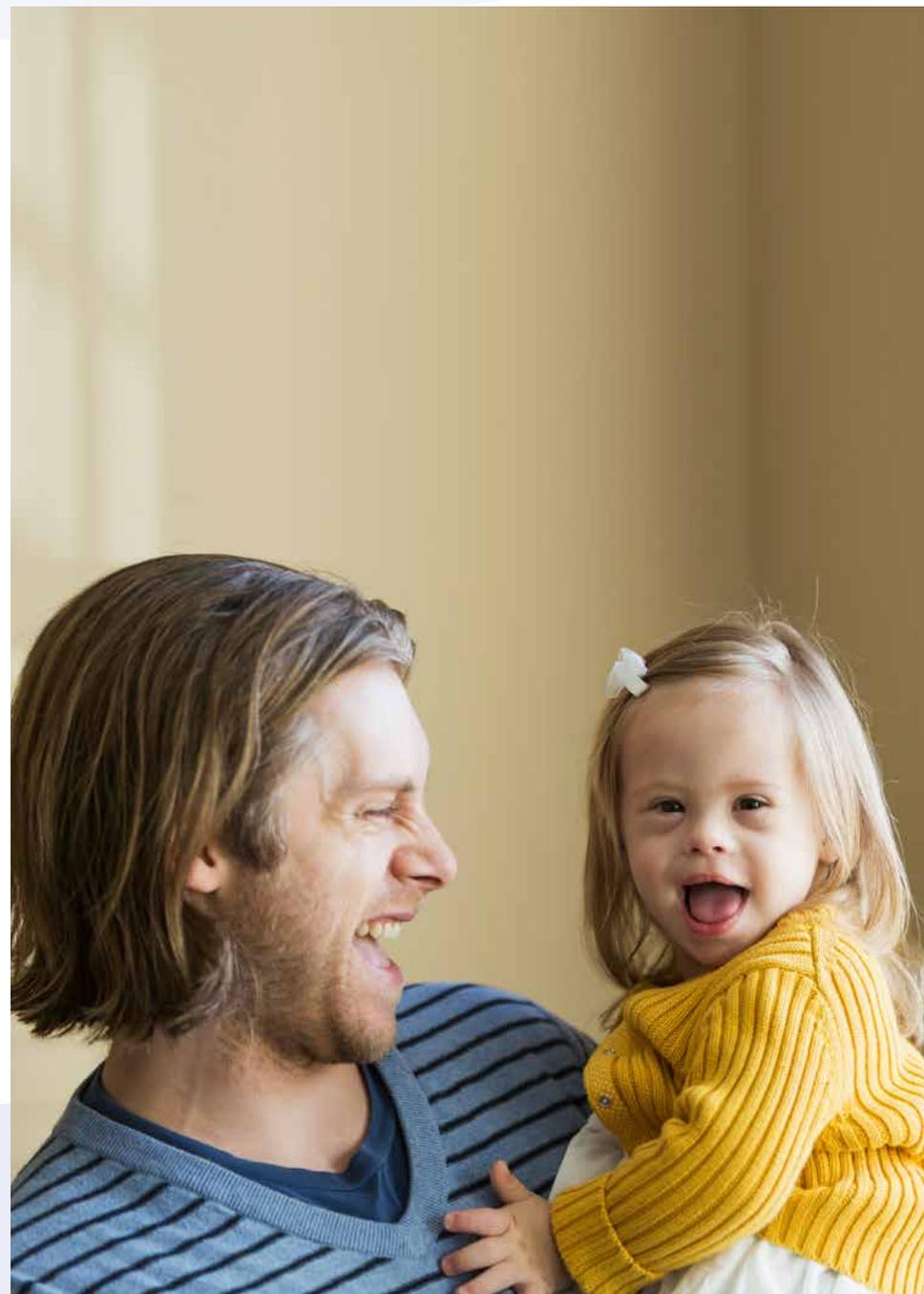
## Wir brauchen auch Sie!

Unsere Arbeit finanzieren wir überwiegend aus Spenden. Engagieren Sie sich in einem unserer Regionalvereine, werden Sie unser Förderer oder unterstützen Sie uns durch Ihre Spende.

### Spendenkonto



Bank: Sparkasse Aachen  
IBAN: DE93 3905 0000 0046 0106 66  
BIC: AACSD33





## 2. Warum entstehen angeborene Herzfehler?

### Das Herz ist das erste funktionstüchtige Organ



Das Herz des Embryos entwickelt sich bereits zwischen der dritten und siebten Schwangerschaftswoche (SSW) und ist das erste Organ, das seine Arbeit aufnimmt. Schon in der fünften SSW beginnt das Herz zu schlagen. Diese frühe Entwicklung ist notwendig, damit der rasch wachsende Embryo mit Nährstoffen versorgt wird.

Die Entstehung des Herzens ist sehr kompliziert. Weltweit beschäftigen sich zahlreiche Forschungsstudien damit. Inzwischen kennen wir viele, aber längst noch nicht alle Faktoren, die daran beteiligt sind. Der Entwicklungsvorgang wird bestimmt von einem genetischen Programm, in das eine große Zahl von Genen eingebunden ist. Darunter befinden sich Gene, die Bestandteile von Herzzellen, Gewebe etc. produzieren, sowie „regulierende“ Gene, die das Programm steuern können, etwa indem sie andere Gene an- oder abschalten. Man spricht auch von „Gen-Netzwerken“, in denen jedes Gen seine Aufgabe am richtigen Ort und zum richtigen Zeitpunkt erfüllen muss, damit die Entwicklung korrekt verläuft.

Mit der Bildung von Herzzellen alleine ist es aber noch nicht getan: viele dieser Zellen müssen noch an ihren richtigen Platz „wandern“ und sich mit anderen Zellen zusammenschließen. Zur Orientierung stehen sie dabei mit Hilfe chemischer Botenstoffe in ständigem Kontakt und Informationsaustausch mit ihren Nachbarzellen.

Und dann muss die frühe Vorstufe des Herzens, der so genannte „Herzschlauch“, komplizierte Drehungen und Unterteilungen durchlaufen, damit schließlich das fertige Herz mit seinen vier Kammern und Klappen entsteht. Neben dem genetischen Programm spielen hierbei auch mechanische Faktoren wie der beginnende Blutfluss im frühen Entwicklungsstadium eine wichtige Rolle.

### Störungen der vorgeburtlichen Herzentwicklung

Es ist nachvollziehbar, dass ein solch komplexes Geschehen an vielen Stellen gestört werden und es dann in der Folge zu Fehlbildungen des Herzens kommt. Weil die Störungen in allen Phasen der Herzentwicklung auftreten können, gibt es eine Vielzahl unterschiedlicher Herzfehler bzw. Herzfehlerkombinationen.

Grundsätzlich werden zwei Arten von Störungen unterschieden:

- » Genetische Faktoren: Veränderungen der beteiligten Gene durch Mutationen.
- » Äußere Faktoren: Umweltbedingungen, die den Entwicklungsprozess negativ beeinflussen (z. B. Medikamente, Alkohol während der Schwangerschaft).

Trotz der in den letzten Jahren erzielten Fortschritte in der Forschung zu angeborenen Herzfehlern (im folgenden AHF) lässt sich bislang nur in vergleichsweise wenigen Fällen die Entstehung eines Herzfehlers tatsächlich ursächlich nachweisen. Generell gehen wir davon aus, dass den meisten AHF ein „multifaktorielles“ Geschehen zugrunde liegt. Das heißt, es gibt keine einzelne Ursache, sondern es müssen mehrere oder viele genetische und/oder äußere Faktoren zusammenkommen. So unvollständig unser Wissen über die Vorgänge bei der Herzentwicklung ist, so lückenhaft sind eben auch unsere Kenntnisse was die angeborenen Herzfehler (AHF) betrifft.





AS Aortenstenose	X0, Kabuki
ASD (II)	T21, T13, T18, CDC, 1p36, WHS, Noonan, CFC, Holt-Oram, CHARGE, EVC, Alagille, Kabuki
Atrioventrikulärer Block	Holt-Oram
AVSD	T21, T18
BAV Bikuspidale Aortenklappen	X0
CoA	X0, Kabuki
Dextrokardie	T13
Dilatative Kardiomyopathie (s. extra Broschüre Kardiomyopathie)	1p36
DORV	T13, T18
Ebstein	1p36
Gefäßhypoplasie	Holt-Oram
Hypertrophe Kardiomyopathie (s. extra Broschüre Kardiomyopathie)	Noonan, CFC, Leopard, Costello
Koronarstenose	WBS
Linksventr. Verengungen	T13
MS Mitralklappenstenose	Kabuki
PA/AVSD	C22, T21
PDA Pers. Duct. Arteriosus	T21, 1p36
PPS Periphere Pulmonalstenose	WBS, Alagille
PS Pulmonalstenose	Noonan, CFC, Leopard, Alagille
Pulmonalklappenstenose	Noonan, Costello, Alagille
SVAS Supravalvuläre Aortenstenose	WBS
TAC Trunc. Art. Com.	C22, T13
TAPVR	C22, Goldh, Vacterl
TOF	T21, T13, T18, C22, 1p36, CHARGE, Alagille
UVH - HLHS	X0, Kabuki, Jacobsen
VSD alle anderen	T21, T13, T18, C22, SVAS, CDC, 1p36, WHS, Noonan, Costello, Holt-Oram, CHARGE, Alagille
Dilatation (der Aorten-wurzel)	Marfan
Aortenaneurysma	Marfan
Aortendissektion	Marfan
Aortenklappeninsuffizienz	Marfan
Mitralinsuffizienz	Marfan
Trikuspidalinsuffizienz	Marfan

Auf die isoliert auftretenden Herzfehler wird an dieser Stelle nicht eingegangen, sondern wir beschreiben ausschließlich genetisch bedingte Syndrome, die mit Herzfehlerbildungen einhergehen. Die Funktion des gesunden Herzens und der häufigsten angeborenen Herzfehler vor und nach OP erklären wir als animierte Grafiken auf [www.herzclick.de](http://www.herzclick.de). Weitere Informationen finden Sie auf: [www.corience.org](http://www.corience.org) und [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de).

Tabelle 1: Wichtigste Herzfehlerbildungen und damit einhergehende Befunde

Quellen: PAN Studie, Prof. Lindinger, eigene Recherche, Ko et al. 2015, Trevisan et al. 2014

### Hinweis

Die rot gekennzeichneten Begriffe erklären wir im Glossar auf Seite 70-74.



## 3. Genetisch bedingte syndromale Formen bei angeborenen Herzfehlern (AHF)

1960 wurde erstmals ein überzähliges drittes Chromosom 21 bei Patienten mit Down-Syndrom (deshalb auch Trisomie 21) nachgewiesen. Da etwa 50 % der Menschen mit Down-Syndrom gleichzeitig einen AHF haben, wurde schon früh ein Einfluss genetischer Faktoren bei der Entstehung von Herzfehlerbildungen vermutet.

Für eine solche Chromosomenanalyse werden aus einer Blutprobe Zellen isoliert, die Chromosomen herausgelöst, auf einer kleinen Glasplatte fixiert und im Lichtmikroskop betrachtet.

Untersuchungen anhand eines mütterlichen Tropfens Blut auf Trisomie 13,18 und 21 sind heute bereits möglich, müssen jedoch derzeit als sogenannte Igel-Leistung von den Versicherten selbst bezahlt werden. Der PraenaTest® stellt eine nicht-invasive Alternative zu den bislang gebräuchlichen, invasiven vorgeburtlichen Untersuchungen z.B. der Fruchwasserpunktion dar. Er birgt nicht deren Risiken. Allerdings werden sie scharf kritisiert als „vorgeburtliche Selektion“.

Jedes menschliche Chromosom hat eine ganz besondere Größe, Form und Struktur, deshalb lassen sich Chromosomen zählen, zuordnen und im Einzelnen überprüfen, ob Form und Struktur intakt sind, d.h. ob ein Stück des Chromosoms fehlt oder hinzugekommen ist. Eine Abweichung vom normalen Chromosomensatz (46 Chromosomen: 23 von der Mutter, 23 vom Vater) oder Änderungen in der Chromosomenform werden als Chromosomenanomalie oder Chromosomenaberration bezeichnet.

Die lichtmikroskopische Chromosomenanalyse ist bis heute ein wichtiges Standardverfahren in der genetischen Diagnostik. Mit Hilfe dieser Technik wurden für viele syndromale Erkrankungen Chromosomenanomalien als Ursache identifiziert, darunter mehrere Syndrome, die zusätzlich mit einem AHF einhergehen können (Zusammenstellung Abschnitt 5, S. 24-65). Auch wenn solche als syndromale AHF bezeichneten Formen nur etwa 15-20 % der Herzfehler ausmachen, spielen sie für die Ursachenforschung eine bedeutende Rolle, weil hier die Ent-

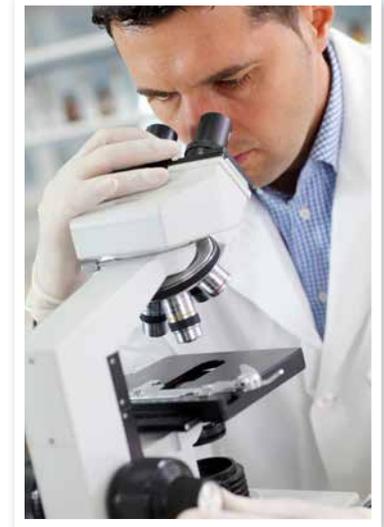


Foto: skynesher - iStock.com

stehung eines AHF direkt mit der An- oder Abwesenheit bestimmter Chromosomen, Chromosomenabschnitte oder Gensequenzen in Verbindung gebracht werden kann. Hieraus lassen sich wichtige Erkenntnisse ableiten.

Bei den genetischen Ursachen der Syndrome unterscheidet man zwischen monogenen Ursachen (einzelne Gene sind von einer Mutation betroffen, etwa 10-15 % der mit AHF einhergehenden Syndrome), sowie Chromosomenanomalien (etwa 85 %). Chromosomenanomalien werden nochmals unterteilt in:

- » Genommutationen oder numerische, chromosomale **Aneuploidien**: ganze Chromosomen sind überzählig oder fehlen, die Gesamtzahl der Chromosomen weicht daher von der eines normalen Menschen ab. Hierzu zählen (freie) Trisomien und **Monosomien**.
- » Chromosomenmutationen oder segmentale Aneuploidien: Chromosomenabschnitte sind in ihrem Aufbau verändert, d.h. Stücke fehlen, wurden verdoppelt, oder ein Stück eines Chromosoms wurde an ein anderes Chromosom geheftet. Hierzu zählen (Mikro)**Deletionen**, **Duplikationen**, **Translokationen**, **partielle Trisomien**.

Zunächst erklären wir in einer vereinfachten Darstellung einige Grundbegriffe zu Chromosomen. Dennoch erscheinen sie Ihnen beim ersten Lesen vielleicht ziemlich kompliziert, was in der Natur der Sache liegt. Weitere Vereinfachungen zur besseren Lesbarkeit sind jedenfalls nicht möglich, da wir den Inhalt korrekt wiedergeben möchten. Tiefergehende Fragen sollten Sie bei einer humangenetischen Beratung klären.



Foto: AlexRaths - iStock.com

## 4. Genetische Defekte - Hintergrundinformationen

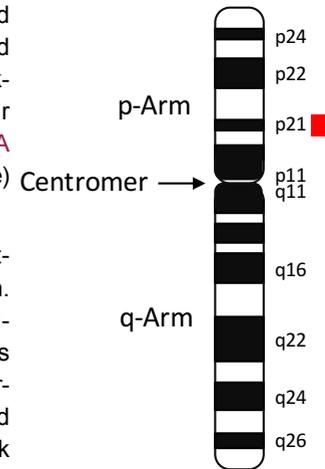
### 4.1 Was sind Chromosomen?

Chromosomen enthalten das Erbmateriale: die Pläne und Anleitungen für den Aufbau von Zellen, Geweben und Organen sowie die Steuerungsprogramme für Entwicklung und Lebensfunktionen. Die Informationen hierfür werden in Form von Genen auf langen „Fäden“ aus **DNA** (die englische Abkürzung für Desoxyribonukleinsäure) als Hauptbestandteil der Chromosomen gespeichert.

Fast alle Zellen benötigen die genetischen Bau- und Entwicklungspläne, um ihre Aufgaben erfüllen zu können. Nun besteht jeder Mensch aus etwa 100 Billionen Zellen, die alle aus Zellteilungen hervorgegangen sind. Das bedeutet: damit alle Zellen die Informationen auch erhalten, müssen die Chromosomen jedesmal kopiert und auf die Tochterzellen verteilt werden. Zu diesem Zweck werden die langen DNA-Fäden vor jeder Zellteilung zu solchen „wurstförmigen“ Gebilden zusammengepackt, wie in der nebenstehenden, schematischen Abbildung.

Die typischen hellen und dunklen Banden entstehen durch eine spezielle Färbung, mit deren Hilfe man, neben Größe und Form, die Chromosomen im Mikroskop unterscheiden sowie bestimmte Regionen festlegen und erkennen kann.

Jedes Chromosom besitzt ein so genanntes **Centromer**. Centromere spielen eine wichtige Rolle bei der Zellteilung und der Aufteilung der Chromosomen auf die Tochterzellen und sind an der Einschnürung zu erkennen. Die Chromosomen werden hierdurch in zwei unterschiedliche Abschnitte geteilt: ein kürzerer „p-Arm“ (franz. petit) und ein längerer „q-Arm“. Die Arme werden außerdem in Regionen/Banden eingeteilt und nummeriert, man zählt dabei vom Centromer aus immer beginnend mit p11 oder q11 nach außen aufwärts - im Bild rechts sind nur einige beispielhaft dargestellt. Ein Ort auf einem Chromosom wird angegeben mit der Nr. des Chromosoms (s. folgende Seite), dem betreffenden Arm und der Nummer der Bande. 6p21 bezeichnet z. B. den rot markierten Bereich in der Abbildung 4.1.



Chromosom 6

Abb. 4.1



## 4.2 Der menschliche Chromosomensatz

Das Erbmateriale des Menschen verteilt sich auf 24 unterschiedliche Chromosomen:

22 **Autosomen** (Nr. 1 – 22, Nummerierung erfolgt nach Länge der Chromosomen) und zwei **Heterosomen**, das X und das Y-Chromosom.

Von jedem der 22 Autosomen besitzen wir jeweils ZWEI:

- » eines von der Mutter,
- » eines vom Vater.

Zusätzlich erhalten wir von jedem Elternteil noch ein Heterosom:

- » von der Mutter immer ein X-Chromosom,
- » vom Vater ein X oder ein Y-Chromosom.

Insgesamt also 23 Chromosomenpaare oder 46 Chromosomen. Das Heterosomen-Paar entscheidet dabei über das Geschlecht: XX = weiblich und XY = männlich. Man spricht auch vom diploiden oder zweifachen Chromosomensatz. Mütterliche und väterliche Chromosomen sind dabei nicht identisch, sondern **homolog**. Homolog bedeutet: die beiden Chromosomen eines Paares passen jeweils zueinander und die Gene für beispielsweise die Augenfarbe liegen auf beiden Chromosomen exakt an derselben Stelle. Aber es können sich dort, wie jeder weiß, verschiedene Varianten oder Allele der Augenfarbe-Gene befinden (mehrere Gene sind hieran beteiligt).

Im Normalfall liegen von beiden Eltern jeweils gleiche Anteile der Erbinformation vor. Wenn jedoch auf einer Seite etwas vom Erbmateriale fehlt oder zu viel vorhanden ist, kommt es zu einem Ungleichgewicht, das zu Störungen in der Entwicklung führt.

In der Abbildung 4.2.2 hat ein Kind von der Mutter nicht ein, sondern zwei Chromosomen des Typs 21 erhalten. Die Zellen des Kindes enthalten daher jeweils drei Chromosomen 21 (zwei mütterliche und ein väterliches), also ein komplettes Chromosom 21 zu viel. Insgesamt liegen nun 47 Chromosomen im Erbgut der Zellen vor. Aufgrund dieses Ungleichgewichtes resultiert ein als Trisomie 21 oder Down-Syndrom bezeichneter genetischer Defekt.

Ein genetisches Ungleichgewicht entsteht auch bei

- » Monosomien: es ist nur ein Chromosom von einem bestimmten Chromosomenpaar vorhanden
- » Deletionen und Duplikationen: Teile von Chromosomen bzw. Chromosomenabschnitte fehlen oder sind überzählig

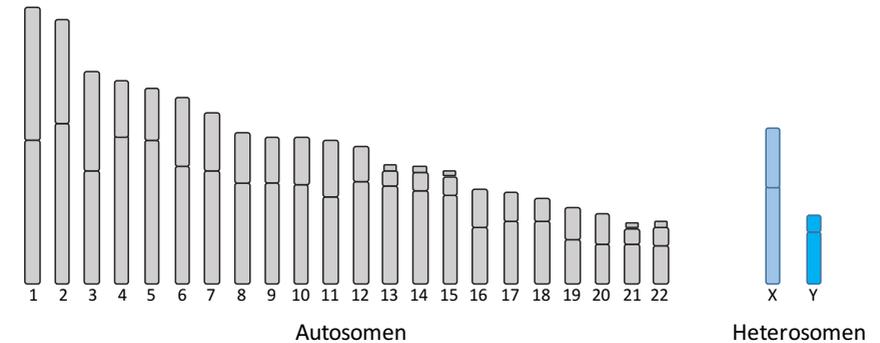


Abb. 4.2.1

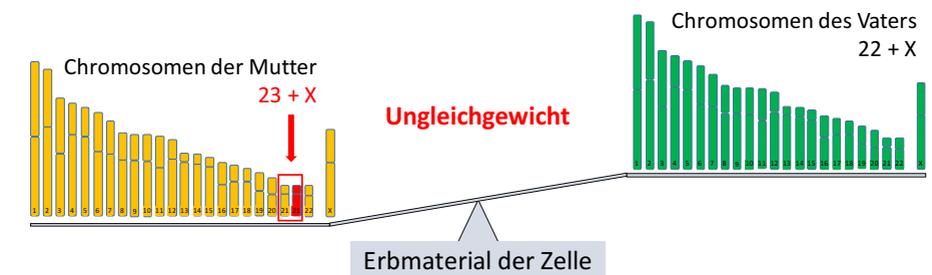


Abb. 4.2.2



### 4.3 Wie und wann kommt es zu genetischen Defekten/Mutationen?

Genetische Defekte können als spontane, zufällige Neumutation auftreten oder bereits familiär vorliegen, wenn eine Mutation zu einem früheren Zeitpunkt in einer Keimbahnzelle stattgefunden hat. Sollte eine Mutation Unfruchtbarkeit verursachen (z. B. bei Monosomie X, Turner-Syndrom), existieren ausschließlich spontan entstandene Gen-Defekte.

Neu-Mutationen, die das Auftreten von syndromalen Erkrankungen zur Folge haben, gehen meistens auf Mutationen im Genom der Keimzellen (Ei- und Samenzellen) eines Elternteils zurück. Für das betroffene Elternteil spielt die Mutation noch keine Rolle, da die entsprechenden Körperzellen normal sind. Erst wenn es zu einer Befruchtung unter Beteiligung einer solchen mutierten Keimzelle kommt, tritt die Mutation bzw. der genetische Defekt dann bei dem Nachkömmling in Erscheinung.

Auslöser bzw. Risikofaktoren für Neu-Mutationen sind

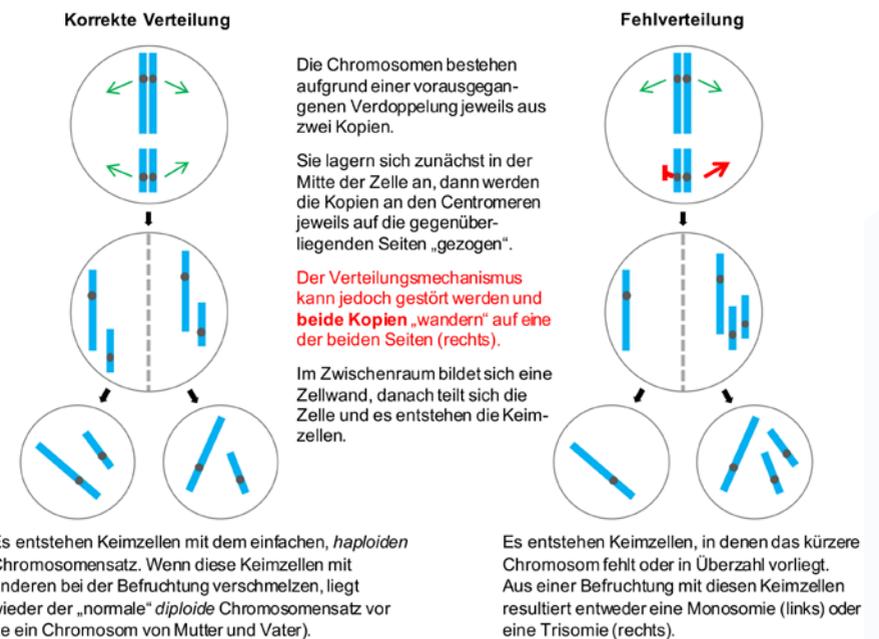
- » Strahlung wie UV-, Röntgen- oder radioaktive Strahlung sowie chemische Schadstoffe, die Schäden am DNA-Strang erzeugen und damit Gene funktionsunfähig machen können.
- » Fehler beim Kopieren der Chromosomen (die Erbsubstanz muss vor jeder Zellteilung verdoppelt werden): die Genauigkeit beim „Abschreiben“ der DNA ist in der Regel sehr hoch, doch mit der Anzahl der Kopiervorgänge steigt auch die Wahrscheinlichkeit von Kopierfehlern.
- » Hohes Alter der Eltern: Bei Frauen kommt es mit zunehmendem Alter zu einem Anstieg von Fehlverteilungen der Chromosomen in den Eizellen (s. S. 17 Punkt 4.3.1). Grund ist der zunehmende Abbau des Proteins Cohesin, das die Position der Chromosomen in der Zelle stabilisiert und so eine korrekte Verteilung gewährleistet. Bei Männern zeigen sich mit fortschreitendem Alter zwar keine Chromosomen-Fehlverteilungen, dafür aber eine erhöhte Zahl von Mutationen in einzelnen Genen. Dies wird auf die häufigen Kopiervorgänge der Chromosomen, die der Spermienbildung vorausgehen, zurückgeführt.



Die verschiedenen Arten von Mutationen entstehen auf folgende Weise:

#### 4.3.1 Abweichungen der Gesamtzahl der Chromosomen (Genommutationen)

Eine Überzahl oder das Fehlen von Chromosomen können durch eine Fehlverteilung (Non-Disjunction) der Chromosomen bei der Bildung der Keimzellen entstehen (**Meiose**, meiotische Zellteilung oder Reduktionsteilung). Die Meiose besteht aus zwei Teilungsschritten, in beiden Schritten können Fehlverteilungen auftreten. Abbildung 4.3.1 zeigt den zweiten Teilungsschritt - zur besseren Anschaulichkeit enthalten die Zellen nur zwei Chromosomen: ein längeres und ein kürzeres Chromosom. Die schwarzen Punkte markieren die Position der Centromere.





### 4.3.2 Veränderungen der Chromosomenstruktur (Chromosomenmutationen)

Chromosomenmutationen entstehen ebenfalls in der Meiose, in der Phase, in der sich mütterliche und väterliche Chromosomen zusammenlagern, um genetisches Material auszutauschen (Bildung von so genannten Bivalenten). Dabei kann ein Abschnitt des mütterlichen Chromosoms zum väterlichen wandern und umgekehrt („Crossing Over“). Dieser Vorgang sorgt für neue Kombinationen des Erbguts und ist von der Natur so vorgesehen. Bei Kindern können dadurch einzelne Eigenschaften verschiedener Großeltern vereint auftreten. In der Abbildung 4.3.2.1 sieht man die Ausgangszelle vor den beiden Teilungsschritten: zunächst bilden sich die Bivalente, danach ordnen sie sich in der Mitte der Zelle an, anschließend werden die Chromosomen in zwei Schritten nach dem Zufallsprinzip auf die vier Keimzellen verteilt. Auch hier werden zur besseren Anschaulichkeit nur zwei Chromosomen gezeigt (langes Chromosom 1, kurzes Chromosom 2), außerdem sind mütterliche und väterliche Chromosomen farblich unterschiedlich gekennzeichnet. Im Normalfall entstehen Keimzellen mit dem einfachen, **haploiden** Chromosomensatz, und ggf. mit Neukombinationen der mütterlichen und väterlichen Chromosomen.

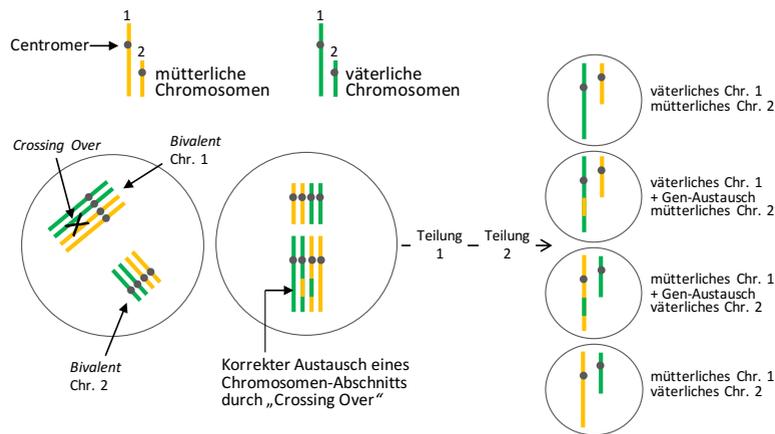


Abb. 4.3.2.1

In der Regel läuft dieser Austauschprozess korrekt ab, es kommt aber vor, dass hierbei Fehler auftreten (von denen hier nur einige gezeigt werden): als Folgen eines so genannten „illegitimen Crossing Over“

- » Abschnitte gehen verloren (Deletion),
- » Abschnitte werden verdoppelt (Duplikation) oder

- » ein Abschnitt wird von einem Chromosom an ein anderes gelagert (**Translokation**).

Dass die verschiedenen Fehler in einer Zelle gleichzeitig auftreten, ist allerdings unwahrscheinlich und dient hier nur zur Demonstration.

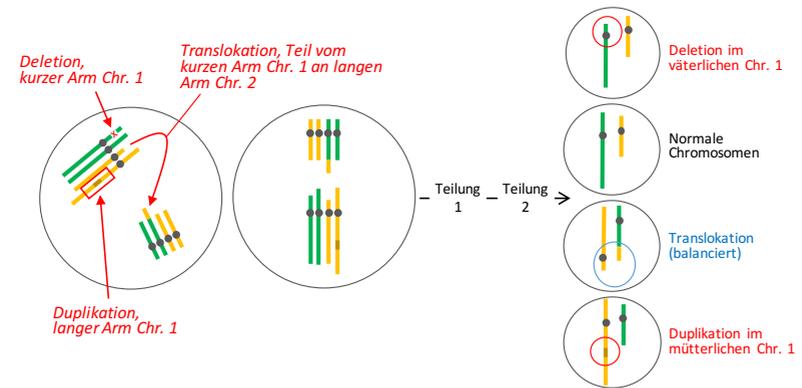


Abb. 4.3.2.2

Die Verteilung der Chromosomen erfolgt in der vorangegangenen Abbildung 4.3.2.2 so, dass die beiden von der Translokation betroffenen Chromosomen in derselben Keimzelle zusammentreffen. Ein aus dieser Keimzelle stammender Nachkömmling ist Träger einer balancierten, ausgeglichenen Translokation - ohne Auswirkungen für den Träger, da kein genetisches Ungleichgewicht vorliegt: genetisches Material ist weder verlorengegangen noch hinzugekommen.

#### Folgen für die Nachkommen:

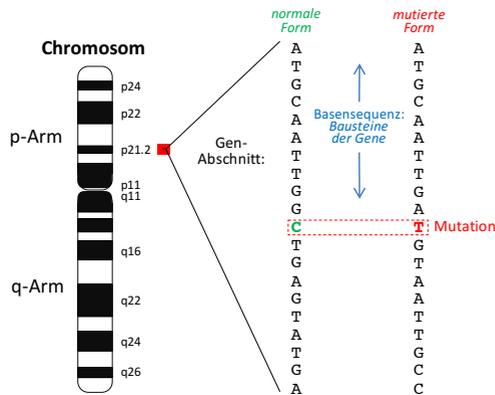
Falls der Träger selbst wieder Kinder bekommt, also in der übernächsten Generation, kommt es zu 50 % zu einer unbalancierten Translokation. In diesem Fall besteht ein genetisches Ungleichgewicht mit der Folge einer genetisch bedingten Erkrankung (siehe z. B. Translokations-Trisomie 21).

Sollten die beiden Translokations-Chromosomen jedoch auf zwei verschiedene Keimzellen verteilt werden, besteht das genetische Ungleichgewicht schon bei den direkten Nachkommen, wenn eine dieser Keimzellen an der Befruchtung beteiligt ist.



### 4.3.3 Mutationen in einzelnen Genen (Genmutationen)

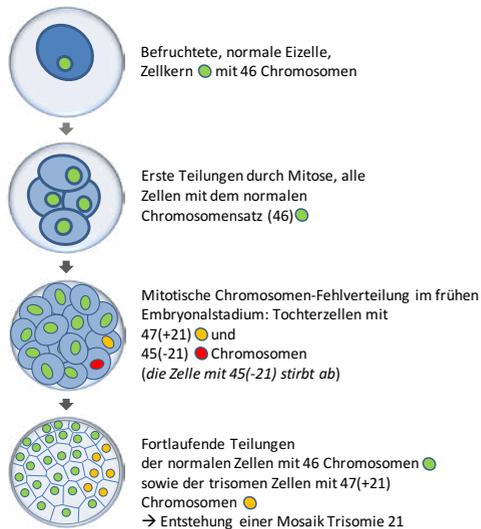
Schon der Austausch oder das Fehlen eines einzigen DNA-Bausteins kann zur Folge haben, dass die Funktion eines Gens verändert oder „ausgeschaltet“ wird und hierdurch eine Krankheit bzw. ein Syndrom entsteht. Manchmal gehen auch mehrere Bausteine verloren, oder es werden zusätzliche Bausteine eingesetzt. Im Beispiel (Abbildung 4.3.3) wird ein nur sehr kleiner Ausschnitt eines Gens dargestellt, tatsäch-



lich kann sich ein Gen über mehrere 100.000 „Bausteine“ erstrecken (die Buchstaben A, T, G, C stehen für die Basen Adenin, Thymin, Guanin und Cytosin). Entsprechend kann es für ein Gen auch sehr viele verschiedene Mutationen geben. So sind z. B. für das Fibrillin1-Gen (mit einer Länge von etwa 230.000 Basen), dessen Funktions-Ausfall das Marfan-Syndrom (s. Seite 47) verursacht, über 1.300 verschiedene Mutationen bekannt.

### 4.3.4 In selteneren Fällen treten auch Mosaikformen auf

Die Mutation erfolgt nicht in den Keimzellen, sondern erst später, NACH der Befruchtung der Eizelle, in einer Zelle des frühen Embryonalstadiums. Eine **Mosaiktrisomie 21** z. B. entsteht durch eine Fehlverteilung der Kopien des Chromosoms 21 bei einer der **mitotischen** Zellteilungen in diesem Stadium (ähnlich der Fehlverteilung im 2. Teilungsschritt in der Meiose, s. Punkt 4.3.1.).



Hierbei entstehen Tochterzellen, die das Chromosom 21 dreimal enthalten (insgesamt 47 Chromosomen, **Karyotyp** 47,XX oder XY +21) und solche, die das Chromosom 21 nur einmal enthalten (insgesamt 45 Chromosomen, Karyotyp 45,XX oder XY -21). Zellen mit 45(-21) Chromosomen sind nicht überlebensfähig und sterben ab.

47(+21) Zellen teilen sich neben den normalen Zellen mit 46 Chromosomen weiter und bilden eine Trisomie-21 Zell-Linie innerhalb des Organismus. Auf diese Weise kommt es zur Mosaik-Trisomie -21 (s. Seite 24). Betroffene zeigen z. T. eine schwächere Symptomatik. Die Mosaik-Form tritt zufällig, spontan auf.

### 4.4 Karyotyp - Kurzschreibweise

Der Karyotyp beschreibt die Chromosomenausstattung und ggf. Eigenschaften und Struktur der Chromosomen eines Individuums. Als wichtige Basis für die Erstellung des Karyotyps dient das **Karyogramm**, die mikroskopisch/graphische Darstellung des Chromosomensatzes.

Für den Einsatz in der humangenetischen Diagnostik wurde für den Karyotyp eine Kurzschreibweise entwickelt, die regelmäßig vom „International System for Human Cytogenetic Nomenclature“ festgelegt und veröffentlicht wird. Die Details sind umfangreich, hier werden nur einige grundlegende, einfache Beispiele gezeigt.

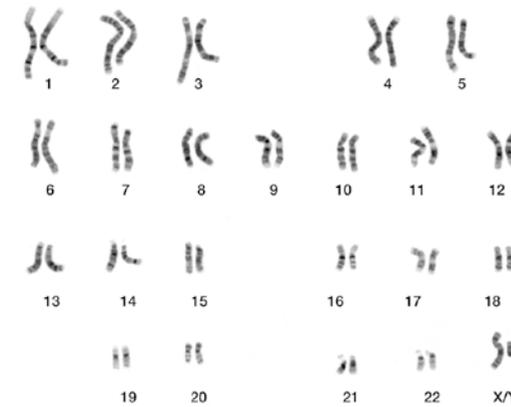


Abbildung 4.4: „DNA human male chromosomes“, National Human Genome Research Institute, Lizenziert unter Gemeinfrei über Wikimedia Commons

Zuerst wird die gesamte Anzahl der Chromosomen angegeben, gefolgt von einem Komma, danach die Angabe des Geschlechts. Im Normalfall, ohne Vorliegen eines genetischen Defektes, lautet der Karyotyp:



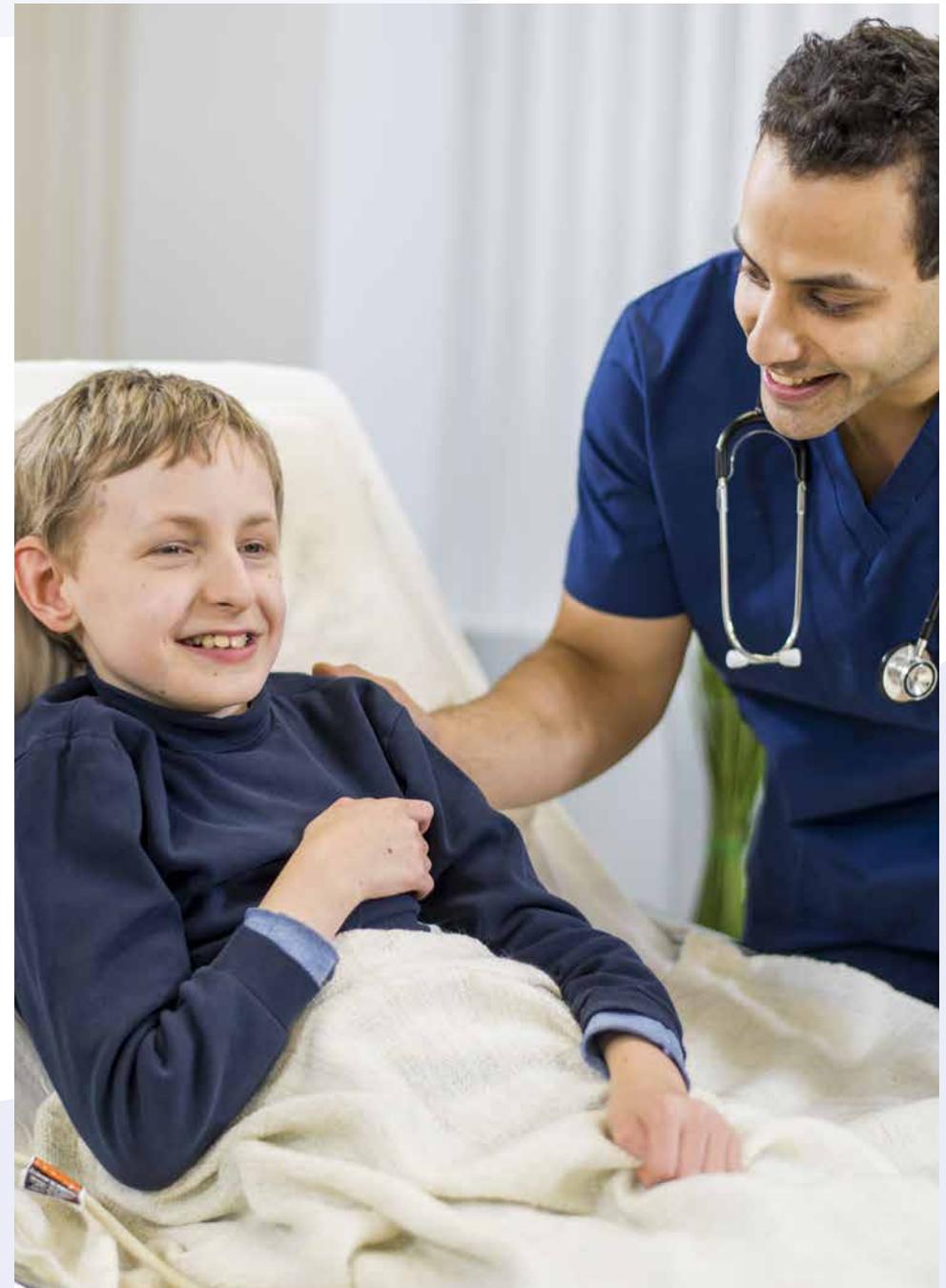


» 46,XX für eine weibliche und 46,XY für eine männliche Person  
Bei zusätzlichen/überzähligen oder verlorengegangenen/fehlenden **Autosomen** wird die Chromosomennummer angegeben und mit einem Plus- oder Minuszeichen versehen, beispielsweise

- » 47,XX+21 weiblich mit einem zusätzlichem Chromosom 21 (Down-Syndrom/Trisomie 21 s. Seite 24)
- » 47,XY+18 männlich mit einem zusätzlichem Chromosom 18 (Edwards-Syndrom/Trisomie 18, s. Seite 32)
- » 45,XY-14 männlich mit fehlendem Chromosom 14

Bei fehlenden oder zusätzlichen **Heterosomen** (Geschlechtschromosomen) lautet der Karyotyp z. B.

- » 45,X0 weiblich mit Turner-Syndrom (Monosomie X, ein X-Chromosom fehlt, s. Seite 37)
- » 47,XXY männlich mit Klinefelter-Syndrom (Weitere Details auf [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de))





## 5. Erklärung der Syndrome

### 5.1 Trisomien und Monosomien

#### 5.1.1 Down-Syndrom, Trisomie 21



#### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Bei etwa 95% der Betroffenen befindet sich ein komplettes Chromosom 21 dreimal statt zweimal in jeder Körperzelle, es liegen daher insgesamt 47 statt 46 Chromosomen vor (Karyotyp 47,XX+21 bei weiblichen und 47,XY+21 bei männlichen Betroffenen). Ursache ist eine zufällige, fehlerhafte Verteilung der Chromosomen während der Meiose bei einem Elternteil (Bildung von Spermien oder Eizellen mit zwei statt einem Chromosom 21). Diese als freie Trisomie 21 bezeichnete Form tritt spontan auf; allerdings ist die Wahrscheinlichkeit in den Familien, die ein Kind mit freier Trisomie 21 haben, ein weiteres Kind mit Down-Syndrom oder einer anderen Trisomie zu bekommen, leicht erhöht (1-2 %).

#### VARIANTEN

**Translokations-Trisomie 21:** bei ca. 3% der Betroffenen ist ein zusätzliches drittes Chromosom 21 an ein anderes Chromosom (in der Regel Nr. 13, 14, 15, oder 22) angeheftet. Es liegen wie im Normalfall, 46 Chromosomen vor, allerdings ist ein Chromosom sichtbar größer. Das überschüssige Chromosom 21 sorgt auch als Chromosom-„Anhängsel“ für ein genetisches Ungleichgewicht und für die Ausprägung der Merkmale, man nennt diesen Zustand auch „unbalancierte Translokations-Trisomie 21“. Verursacht wird dieser Zustand durch eine balancierte, ausgeglichene Translokation bei einem Elternteil. Das heißt, die Anheftung eines der beiden Chromosomen 21 an ein anderes Chromosom hat hier bereits stattgefunden. Da hierbei kein relevantes Erbgut wegfällt oder hinzukommt, befinden sich die genetischen Informationen noch im Gleichgewicht (balanciert) und es tritt bei dem Elternteil keine Trisomie 21 auf. Erst bei der Weitergabe der beiden verknüpften Chromosomen an die Nachkommen und der Kombination mit dem Chromosomensatz des anderen Elternteils kommt es zu einer unbalancierten Translokation mit Ausprägung des Syndroms. Die Wahrscheinlichkeit der Weitergabe an die Nachkommen liegt bei 50 %. Durch eine Chromosomenuntersuchung der Eltern lässt sich eine solche balancierte Translokation abklären.

**Mosaik Trisomie 21:** bei ca. 1-2% der Betroffenen findet die Fehlverteilung der Chromosomen erst nach der Befruchtung der Eizelle bei späteren Zellteilungen statt. Die Betroffenen besitzen dann sowohl Zellen, die Chromosom 21 zweimal enthalten und den normalen Satz von 46 Chromosomen aufweisen, als auch Zellen mit drei Chromosomen 21. Betroffene mit der Mosaikform zeigen zum Teil eine schwächere Symptomatik. Die Mosaik-Form tritt spontan auf, es besteht daher kein erhöhtes Wiederholungsrisiko bei Geschwisterkindern.

**Partielle Trisomie 21:** in sehr seltenen Fällen sind bei einem der beiden Chromosomen 21 einige Erbgutabschnitte doppelt angelegt. In der Folge ist dieses Chromosom 21 etwas länger. Die Erbinformationen in diesem Abschnitt liegen somit auch hier insgesamt dreifach vor. Hieraus resultiert ein Ungleichgewicht und als Folge die Ausprägung der Symptome des genetischen Defektes.

Männliche Betroffene sind unfruchtbar. Bei weiblichen Betroffenen liegt eine reduzierte Fruchtbarkeit vor. Im Prinzip kann die Trisomie 21 an die Nachkommen weitergegeben werden.

#### Häufigkeit

Durchschnittlich 1 von 600 Neugeborenen (häufigste Chromosomenanomalie). Die Wahrscheinlichkeit für ein Kind mit Down-Syndrom steigt dabei mit dem Alter der Mutter zum Zeitpunkt der Schwangerschaft (bei über 40-jährigen Frauen ca. 1 von 40 Neugeborenen).

#### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

- » Deutsches Down-Syndrom InfoCenter: [www.ds-infocenter.de](http://www.ds-infocenter.de)
- » Arbeitskreis Down Syndrom: [www.down-syndrom.org](http://www.down-syndrom.org)
- » Arbeitskreis DOWN-Syndrom: [www.down-syndrom.de](http://www.down-syndrom.de)

#### Beschreibung des Syndroms

Merkmale des Down-Syndroms sind körperliche Auffälligkeiten wie flaches Gesicht mit nach oben und außen hin verlaufende Lidachsen, kleine Nase, kürzere Hände, Vierfingerfurche, Gelenküberbeweglichkeit, Minderwuchs, psychomotorische Entwicklungsverzögerung und eine sehr variable kognitive Entwicklung. Zusätzlich zeigen sich gehäuft Fehlbildungen innerer Organe. Am häufigsten ist das Herz betroffen.





In Europa ist die Lebenserwartung für Menschen mit Down-Syndrom von durchschnittlich neun Jahren (1929) auf 60 Jahre (2004) gestiegen, da insbesondere die Fehlbildungen am Herzen in der Regel gut behandelt werden können.



### Herzfehler

Bei ca. 50 % der Betroffenen: **Atrioventrikuläre Septumdefekte** (AVSD, AV-Kanal), **Vorhof- und Ventrikelseptumdefekte** (VSD, ASD), **Fallot-Tetralogie**, **Persistierender Ductus Arteriosus** (PDA)

Erklärung: [www.herzklick.de](http://www.herzklick.de) und [www.corience.org](http://www.corience.org).

Buchtip: Comic „Dich hatte ich mir anders vorgestellt“ von Fabien Toulmé, avant Verlag



### Erfahrungsbericht Down Syndrom - Luis

Als unser Sohn im Februar 2013 zur Welt kam, erfuhren wir nach einigen Stunden Glückseligkeit urplötzlich von der Diagnose „Schwerer Herzfehler“ mit Verdacht auf „Down-Syndrom“, der sich nach ein paar Tagen auch bestätigen sollte. Dass uns diese Nachricht erst einmal den Boden unter den Füßen weggezogen hat, brauche ich wohl nicht zu erwähnen. Das ist ein anderes Kapitel der Geschichte ... Nachdem wir den ersten Schock überwunden hatten, hieß es nun für uns alle, zu lernen, mit der Diagnose, dem „etwas anderen Kind als erwartet“ und dem Herzfehler umzugehen. Jeder auf seine Weise. Zum Glück hatten und haben wir von unserer Familie einen riesigen Rückhalt, für den wir sehr dankbar sind.

### Herzfehler im Fokus

Dennoch war es keine leichte Zeit für uns alle. Wir, das ist die Familie Rechner, eine fünfköpfige Bande aus Oberhausen-Rheinhausen bei Karlsruhe, die aus Mama Tina, Papa Miguel und den Kindern Mia, 5 Jahre, Nele, 3 Jahre (und jetzt Luis, 1 Jahr) besteht. Sicherlich war es auch für unsere beiden großen Mädels Mia und Nele nicht einfach, die natürlich auch mitbekommen hatten, dass da etwas anders gelaufen war, als geplant. Wir versuchten, ihnen auf einfache Weise zu erklären, dass Luis mit einem kranken Herz geboren wurde und operiert werden muss. Vom Down-Syndrom erwähnten wir vorerst nichts, denn das war doch erst einmal nicht wichtig. Luis sollte einfach ihr kleiner Bruder sein, ob mit Down-Syndrom oder ohne. Luis' Herzfehler nennt sich

„Kompletter Atrioventrikulärer Septumdefekt“, auch kompletter AV-Kanal genannt. Man merkte Luis nichts an. Er kam gut zurecht, brauchte keine Medikamente. Trotzdem saß uns die Angst im Nacken. Was, wenn etwas passieren würde? Wie reagieren? Wir sollten ihn nicht allzu lange und heftig schreien lassen ... Somit war Luis mein erstes Kind, das ich wirklich auf fast jedem Parkplatz in der Umgebung gestillt habe. Denn nur dadurch ließ er sich beruhigen.

Lange Rede, kurzer Sinn. Als Luis fünf Monate alt war, stand ihm die große Herz-OP bevor. Am offenen Herzen, an der Herz-Lungen-Maschine. Wie bereits nach der Geburt, waren Luis und ich wieder von der Familie getrennt, aber zum Glück in der Nähe unseres Wohnortes. Vier lange Wochen waren wir stationär. Es gibt Familien, die verbringen Monate in der Klinik. Für uns waren schon diese vier Wochen eine echt harte Zeit. Der Spagat zwischen krankem Kind und dem Rest der Familie ist wahrlich nicht einfach. Ich wollte Luis jede Minute zur Seite stehen, aber vermisste auch meine beiden Mädels unendlich. An manchen Tagen wechselten mein Mann und ich uns ab. Aber egal wo ich zur Stelle war, ich kämpfte immer mit dem schlechten Gewissen auf der anderen Seite. Die ersten beiden Wochen nach der OP hatte Luis eine schwere Zeit. Er kämpfte mit Fieberschüben, einem hohen Lungen- und war zwei Wochen lang intubiert. Als er wieder einigermaßen auf dem Damm war, stand eine zweite kleine OP an. Luis bekam einen Herzschrittmacher eingesetzt, da das Herz leider nicht genug Kraft hatte, es alleine zu schaffen. Unser kleiner Kämpfer hat diese Zeit wirklich toll überstanden. Wir sind so stolz auf ihn! Als wir das alles zusammen durchmachen mussten, wurde mir nochmals mehr bewusst, dass ich dieses Kind so liebe wie es ist. Mit oder ohne Down-Syndrom – das ist unser kleiner Luis, den geben wir nicht mehr her und den Rest schaffen wir auch noch irgendwie...

Luis bekommt noch Medikamente und muss zu regelmäßigen Herzkontrollen. Aber ansonsten geht's ihm super! Jedoch hat diese Zeit an uns allen genagt. Das steckt man nicht so einfach weg...

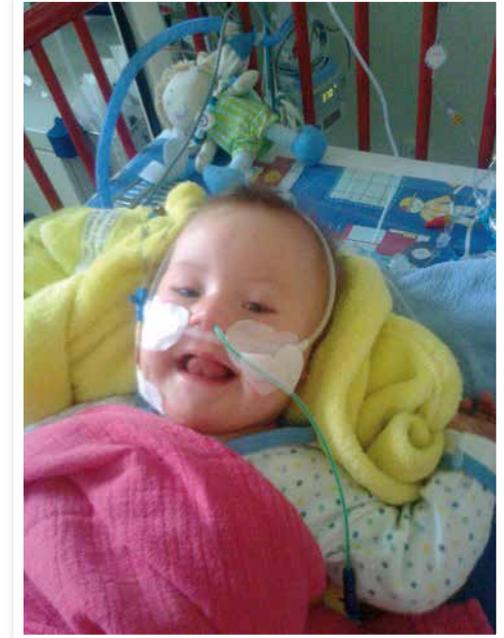


Foto: Familie Rechner





Foto: Familie Rechner



### FOR – Der Patient heißt Familie

Die Nachsorgekliniken sind „Zufluchtsorte“ für viele Familien mit chronisch kranken und auch behinderten Kindern, die nach einer schweren Zeit hier ihren Ausgleich finden, sich fallen lassen und als Familie wieder zusammenfinden können. Sie bieten Rehabilitationsmaßnahmen für Familien mit herz-, krebs- und Mukoviszidose-kranken Kindern, für Jugendliche und junge Erwachsene sowie für verwaiste Familien. Auch wir haben als gesamte Familie unseren vierwöchigen Reha-Aufenthalt dort verbracht.

Mit vollgepacktem Auto fuhren wir los. Da unser kleiner Sohnmann leider kein leidenschaftlicher Autofahrer ist, war die Fahrt mehr als bescheiden und wir kamen im wahrsten Sinne des Wortes „Reif für die Reha“ an. Die Mitarbeiter der Klinik wimmelten wie fleißige Ameisen im ganzen Haus umher. Für jede ankommende Familie war eine Person da, die die Familie freundlich in Empfang nahm, auf ihre Appartements begleitete und geduldig erste Fragen beantwortete. Vom Appartement waren wir angenehm überrascht. Unsere Mädels waren begeistert von ihrem Zimmer, suchten sich gleich ihr Bett aus, räumten die Kuschtiere aus und den Schreibtisch ein. Und Luis war einfach nur froh, dass er kein Auto mehr fahren musste. Und wir gespannt auf das, was da kommen mochte...

### Kraft tanken

Die ersten Tage brauchten wir, um richtig anzukommen. Auch einige erste Termine gibt es „abzuarbeiten“ und dann kann's losgehen – mit dem Kräftetanken ... Es gibt hier wirklich alles, was das Herz begehrt. Ein Schwimmbad, eine Sporthalle, ein tolles Außengelände mit Spiel-

plätzen und Feuerstelle, einen Pferdestall mit Reithalle und Koppeln. Pro Woche gab es für jeden von uns einen Behandlungsplan, auf dem unsere Termine vermerkt waren. Wir nahmen an verschiedenen Therapieangeboten, sportlichen Aktivitäten, Massagen und auch Gesprächskreisen teil. Luis konnte seine Physiotherapie fortsetzen und intensivieren. Während des Tages waren die Kinder in den Kindergruppen bestens betreut und hatten ihren Spaß.

Auch in der Freizeit gab es viele Angebote, wie z.B. Reiten für Kinder, kreative Kurse für Erwachsene, eine Planwagenfahrt, kleinere Ausflüge und vieles mehr ... Das Schöne an der Familien-Reha war, dass wir uns als Eltern die Dinge teilen konnten. Wir hatten hier mehr die Möglichkeit, ein Gemeinsam und ein Miteinander zu leben, was zu Hause im Alltag oft nicht so möglich ist. Da „kämpft jeder an seiner eigenen Front“. Mein Mann im Büro und ich im Haushalt und mit den Kindern. Hier hatten wir einfach ZEIT – etwas so Kostbares. Hier wird einem so vieles abgenommen. Kein Putzen, kein Einkaufen, kein Kochen, an den fertig gedeckten Tisch setzen und sich das Essen servieren lassen. Das ist doch Luxus pur!

Bei dem Gedanken an vier Wochen hatten wir anfänglich das Gefühl, dass wir in der Reha eine halbe Ewigkeit verbringen würden. Aber genau dadurch fällt es einem so leicht abzuschalten, sich einfach treiben zu lassen und mit allem einen Gang runterzufahren. In den Tag hinein leben ... Kraft tanken. Denn man hat doch vier lange Wochen Zeit. Eine schöne Vorstellung. Und doch vergeht sie wie im Fluge ... Wir lernten langsam die anderen Familien kennen, kamen ins Gespräch und tauschten uns darüber aus, warum wir jeweils hier waren. Der Austausch untereinander tat uns, vor allem mir, enorm gut. Alle kannten den Schock, den man erlebt, wenn man vor oder nach der Geburt erfährt, dass das eigene Kind krank ist. Alle mussten wir schwere OP-Zeiten durchstehen, den Geschwisterkindern gerecht werden, mit Ängsten und Sorgen leben... Hier konnten wir sehen, wie es bei anderen Familien ist, wie diese damit umgehen und spüren, dass wir nicht alleine dastehen. Auch Freundschaften haben wir geschlossen, die uns hoffentlich erhalten bleiben. Wir hatten eine schöne Zeit, fühlten uns willkommen, gut aufgehoben und verstanden. Wir konnten den Alltag hinter uns lassen, einfach mal nur Familie sein, die Sorgen ein bisschen beiseite schieben und nur das Hier und Jetzt genießen. Eine tolle Sache für Familien mit kranken Kindern.



*Familie Rechner*

Quelle: Leben mit Down-Syndrom Nr. 77, Sept. 2014



## 5.1.2 Patau-Syndrom, Trisomie 13



### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Bei der überwiegenden Zahl der Betroffenen findet sich ein komplettes Chromosom 13 dreimal statt zweimal in jeder Körperzelle, es liegen daher insgesamt 47 statt 46 Chromosomen vor (Karyotyp 47,XX+13 bei weiblichen und 47,XY+13 bei männlichen Betroffenen). Ursache ist eine zufällige, fehlerhafte Verteilung der Chromosomen während der Meiose bei einem Elternteil (Bildung von Spermien oder Eizellen mit zwei statt einem Chromosom 13). Diese als freie Trisomie 13 bezeichnete Form tritt spontan auf, daher besteht kein erhöhtes Wiederholungsrisiko bei Geschwisterkindern.

### VARIANTEN

Wie bei der Trisomie 21 treten in geringerem Ausmaß auch hier Translokations-Trisomien, Mosaik-Formen und partielle Trisomien auf (Details s. S. 24-25 Trisomie 21).



### Häufigkeit

Etwa 1 von 10.000 Neugeborenen (dritthäufigste nach Trisomie 21 und Trisomie 18). Die Wahrscheinlichkeit für ein Kind mit Trisomie 13 steigt dabei mit dem Alter der Mutter zum Zeitpunkt der Schwangerschaft.



### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

- » Verein für Eltern chromosomal geschädigter Kinder:  
[www.leona-ev.de](http://www.leona-ev.de)



### Beschreibung des Syndroms

Das Syndrom ist mit einer hohen Sterblichkeit und einer hohen Anzahl an Fehl- und Totgeburten verbunden. Betroffene Kinder kommen mit deutlichem Untergewicht und schweren Organfehlbildungen zur Welt. Merkmale und Symptome betreffen Fehlbildungen des Kopfes (u. a. **Mikrozephalie**), Fehlbildungen der Augen (u. a. Blindheit), abnormal geformte Ohren und Schwerhörigkeit/Gehörlosigkeit, Fehlbildungen der Extremitäten (u. a. Vielfingrigkeit), Fehlbildungen des Verdauungssystems und des Herzens, sowie Muskelschwäche und zerebrale Krampfanfälle.

Bei den Betroffenen müssen allerdings nicht alle Symptome ausgeprägt sein.

90% der Feten mit Patau-Syndrom versterben noch im Mutterleib. Von den lebend geborenen Kindern versterben 60% innerhalb des ersten Lebensjahres. Nur ca. 10% der Betroffenen werden älter als fünf Jahre. Hierbei gibt es einen Unterschied zwischen den Geschlechtern: Mädchen überleben in der Regel länger als Jungen.

### Herzfehler

Bei über 80 % der Betroffenen: linksventrikuläre Verengungen, Fallot-Tetralogie und Vorhof- und Ventrikelseptumdefekte (ASD, VSD). Das Herz kann auch spiegelverkehrt angelegt und zur rechten Brustseite verlagert sein: **Dextrokardie**.

Erklärung: [www.herzclick.de](http://www.herzclick.de) und [www.corience.org](http://www.corience.org).



Foto: patrick fo - unsplash



### 5.1.3 Edwards-Syndrom, Trisomie 18



#### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Bei etwa 95% der Betroffenen findet sich ein komplettes Chromosom 18 dreimal statt zweimal in jeder Körperzelle, es liegen insgesamt 47 statt 46 Chromosomen vor (Karyotyp 47,XX+18 bei weiblichen und 47,XY+18 bei männlichen Betroffenen). Ursache ist eine zufällige, fehlerhafte Verteilung der Chromosomen während der Meiose bei einem Elternteil (Bildung von Spermien oder Eizellen mit zwei statt einem Chromosom 18). Diese als freie Trisomie 18 bezeichnete Form tritt spontan auf, daher besteht kein erhöhtes Wiederholungsrisiko bei Geschwisterkindern.

VARIANTEN: wie bei der Trisomie 21 treten in selteneren Fällen auch hier Translokations-Trisomien, Mosaik-Formen und partielle Trisomien auf (Details siehe S. 24 Trisomie 21).



#### Häufigkeit

Etwa 1 von 5.000 Neugeborenen (zweithäufigste nach Trisomie 21). Mädchen sind deutlich häufiger betroffen als Jungen (Verhältnis 3:1). Die Wahrscheinlichkeit für ein Kind mit Trisomie 18 steigt dabei mit dem Alter der Mutter zum Zeitpunkt der Schwangerschaft (bei über 40-jährigen Frauen ca. 1 von 1.000 Neugeborenen).



#### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

- » Netzwerk Trisomy18.eu: [www.trisomy18.eu](http://www.trisomy18.eu)
- » Verein für Eltern chromosomal geschädigter Kinder: [www.leona-ev.de](http://www.leona-ev.de)



#### Beschreibung des Syndroms

Die betroffenen Kinder werden oft stark untergewichtig geboren und weisen typische körperliche Merkmale auf: zu kleiner Kopf (Mikrozephalie), Augenfehlbildungen, abnormal geformte Ohren, häufige Lippen- und Gaumenspalten, Fehlbildungen an Händen und Füßen, von den inneren Organen sind vor allem Herz, Nieren und Harnleiter, Magen-Darm-Trakt und Gehirn betroffen.

**Auszug aus Doccheck ([www.doccheck.com](http://www.doccheck.com)):** Die Prognose der betroffenen Kinder ist sehr ungünstig. Etwa 90 % der Feten mit Edwards-Syndrom versterben noch im Mutterleib. Bei den lebend geborenen Kindern beträgt die durchschnittliche Überlebenszeit vier Tage. Nur 10% der männlichen und 55% der weiblichen Kinder überleben bis zum ersten Geburtstag. Mit fünf Jahren leben noch 15% der Mädchen.

**Auszug aus [www.trisomy18.eu](http://www.trisomy18.eu):** Allerdings gibt es Kinder, die mit Trisomie 18 leben. Es wurde von Fällen berichtet, in denen Kinder mit Trisomie 18 das Jugendalter erreichten.

**Auszug aus LEONA e.V.:** Das älteste Kind im Verein LEONA e.V. wurde 21 Jahre alt.

#### Herzfehler

Bei über 80 % der Betroffenen: **Vorhof- und Ventrikelseptumdefekte** (ASD, VSD) sowie **atrioventrikuläre Septumdefekte** (AVSD, AV-Kanal)

Dieses sehr schwere Krankheitsbild kommt selten vor. Betroffene Familien stehen aufgrund der ungünstigen Prognose vor einer sehr schwierigen Situation und sollten sich Hilfe holen. Anlaufstellen finden Sie neben den o.g. Ansprechpartnern auch unter [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de)



#### Erfahrungsbericht: Trisomie 18 - Silvana

Wir haben in der Schwangerschaft erfahren, dass unser Kind Trisomie 18 hat. Das ist wohl eine der schwersten Diagnosen, die man zu hören bekommen kann. Leider ist es bis heute so, dass Kinder mit einer Trisomie 18 als nicht lebensfähig bezeichnet werden. Es stimmt, dass ein großer Teil der Kinder während der Schwangerschaft, unter der Geburt oder innerhalb der ersten Lebenswochen verstirbt. Ausnahmen bestätigen hierbei die Regel. Wie sich ein Kind mit einer Trisomie 18 entwickelt, ist leider nicht abzusehen, weil es verschiedene Arten gibt.





## Wir mussten eine Entscheidung treffen: Abbruch oder Austragen?

Die Diagnose traf uns wie ein Hammer. Der Gynäkologe meiner Frau hatte ja schon erwähnt, dass mit dem Herzen etwas nicht in Ordnung zu sein schien. Aber bei der Mitteilung, was bei der Fruchtwasseruntersuchung festgestellt wurde, war es, als wenn uns jemand den Boden unter den Füßen wegzog. Wir hatten bis zu dem Zeitpunkt noch nie etwas von Trisomie 18 gehört. Immer wieder hallte in unseren Köpfen der eine Satz der Pränataldiagnostikerin nach: „Ihr Kind wird nicht lebensfähig sein!“ Wir mussten eine Entscheidung treffen: Abbruch oder Austragen? Um ehrlich zu sein, war unsere erste Entscheidung der Abbruch. Doch je länger wir uns mit dieser Frage beschäftigt haben, desto größer wurden die Zweifel, ob der Abbruch wirklich die richtige Lösung für uns ist. Dann blickte mir meine Frau tief in die Augen und sagte: „Ich werde unser Baby austragen!“ Es war, als wenn jemand einen Schalter umgelegt hat. Ab diesem Zeitpunkt stand die Entscheidung für uns fest. Wir haben uns zuhause eingegelt. Es fiel uns sehr schwer, auf die Straße zu gehen und sich den neugierigen Fragen von Nachbarn und Bekannten zu stellen. Außer unseren Familien und engsten Freunden haben wir niemandem von der Diagnose erzählt. Zu dieser Zeit fühlten wir uns einfach nicht stark genug, uns den mitleidenden Blicken aussetzen zu müssen.

## Silvana hat uns 49 wertvolle und intensive gemeinsame Stunden geschenkt

Als wir nach der Geburt feststellen konnten, dass Silvana lebt, waren wir sehr glücklich. Es war unser größter Wunsch, dass sie sich lebend für uns auf die Welt kämpft und diesen Wunsch hat sie uns erfüllt. Wir durften unser viertes Kind in den Armen halten. Leider wurde noch am selben Abend festgestellt, dass ihre inneren Organe so sehr fehlgebildet waren, dass sie nicht lange bei uns bleiben könnte. Wir haben jede einzelne Minute mit ihr intensiv genossen und hatten sogar die Möglichkeit, auf der Intensivstation wunderschöne Familienfotos zusammen mit allen vier Kindern machen zu lassen. Das war der emotionalste Moment, denn uns war klar, dass unsere drei Großen ihre kleine Schwester dort zum ersten und leider auch einzigen Mal sehen würden. Silvana hat uns 49 wertvolle und intensive gemeinsame Stunden geschenkt. Am Tage ihres Todes wurde sie getauft und danach befreit von allen Geräten und Schläuchen in unsere Arme gelegt. Sie hat es sehr genossen und uns noch fünf Stunden Kuschelzeit geschenkt. Kurz bevor sie ihren letzten Atemzug nahm, haben wir zu ihr gesagt,

wie sehr wir sie lieben und dass sie jetzt gehen dürfe. In eine Welt ohne Krankheiten und voller Liebe. Es war, als wenn sie noch auf unsere Erlaubnis gewartet hätte, denn nur wenige Augenblicke später ist sie in meinen Armen für immer eingeschlafen. Silvana hat in jeder Sekunde ihres Lebens unendliche Liebe erfahren und tut es jetzt in unseren Herzen weiterhin.

## Ich hatte das dringende Bedürfnis, mich mit anderen Eltern auszutauschen

Eine echte Vorbereitung darauf, sein eigenes Baby gehen lassen zu müssen, gibt es wohl nicht. Für uns war es gut, schon früh während der Schwangerschaft zu wissen, was uns erwartet. Wir waren mit all unseren Entscheidungen im Reinen, Silvana hat während und nach der Schwangerschaft unendlich viel Liebe von uns erfahren dürfen und somit konnten wir einigermaßen gut damit umgehen, als das Unvermeidbare eintraf. Außerdem habe ich mich in dem Internetforum „Weitertragen e.V.“ angemeldet. Es waren nur noch zwei Wochen bis zum errechneten Termin und ich hatte das dringende Bedürfnis, mich mit Eltern auszutauschen, die das gleiche oder ähnliches erlebt haben. In diesem wunderbaren Forum bin ich auf Menschen gestoßen, die mir in dieser schweren Zeit Halt und Trost gaben und mir durch ihre eigenen Erfahrungsberichte auch ein wenig die Angst vor der bevorstehenden Geburt und unserem Abschied von Silvana nehmen konnten. Heute ist es mir ein dringendes Bedürfnis und auch eine Art Trauerbewältigung, durch meine Erfahrungen wiederum anderen, neu betroffenen Eltern diese wertvolle Unterstützung zu geben.

Die ganze Geschichte mit Silvana hat meine Frau und mich noch viel enger zusammen geschweißt. Wir haben von Anfang an ganz fest zusammen gehalten und uns immer wieder gegenseitig Kraft gegeben. Aus anderen Erfahrungsberichten weiß ich, dass solch eine Extremsituation auch schon viele Ehen hat zerbrechen lassen. Meine Frau und ich haben uns gegenseitig nach Silvanas Tod auch immer die Art der Trauer des Partners zugestanden. Silvana ist in unserem Familienleben fest integriert. Auch unsere drei Kinder beziehen sie immer wieder in ihr Leben mit ein, malen Bilder oder basteln Kerzen für ihren Sternengeburtstag. Sie wird bei uns allen niemals in Vergessenheit geraten und



Foto: Familie Petershagen

ab und zu schickt sie uns auch immer mal wieder ein kleines Zeichen.

Dann haben wir gemeinsam mit einer anderen Mutter Trisomy18.eu gegründet, um andere Eltern auf diesem schweren Weg zu begleiten. Ihre Tochter hat die freie Trisomie 18 und lebt schon 26 Monate. Somit können wir auf unserer Seite auch aus eigener Erfahrung vermitteln, wie ein Leben mit einem T18-Kind aussehen kann.

### Eltern sollen sich ausreichend Zeit für eine Entscheidung nehmen und sich nicht sofort zu einem Abbruch drängen lassen

Es steht mir nicht zu, anderen Eltern eine Entscheidung aufzuzwängen. Ich möchte nur jedem raten, sich ausreichend Zeit für eine Entscheidung zu nehmen und genau abzuwägen, welches der subjektiv richtige Weg ist. Sehr oft werden die Eltern von den Pränataldiagnostikern sofort zu einem Abbruch gedrängt. Es gibt die gesetzlich vorgeschriebene Dreitages-Frist, in der nach Erhalt der Diagnose kein Abbruch stattfinden darf, um den Eltern die Möglichkeit zu geben, sich Zeit für eine Entscheidung zu nehmen. Meiner Meinung nach ist dieser Zeitraum viel zu kurz, da die Eltern mindestens diese Zeit benötigen, um sich vom ersten Schock zu erholen, bevor sie sich rationale Gedanken über eine Entscheidungsfindung machen können. Außerdem empfehle ich, sich mit Gleichbetroffenen auszutauschen. Durch Erfahrungen, die andere Eltern gemacht haben, kann man viele wertvolle Informationen zur eigenen Situation sammeln. Daher möchte ich gerne allen Betroffenen das Forum „Weitertragen e.V.“ ans Herz legen.

Jens Petershagen,  
[www.trisomy18.eu](http://www.trisomy18.eu)

Auszüge aus einem Interview auf  
<http://extragluueckskinder.wix.com/wirnaehendas#interview/cxwi>



Foto: Zoe: Turner X-MAL ANDERS



## 5.1.4 Turner-Syndrom/ Monosomie XO

### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Das Turner Syndrom tritt nur bei weiblichen Neugeborenen auf. Bei etwa 50 % der Mädchen befindet sich anstelle von zwei Geschlechtschromosomen nur ein X-Chromosom in den Körperzellen. Träger einer solchen XO-Monosomie haben demnach nur 45 statt 46 Chromosomen und sind weiblich (Karyotyp 45,X0). Ursache ist eine zufällige, fehlerhafte Verteilung der Chromosomen während der Meiose bei einem Elternteil (Bildung von Spermien oder Eizellen ohne Geschlechtschromosomen).

### VARIANTEN

50 % der betroffenen Mädchen/Frauen haben den oben beschriebenen Karyotyp 45,X0.

Bei den verbleibenden 50 % liegen strukturelle Veränderungen in einem der beiden X-Chromosomen vor bzw. es fehlen Chromosomenabschnitte (Karyotyp 46,XXp- oder XXq-), oder Mosaikformen (die Betroffenen besitzen sowohl Zellen mit einem als auch Zellen mit zwei oder mehr X-Chromosomen).

Das Turner-Syndrom tritt ausschließlich spontan auf, das Wiederholungsrisiko für weitere Kinder ist nicht erhöht. Das Syndrom ist nicht vererbbar (Trägerinnen sind nicht fortpflanzungsfähig).

### Häufigkeit

Etwa 1 von 2.500 weiblichen Neugeborenen.

### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

» Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland:  
[www.turner-syndrom.de](http://www.turner-syndrom.de)

### Beschreibung des Syndroms

Die wichtigsten Merkmale des Turner Syndroms sind eine ausbleibende Pubertät (die betroffenen Mädchen/Frauen sind wegen der unzureichenden Entwicklung der Eierstöcke unfruchtbar) und Kleinwüchsigkeit mit einer durchschnittlichen Größe von ca. 1,45 Meter.





Eine Behandlung mit Hormonen ist ab der Pubertät möglich. Es treten außerdem mit unterschiedlicher Häufigkeit und Ausprägung Herzfehler oder Fehlbildungen der Nieren auf. Mädchen/Frauen mit Turner-Syndrom sind normal intelligent und können ein eigenständiges Leben führen.



## Herzfehler



Bei 25-50 % der Betroffenen: hauptsächlich **bikuspide Aortenklappen** (12 %) und **Aortenisthmusstenosen** (7 %). Bikuspide Aortenklappen können anfangs ohne Bedeutung sein, im Laufe des Lebens aber einen Krankheitswert erlangen

Erklärung: [www.herzclick.de](http://www.herzclick.de) und [www.corience.org](http://www.corience.org).

Buchtip: „X-mal anders“ von A.-C. Ermisch, Edition Winterwork

Foto: WBS e.V., C. Leber

## 5.2 Strukturelle Chromosomenanomalien, Deletionen und Mikrodeletionen

### 5.2.1 Mikrodeletion 22q11 (DiGeorge-Syndrom, velokardiofaziales Syndrom/VCFS, Shprintzen-Syndrom, Catch22)

#### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Ursache ist der Verlust unterschiedlich langer Abschnitte im Bereich des langen Arms des Chromosoms 22 (22q11). Da es sich um einen Sammelbegriff für verschiedene Mikrodeletionen handelt, müssen nicht in jedem Fall alle Symptome auftreten und sie können unterschiedlich stark ausgeprägt sein. Der genetische Defekt verhält sich autosomal-dominant.

Bei 80-90 % der Betroffenen entstehen die Deletionen durch einen zufälligen, fehlerhaften Austausch von Chromosomenabschnitten während der Meiose bei einem Elternteil. Das Syndrom tritt hier spontan auf (Neumutation), deshalb besteht kein erhöhtes Wiederholungsrisiko bei Geschwisterkindern.

Bei 5-10 % liegt die Mikrodeletion bereits bei einem Elternteil (ggf. mit schwacher Ausprägung) vor. Dann besteht ein Wiederholungsrisiko bei weiteren Kindern von 50 %. Durch eine genetische Untersuchung der Eltern lässt sich das Vorhandensein der Deletion abklären.

#### Häufigkeit

1 – 2 von 4.000 Neugeborenen.

#### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

» KIDS 22q11: [www.kids-22q11.de](http://www.kids-22q11.de)

#### Beschreibung des Syndroms

Bezeichnungen für die unterschiedlichen Formen des DS 22q11 sind DiGeorge-Syndrom, Shprintzen-Syndrom, Velocardiofaciales Syndrom oder CATCH22 (letzteres steht als Akronym für die wichtigsten Symptome:

- » cardiac anomalies/Herzfehler
- » abnormal facies/Gesichtsfehlbildungen
- » thymic hypoplasia/Unterentwicklung des Thymusgewebes
- » cleft palate/Gaumenspalte
- » hypocalcemia/Kalziummangel im Blut

Die Ausprägung der Krankheitsbilder kann, wie oben beschrieben, sehr unterschiedlich sein. Hinzu kommen noch eine hohe Infektanfälligkeit, Sprach- und Entwicklungsverzögerungen, Ernährungsprobleme, eine verminderte Muskelspannung sowie eine sehr variable kognitive Entwicklung.

Die Lebenserwartung ist normal, wenn es gelingt, die mitunter sehr schwerwiegenden Herzfehler und den Immundefekt zu beherrschen.

#### Herzfehler

Bei etwa 85 % der Betroffenen: Anomalien des **Aortenbogens**, **Fallot-Tetralogie**, **Truncus arteriosus communis (TAC)**, isolierte **Ventrikelseptumdefekte (VSD)**, **Pulmonalatresie** mit VSD (PA/VSD)

Erklärung : [www.herzclick.de](http://www.herzclick.de) und [www.corience.org](http://www.corience.org)





## 5.2.2 Williams-Beuren-Syndrom (WBS, Mikrodeletion 7q11.23)



### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Ursache ist der Verlust (Deletion) eines kurzen Abschnitts auf dem langen Arm des Chromosoms 7 (7q 11.23). Hierdurch kommt es bei 95 % der Betroffenen zum Verlust von 25 Genen, unter anderem des Elastin-Gens. Das Protein Elastin ist für die Bildung von Bindegewebe mitverantwortlich. Der Verlust dieses Gens auf einem der beiden Chromosomen 7 ist ursächlich für die Ausprägung der kardialen Merkmale. Der genetische Defekt verhält sich **autosomal-dominant**.

Bei den meisten Betroffenen entstehen die Deletionen durch einen zufälligen, fehlerhaften Austausch von Chromosomenabschnitten während der Meiose bei einem Elternteil. Das Syndrom tritt hier spontan auf (Neumutation), in diesen Fällen besteht kein erhöhtes Wiederholungsrisiko bei Geschwisterkindern. In selteneren Fällen tritt das WBS familiär auf. Wenn eines der beiden Elternteile ein WBS aufweist, so liegt die Wahrscheinlichkeit, den Defekt an die Kinder weiterzugeben, bei 50%.



Foto: Lena: www.c22c.org



### Häufigkeit

1 – 1,3 von 10.000 Neugeborenen.



### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

» Williams-Beuren-Syndrom: [www.w-b-s.de](http://www.w-b-s.de)



### Beschreibung des Syndroms

Die betroffenen Kinder weisen ein typisches äußeres Erscheinungsbild auf (längliche Kopfform, großer Mund mit vollen Lippen, flache Nasenwurzel, charakteristischer Gesichtsausdruck), sind leicht minderwüchsig, geräuschempfindlich, fehsichtig und haben eine tiefe, raue Stimme. Im Kleinkindalter leiden sie oft an einem Kalziumüber-

schuss und sind anfällig für Erkrankungen der oberen Atemwege und Mittelohrentzündungen. Auch Wahrnehmungs- und Gleichgewichtsstörungen sind häufig. Bei über 80 % treten Herzfehler auf. Das Risiko für Nierenfehlbildungen ist erhöht.

Meist liegt eine leichte bis mittelschwere geistige Behinderung sowie eine Entwicklungsverzögerung vor. Viele der Betroffenen sind sehr kontaktfreudig und oftmals musikalisch.

Jugendliche entwickeln häufig eine seitliche Verbiegung der Wirbelsäule (**Skoliose**). Ein Teil der Mädchen mit WBS kommt sehr früh oder sogar vorgezogen (vor dem achten Lebensjahr) in die Pubertät. Die vorzeitige Entwicklung sekundärer (äußerer) Geschlechtsmerkmale führt zu einer erheblichen psychischen Belastung dieser Mädchen.

Die Betroffenen haben eine weitgehend normale Lebenserwartung, sind aber auch meist ein Leben lang auf Unterstützung angewiesen.

### Herzfehler

Bei über 80 % der Betroffenen: **supravalvuläre Aortenstenosen** (SVAS, häufig wird die WBS-Diagnose über diesen typischen Herzfehler gestellt), **periphere Pulmonalstenosen** und **Koronarstenosen**, **Ventrikelseptumdefekte** (VSD).

Erklärung: [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de) und [www.corience.org](http://www.corience.org).



## 5.2.3 Cri-du-Chat-Syndrom (CDC-Syndrom, Katzenschrei-Syndrom, Deletion 5p15.2, Lejeune-Syndrom, partielle Monosomie 5p)

### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Ursache ist der Verlust (Deletion) eines Abschnitts im Bereich des kurzen Arms von Chromosom 5 (5p15). Die Größe der Deletion kann variieren und beeinflusst die Schwere des Syndroms. Der genetische Defekt verhält sich autosomal-dominant.

Bei den meisten Betroffenen entstehen die Deletionen durch einen zufälligen, fehlerhaften Austausch von Chromosomenabschnitten während der Meiose bei einem Elternteil. Das Syndrom tritt hier spontan auf (Neumutation), in diesen Fällen besteht kein erhöhtes Wiederholungsrisiko bei Geschwisterkindern.





Bei etwa 10 % wird das Syndrom durch eine balancierte (ausgeglichene) Translokation bei einem Elternteil verursacht. Dann beträgt das Wiederholungsrisiko bei weiteren Kindern 50 %. Durch eine Chromosomenuntersuchung der Eltern lässt sich eine solche balancierte Translokation abklären.



### Häufigkeit

1 - 2,5 von 50.000 Neugeborenen. Mädchen sind öfter betroffen als Jungen, Verhältnis: 5:1, die Ursache dafür ist unbekannt.



### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

- » Förderverein für Menschen mit Cri-du-Chat Syndrom:  
[www.5p-syndrom.de](http://www.5p-syndrom.de)



### Beschreibung des Syndroms

Das Syndrom ist benannt nach charakteristischen Lautäußerungen der betroffenen Säuglinge. Es ist gekennzeichnet durch geringes Wachstum, kleinen Kopf (Mikrozephalie), geistige Behinderung, Fehlförmigkeiten der Hände und Füße, Gaumenspalte, Syndaktylien, Infektanfälligkeit, Skoliosen und Fehlbildungen der inneren Organe (etwa 50 % mit angeborenen Herzfehlern).

Die Kinder haben oft Schwierigkeiten beim Saugen und Schlucken. Hyperaktivität und Unruhe bessern sich zwar zunehmend, bedeutet aber im Kleinkindalter, dass die Kinder ständig beaufsichtigt werden müssen. Die Lebenserwartung ist offenbar nicht wesentlich verkürzt, sofern keine ernsten medizinischen Probleme auftreten. Es gibt derzeit jedoch noch keine Langzeitstudien dazu. (Auszüge aus Wikipedia).



### Herzfehler

Bei etwa 50 % der Betroffenen: meist **Vorhof- und Ventrikelseptumdefekte** (ASD, VSD).

Erklärung s. [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de) und [www.corience.org](http://www.corience.org).



## 5.2.4 Jacobsen- Syndrom (Deletion 11q23)

### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Ursache ist der Verlust (Deletion) eines Abschnitts im Endbereich des langen Arms von Chromosom 11 (11q23). Die Größe der Deletion kann dabei variieren. Der genetische Defekt verhält sich autosomal-dominant. Bei etwa 85 % der Betroffenen entstehen die Deletionen durch einen zufälligen, fehlerhaften Austausch von Chromosomenabschnitten während der Meiose bei einem Elternteil. Das Syndrom tritt hier spontan auf (Neumutation), in diesen Fällen besteht kein erhöhtes Wiederholungsrisiko bei Geschwisterkindern.

Bei etwa 15 % der Betroffenen wird das Syndrom durch eine balancierte (ausgeglichene) Translokation bei einem Elternteil verursacht. Dann beträgt das Wiederholungsrisiko bei weiteren Kindern 50 %. Durch eine Chromosomenuntersuchung der Eltern lässt sich eine solche balancierte Translokation abklären.



### Häufigkeit

Unbekannt, geschätzt werden 1 von 100.000 Neugeborenen.

### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

- » Verein für Eltern chromosomal geschädigter Kinder:  
[www.leona-ev.de](http://www.leona-ev.de)

### Beschreibung des Syndroms

Die Symptome des Jacobsen-Syndroms können sehr unterschiedlich stark ausgeprägt sein. Charakteristisch sind jedoch Auffälligkeiten an Kopf, Augen und Gesicht (zurückgezogener Kiefer, weit auseinander stehende Augen, Fehlbildungen an der Regenbogenhaut des Auges, tiefsitzende Ohren). Die meisten Kinder weisen eine leichte bis mittlere geistige Behinderung auf. Das häufigste Krankheitssymptom bei über 90 % aller Betroffenen, ist eine eingeschränkte bzw. fehlerhafte Produktion der Blutplättchen, wodurch eine erhöhte Blutungsneigung besteht. Bei etwa 55 % der Kinder liegen angeborene Herzfehler vor.

Die Prognose der Kinder hängt insbesondere von der Schwere des Herzfehlers und dem Ausmaß der Blutgerinnungsstörung ab.





## Herzfehler

Bei etwa 55 % der Betroffenen: 70 % fehlende oder unterentwickelte linke Herzkammer (HLHS). Lesen Sie dazu unsere Broschüre „Univentrikuläres Herz / HLHS“ auf [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de)

Erklärung s. [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de) und [www.corience.org](http://www.corience.org).

### 5.2.5 Deletion 1p36 (partielle Monosomie 1p36)



#### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Ursache ist ein Verlust (Deletion) eines Abschnitts im Bereich des kurzen Arms von Chromosom 1 (1p36). Die Größe der Deletion kann variieren. Der genetische Defekt verhält sich autosomal-dominant.

Bei den meisten Betroffenen entstehen die Deletionen durch einen zufälligen, fehlerhaften Austausch von Chromosomenabschnitten während der Meiose bei einem Elternteil. Das Syndrom tritt hier spontan auf (Neumutation), in diesen Fällen besteht kein erhöhtes Wiederholungsrisiko bei Geschwisterkindern.

Seltener wird das Syndrom durch eine balancierte (ausgeglichene) Translokation bei einem Elternteil verursacht. Dann beträgt das Wiederholungsrisiko bei weiteren Kindern 50 %. Durch eine Chromosomenuntersuchung der Eltern lässt sich eine solche balancierte Translokation abklären.



Foto: klay/org - iStock.com

## Häufigkeit

1 - 2 von 10.000 Neugeborenen.

### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

- » Verein für Eltern chromosomal geschädigter Kinder: [www.leona-ev.de](http://www.leona-ev.de)

### Beschreibung des Syndroms

Die Symptome können unterschiedlich stark ausgeprägt sein. Charakteristisch sind vorgeburtliche Entwicklungsverzögerungen, bestimmte Auffälligkeiten an Kopf und Gesicht (gerade Augenbrauen, tief liegende Augen, breite und flache Nasenwurzel/Nasenrücken, Mittelgesichtshypoplasie, spitzes Kinn, tiefsitzende Ohren), reduzierte Intelligenz, Krampfanfälle, Muskelschwäche, Seh- und Hörstörungen sowie Kleinwüchsigkeit. Die Mehrheit der Kinder ist in der Entwicklung stark verzögert. Bei über 40 % der Kinder zählen angeborene Herzfehler zum Krankheitsbild.

Einige Probleme, z.B. Krampfanfälle, können sich im Verlauf bessern. Die Patienten bleiben im täglichen Leben dauerhaft von fremder Hilfe abhängig. Sie erreichen in der Regel das Erwachsenenalter.

### Herzfehler

Bei über 40 % der Betroffenen: **Persistierender Ductus Arteriosus (PDA)**, **Fallot-Tetralogie**, **Vorhof- und Ventrikelseptumdefekte (ASD, VSD)**, **Ebstein-Anomalie** und **dilatative Kardiomyopathien**. Lesen Sie dazu unsere Broschüre „Kardiomyopathien“.

Erklärung : [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de) und [www.corience.org](http://www.corience.org).





## 5.2.6 Wolf-Hirschhorn-Syndrom (WHS, Wolf-Syndrom, 4p Syndrom, partielle Monosomie 4p)



### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Ursache ist der Verlust (Deletion) eines Abschnitts am Ende des kurzen Arms von Chromosom 4 (4p16). Die Größe der Deletion kann variieren und beeinflusst die Schwere des Syndroms. Der genetische Defekt verhält sich autosomal-dominant.

Bei etwa 85-90 % der Betroffenen entstehen die Deletionen durch einen zufälligen, fehlerhaften Austausch von Chromosomenabschnitten während der Meiose bei einem Elternteil. Das Syndrom tritt hier spontan auf (Neumutation), in diesen Fällen besteht kein erhöhtes Wiederholungsrisiko bei Geschwisterkindern.

Bei etwa 10-15 % der Betroffenen wird das Syndrom durch eine balancierte (ausgeglichene) Translokation bei einem Elternteil verursacht. Dann beträgt das Wiederholungsrisiko bei weiteren Kindern 50 %. Durch eine Chromosomenuntersuchung der Eltern lässt sich eine solche balancierte Translokation abklären.



Foto: Köpenicker - fotolia.com



### Häufigkeit

Ca. 1 von 50.000 Neugeborenen, Mädchen sind häufiger betroffen als Jungen.



### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

- » Verein für Eltern chromosomal geschädigter Kinder: [www.leona-ev.de](http://www.leona-ev.de)



### Beschreibung des Syndroms

Symptome sind vor- und nachgeburtlich verlangsamtes Wachstum, charakteristische Gesichtsfehlbildungen mit hoher Stirn, vergrößertem Augenabstand, nach unten abfallenden Lidachsen, einer breiten Nase,

kleinem Kiefer, nach unten stehenden Mundwinkeln und Ohranhängseln oder -grübchen. Typischerweise sind die Kinder schon bei Geburt untergewichtig und haben einen zu kleinen Kopf.

Die geistige und motorische Entwicklung ist stark verzögert. Die meisten Patienten können nicht selbstständig essen oder sich anziehen. Weniger als die Hälfte der Betroffenen erlernt vor dem 12. Lebensjahr mit oder ohne Hilfe das Gehen. Das intellektuelle Defizit ist zumeist moderat bis schwer. Etwa 85 % der betroffenen Kinder leiden unter teilweise schwer zu behandelnden Krampfanfällen. Zusätzlich können verschiedene Organfehlbildungen auftreten, die vor allem Augen, Nieren, Skelettsystem und Herz (angeborene Herzfehler bei ca. 50 %) betreffen.

Zwei Drittel der Kinder überleben laut Literatur das 1. Lebensjahr.

### Herzfehler

Bei etwa 50 % der Betroffenen: vor allem Vorhof- und Ventrikelseptumdefekte (ASD, VSD).

Erklärung: [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de) und [www.corience.org](http://www.corience.org)



## 5.3 Monogen bedingte Syndrome

### 5.3.1 Marfan-Syndrom

### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Das Marfan-Syndrom wird durch verschiedene autosomal-dominante Mutationen im Fibrillin-Gen (FBN1 auf Chromosom 15) verursacht. Das Gen ist zuständig für die Produktion des Proteins Fibrillin, eine der wesentlichen Komponenten des Bindegewebes. Infolge der Mutationen kommt es zu einer mehr oder weniger ausgeprägten Instabilität aller Bindegewebe. Das Bindegewebe befindet sich außerhalb der Zellen und ist Teil der so genannten extrazellulären Matrix im gesamten Körper. Es besitzt eine wichtige Funktion als Stütz- und Strukturmaterial, verleiht dem Gewebe dabei sowohl Festigkeit als auch Elastizität.





Foto: Olesia Bilkei - fotolia.com

70 % der Fälle sind familiär bedingt, die restlichen 30 % treten spontan auf und sind auf Neumutationen in der Keimbahn der Eltern zurückzuführen.

Man kennt inzwischen ähnliche Formen von Bindegewebserkrankungen, die man unter der Bezeichnung Fibrillogenopathien zusammenfasst. Hierzu zählt u. a. das Loey-Dietz-Syndrom mit Mutationen in den Genen TGF- $\beta$ -I oder TGF- $\beta$ -II und ähnlichen Symptomen wie beim Marfan Syndrom.



### Häufigkeit

1 – 2 von 10.000 Neugeborenen.



### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

- » Marfan Hilfe Deutschland: [www.marfan.de](http://www.marfan.de)



### Beschreibung des Syndroms

Das Marfan-Syndrom ist eine systemische Erkrankung mit unterschiedlich kombinierten Symptomen:

- » am Herz- und Gefäßsystem, Skelettsystem: überlange Gliedmaßen, Spinnenfingerigkeit, Hochwuchs, überdehnbaren Gelenke, Fehlstellungen der Wirbelsäule, schwach entwickelte Muskulatur,
- » an den Augen: u. a. Linsenluxation, Kurzsichtigkeit, Grüner und Grauer Star und ggf.
- » an der Lunge: durch die Bindegewebsschwäche verursachter **Pneumothorax**.

Ursache ist die Instabilität sämtlicher Bindegewebe. Dabei muss nicht jeder Betroffene alle Symptome zeigen, auch die Stärke der Ausprägung kann deutlich variieren.

Bezüglich einer längeren Lebenserwartung ist der Bereich der Kinderkardiologie/Kardiologie besonders bedeutsam. Durch rechtzeitiges Erkennen des Marfan-Syndroms und durch Maßnahmen zur Verhinderung von gefährlichen Folgeerscheinungen kann die Entwicklung der lebensgefährlichen Komplikationen im Herz- und Gefäßsystem verhindert werden. Deshalb ist die Lebenserwartung optimal betreuter Marfan Patienten heute als nahezu normal anzusehen.

### Herzfehler

Die größten Gefahren des Marfan Syndroms sind durch Veränderungen im Herz- und Gefäßsystem bedingt: **Dilatation der Aortenwurzel**, **Aortenaneurysma** und **Aortendissektion** (Dissektion bzw. Aufspalten/Zerreißen der Wand der Aorta ascendens), Aortenklappeninsuffizienz, **Mitralinsuffizienz** und **Trikuspidalinsuffizienz**.

Herz-Kreislaufkrankungen sind die Ursache von über 90 % aller ernstesten Komplikationen, die nicht rechtzeitig diagnostiziert und behandelt werden. Eine meist plötzliche innerhalb weniger Minuten auftretende Längsspaltung der Aortenwand (Aortendissektion) geht mit heftigen Schmerzen in der Brustgegend einher und führt innerhalb von 14 Tagen bei 80 % aller unbehandelten Patienten zum Tode. Bei Kindern mit schweren Formen des Marfan-Syndroms kann es zu einer Herzschwäche kommen, die auf einer Undichtigkeit der Mitralklappe oder in seltenen Fällen, auf einer Herzmuskelschwäche beruht. Wichtig sind neben regelmäßigen Kontrollen die Anpassung der Lebensweise (keine Kontaktsportarten und keine schweren Lasten tragen), **Endokarditisprophylaxe** sowie Einnahme von **Beta-Blockern** zur Verzögerung der Aortenwurzelerweiterung. Erforderlich ist ggf. eine Operation an den Herzklappen oder der Aorta, um die Entwicklung schwerer Komplikationen zu verhindern.

Erklärung: [www.corience.org](http://www.corience.org).





## Erfahrungsbericht: Leben mit Marfan - Katja

### Alles eine Frage des Blickwinkels

Im September 2002 erhielt ich die Bestätigung, dass ich das Marfan-Syndrom habe. Diese Krankheit kommt von der väterlichen Seite, unter anderem sind mein Vater und auch mein Bruder erkrankt. Ich war 24 Jahre alt und habe nach anfänglicher Betroffenheit die Krankheit wie auch die Bestätigung der Klinik in einer Schublade vergraben. Um mich selbst zu beruhigen, bin ich auf Anraten meines Bruders der Marfan Hilfe beigetreten. Mir ging es gut, und ich habe alles gemacht, was mir gefiel – diese Krankheit existierte nicht für mich. Ich hatte Angst, dass Marfan mein Leben verändert und die Krankheit die Überhand gewinnt.

Schulsport war immer ein Drama, weil ich danach ständig krank war, und auch sonst war ich häufig erschöpft. In der Familie wurde die Krankheit nicht besonders thematisiert. Nur engen Freunden erzählte ich davon und war sehr überrascht, als es Nachfragen zu der Krankheit gab, weil sich wirklich jemand näher damit beschäftigen wollte. Als ich meinen Mann kennenlernte, habe ich die Krankheit nicht verheimlicht, ihr aber noch immer keinen Raum gegeben. Ich konnte keinen Frieden damit schließen – zu oft konnte ich Dinge nicht machen. Ich hatte das Gefühl, dass die Krankheit mein Leben bestimmt.

### Beim Frauenseminar den Ängsten stellen, um vielleicht den Schrecken zu verlieren

Im Jahre 2013 erreichte mich ein Angebot über das Frauenseminar in Freiburg. Ich merkte sofort, dass dort Themen auf der Agenda standen, die mich auch im Umgang mit der Krankheit weiterbringen könnten. Des Weiteren wollte ich mich meinen Ängsten stellen, um vielleicht den Schrecken zu verlieren. Ich fühlte aber, dass ich diesen Weg nicht alleine gehen konnte – der Respekt davor war zu groß. Mein Mann hat mir sofort jeden Wind aus den Segeln genommen, indem er sagte: „... ok, ich komme mit und bin dann für dich da.“

Das erste Aufeinandertreffen in Freiburg war sehr herzlich und offen. Man sah und hörte, wie vielschichtig diese Krankheit ist – dies ging mir sehr nahe. Einen Artikel zu lesen ermöglicht es, die Fakten nicht so an sich heranzulassen. Zwei Tage Austausch von morgens bis abends lässt diese Mauer dagegen irgendwann rissig werden und die Fakten zu einem durchdringen. Dies tut durchaus weh, aber es bietet auch

Chancen. Zum Beispiel kann ich die Erfahrungen und Anregungen überdenken und in mein Leben einfließen lassen.

### Diagnose „Aorten-Durchmesser ist unverändert“

Ich hatte seit Jahren einen Aorten-Durchmesser von 39 mm. Da ich mich durch eine Ärztin der Marfan-Sprechstunde nicht gut behandelt gefühlt hatte, hatte mich diese Sprechstunde schon seit Jahren nicht mehr gesehen. Ich entschied mich, die jährlichen kardiologischen Untersuchungen in einem anderen Gefäß- und Herzzentrum machen zu lassen. Der Arzt kannte Marfan und ihm war auch die Marfan-Sprechstunde bekannt. Ich fühlte mich dort gut aufgehoben. Des Weiteren hatte ich ein Untersuchungsheft aus der Klinik, wo genau beschrieben war, was zu prüfen ist.

Ich freute mich immer über die Diagnose „Aorten-Durchmesser ist unverändert“ und „eine neue Untersuchung in einem Jahr“. Körperlich ging es mir zwar nicht so gut, aber dafür gab es immer genug Begründungen – das Herz wurde gerade untersucht, und deshalb kann es daran schon einmal nicht liegen. Ich musste mich am Wochenende immer hinlegen, um wieder Kraft für die nächste Arbeitswoche zu sammeln. Sport war immer noch nicht möglich, denn mein Puls sprang in die Höhe und ich war schnell erschöpft. Nun haben mir die Mädels beim Frauenseminar ihre Geschichten erzählt, die nicht nur vielseitig, sondern auch aufschlussreich waren. Ich werde nicht vergessen, wie es hieß: „Katja, sowohl das MRT als auch der Ultraschall sind nur so gut wie der, der davor sitzt und die Aufnahmen macht. Wenn man nicht weiß wo die Marfan-spezifischen Risiken sind, guckt man auch nicht danach.“ Diese Anmerkung klang logisch.

### Wir blickten in ein großes schwarzes Loch – ein Aorten-Aneurysma

Ich hatte zwar nach dem Frauenseminar einen Termin in dem Gefäß- und Herzzentrum, wollte aber nun doch in einer anderen Marfan-Sprechstunde vorstellig werden. Das Gefäß- und Herzzentrum stellte, wie die Jahre zuvor, keine nennenswerten Veränderungen fest, also ging ich mit allen Aufnahmen in die Marfan-Sprechstunde. Ich war mir aber des Ergebnisses sehr sicher! Die Ärztin wollte allerdings



Foto: Katja Fruchtenicht



weder meine Ultraschall- noch die MRT-Bilder angucken, sondern sich ein eigenes Bild machen. Wir fingen also mit dem Ultraschall an. Es dauerte vielleicht eine Minute, als sie den Ultraschallkopf nur ein wenig drehte und wir in ein großes schwarzes Loch blickten – es war mir sofort klar, dass dort etwas nicht stimmte. Das MRT bestätigte, was wir im Ultraschall gesehen und bereits befürchtet hatten – ich hatte ein Aorten-Aneurysma und dieses sollte schnellstmöglich operiert werden. Die David-OP wurde dann Halloween 2013 durchgeführt. Meine Klappe konnte rekonstruiert werden und der Aortenbogen wurde ersetzt.

### Ich saß auf einer tickenden Zeitbombe

Ich bin den Mädels vom Frauenseminar sehr dankbar für die offenen Worte. Ich saß auf einer tickenden Zeitbombe, und wähnte mich in Sicherheit. Nach dem Frauenseminar habe ich durchaus viel geweint und gelitten – ich habe viel Gesagtes und Erlebtes überdacht, und es war eine Achterbahnfahrt der Gefühle. Ich bin mir jetzt aber der Risiken bewusst und weiß auch, wo ich andere Probleme habe, was also Marfan-spezifisch ist. Das wiederum gibt mir ein beruhigendes Gefühl. Mr. Marfan, wie ich ihn nenne, sitzt nicht mehr in der Schublade. Er muss mit mir leben, genau wie ich mit ihm.

### Die erste Jogging-Strecke nach der OP - ein bewegender Moment



Foto: Katja Früchtenicht

Ich habe ein zweites Leben geschenkt bekommen und habe mit 35 Jahren endlich die Möglichkeit, Sport zu treiben und mich und mein Leben neu zu entdecken. Nach nicht einmal einem Jahr nach der Herz-OP bin ich mit meinem Mann eine in unserer Stadt beliebte Strecke von 7,4 km gejoggt. Es war ein bewegender Moment, und ich danke allen, die mich auf meinem Weg begleitet haben.

Es ist wichtig, Familie und Freunde zu haben, die einen nehmen wie man ist – und wir mit Marfan sind eben was ganz Besonderes.

Katja Früchtenicht

## 5.3.2 Noonan-Syndrom

### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Es existieren verschiedene Varianten des Noonan-Syndroms und die Ausprägung der Merkmale kann unterschiedlich stark sein. Bei den Betroffenen findet man autosomal-dominante Mutationen in verschiedenen Genen (PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, u. a.). Diese Gene enthalten Information für Faktoren des so genannten RAS/MAP-Kinase-Signalweges, der eine zentrale Funktion bei vielen Stoffwechsel- und Wachstumsvorgängen besitzt. Eine Störung dieses Signalweges hat tiefgreifende Folgen für die Entwicklung.

Bei etwa 50 % der Betroffenen handelt es sich um Neumutationen, d.h. sie treten spontan auf. Bei 50% ist das Syndrom familiär bedingt. Die Übertragung geschieht in der Regel durch die Mutter, da männliche Personen mit dem Noonan-Syndrom meistens unfruchtbar sind.

Das Noonan-Syndrom wird zusammen mit dem CFC-Syndrom (s. Seite 54), dem LEOPARD-Syndrom (s. Seite 56) und dem Costello-Syndrom (s. Seite 57) zu den neurokardiofaziokutanen Syndromen gezählt, mit typischen Merkmalen wie Herzfehler, Entwicklungsstörungen, **Makrozephalie** sowie z. T. Hautveränderungen und Skelettanomalien. Bei den Betroffenen findet man Mutationen in (z. T. den gleichen) Genen des RAS/MAP-Kinase-Signalweges. Die Mutationen sind bislang nur teilweise bekannt, die zugrundeliegende Genetik der Syndrome komplex und noch nicht vollständig geklärt.

### Häufigkeit

1 von 500 bis 1 von 2.500 Neugeborenen (eines der häufigsten genetischen Syndrome).

### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

» Noonan-Kinder: [www.noonan-kinder.de](http://www.noonan-kinder.de)

### Beschreibung des Syndroms

Kennzeichen sind u. a. Minderwuchs, **Makrozephalie**, charakteristische Gesichtszüge (z. B. weiter Augenabstand, hängendes Oberlid, Fehlsichtigkeit, Zahnfehlstellung; tiefsitzende Ohren, breiter Halsansatz), Sehbeeinträchtigungen und Hörminderungen, Blutgerinnungsstörun-





gen, Nierenfehlbildungen, Abnormalitäten im Muskel- und Skelettsystem, starke Essstörungen in früher Kindheit, sowie verzögerte motorische und kognitive Entwicklung. Weniger als 25 % der Kinder weisen eine leichte geistige Behinderung auf.

Die Merkmale können dabei sehr unterschiedlich ausgeprägt sein und treten nicht bei allen Betroffenen gleichermaßen auf, sie können sogar ganz fehlen. Mit steigendem Lebensalter verändern sich die Auffälligkeiten der Symptome, beim Erwachsenen werden die Gesichtszüge feiner oder können ganz unauffällig sein.

Betroffene mit dem Noonan-Syndrom können ein normales Leben führen, haben jedoch eine etwas geringere Lebenserwartung. Entscheidend für die Prognose ist die Schwere der Herzfehler.

Betroffene mit dem Noonan-Syndrom können ein normales Leben führen, haben jedoch eine etwas geringere Lebenserwartung. Entscheidend für die Prognose ist die Schwere der Herzfehler.



Foto: Tomasz Markowski - fotolia.com



### Herzfehler

Bei etwa 85 % der Betroffenen: zumeist **Pulmonalklappenstenosen** und **periphere Pulmonalstenosen**, **Vorhof-** und **Ventrikelseptumdefekte** (ASD, VSD) und **hypertrophe Kardiomyopathien**. Lesen Sie dazu unsere Broschüre „Kardiomyopathien“ auf [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de).

Erklärung: [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de) und [www.corience.org](http://www.corience.org).

### 5.3.3 CFC-Syndrom (Kardiofaziokutanen Syndrom)



#### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Für das Auftreten des CFC-Syndroms verantwortlich sind autosomal-dominante Mutationen in einer Reihe von Genen mit Information für Faktoren des so genannten RAS/MAP-Kinase-Signalweges, der eine zentrale Funktion bei vielen Stoffwechsel- und Wachstumsvorgängen besitzt (BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2). Alle bislang gesicherten Fälle waren Neumutationen, d.h. sind spontan aufgetreten.

Das CFC Syndrom wird zusammen mit dem Noonan Syndrom, dem LEOPARD-Syndrom und dem Costello-Syndrom zu den neurokardiofaziokutanen Syndromen gezählt, mit typischen Merkmalen wie Entwicklungsstörungen, sowie psychomotorische Verzögerung, verminderte Muskelspannung (**Muskelhypotonie**), Darmstörungen, Ernährungsprobleme mit Wachstumsstörungen (Minderwuchs), auffälliges, typisches Gesicht, Hautveränderungen, Hand- und Fußfehlbildungen, sowie Herzfehler.

Bei den Betroffenen findet man Mutationen in (z. T. den gleichen) Genen des für die Embryonalentwicklung wichtigen RAS/MAP-Kinase-Signalweges. Die Mutationen sind bislang nur teilweise bekannt, die zugrundeliegende Genetik der Syndrome komplex und noch nicht vollständig geklärt.

### Häufigkeit

Unbekannt, weltweit wurden bisher etwa 200 Patienten beschrieben.

### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

- » CFC-Angels e.V. Elternverein für Kinder mit Cardio-Fazio-Cutanem Syndrom: [www.cfc-syndrom.de](http://www.cfc-syndrom.de)

### Beschreibung des Syndroms

Es handelt sich um eine komplexe Kombination von Symptomen, verursacht durch Entwicklungsstörungen und Störungen des Nervensystems.

Entscheidend für eine Prognose sind die Ausmaße der Herzfehler, insbesondere die hypertrophe Kardiomyopathie kann in schweren Fällen die Lebenserwartung einschränken.

### Herzfehler

Bei etwa 70 % der Patienten: hauptsächlich **hypertrophe Kardiomyopathien** (Lesen Sie dazu unsere Broschüre „Kardiomyopathien“ auf [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de)), **Pulmonalstenosen** und **Vorhofseptumdefekte** (ASD).

Erklärung: [www.herzclick.de](http://www.herzclick.de) und [www.corience.org](http://www.corience.org).





### 5.3.4 LEOPARD-Syndrom



#### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Bei etwa 90 % der Betroffenen findet man autosomal-dominante Mutationen in einem Gen mit der Bezeichnung PTPN-11, seltener auch in RAF1 und BRAF. Die Gene enthalten die genetische Information für Faktoren des so genannten RAS/MAP-Kinase-Signalweges, der eine zentrale Funktion bei vielen Stoffwechsel- und Wachstumsvorgängen hat. Eine Störung dieses Signalweges hat tiefgreifende Folgen für die Entwicklung.

Bei etwa 50 % der Betroffenen tritt das Syndrom spontan auf (Neumutationen), bei 50 % familiär bedingt.

Das LEOPARD-Syndrom wird zusammen mit dem Noonan Syndrom (s. S. 53), dem CFC-Syndrom (s. S. 54) und dem Costello-Syndrom (s. S. 57) zu den neurokardiofaziokutanen Syndromen gezählt, mit typischen Merkmalen wie Herzfehler, Entwicklungsstörungen, Makrozephalie sowie z. T. Hautveränderungen und Skelettanomalien. Bei den Betroffenen findet man Mutationen in (z. T. den gleichen) Genen des für die Embryonalentwicklung wichtigen RAS/MAP-Kinase-Signalweges. Die Mutationen sind bislang nur teilweise bekannt, die zugrundeliegende Genetik der Syndrome komplex und noch nicht vollständig geklärt.



#### Häufigkeit

Unbekannt, weltweit wurden bisher etwa 200 Patienten beschrieben.



#### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

- » ACHSE: [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)
- » Noonan-Kinder: [www.noonan-kinder.de](http://www.noonan-kinder.de)



#### Beschreibung des Syndroms

LEOPARD ist ein Akronym und bezeichnet die hauptsächlichsten Symptome dieses Syndroms:

- » Lentigines (Leberflecken),
- » EKG Reizleitungsstörungen,
- » okulärer **Hypertelorismus**,

- » **Pulmonalstenosen**,
- » abnorme Genitalien,
- » retardiertes Wachstum und
- » Taubheit (Deafness).

Kennzeichen sind Anomalien vor allem der Haut, des Gesichtes und des Herzens. Im Gegensatz zum den verwandten Syndromen CFC und Costello findet sich beim LEOPARD-Syndrom in der Regel keine mentale Verzögerung. Ein Drittel der Betroffenen weist jedoch Lernschwierigkeiten auf.

Das Ausmaß der Herzfehler ist für die Prognose entscheidend, insbesondere die **hypertrophe Kardiomyopathie** kann in schweren Fällen die Lebenserwartung einschränken.

#### Herzfehler

Bei etwa 60 % der Patienten: hauptsächlich Pulmonalstenosen und hypertrophe Kardiomyopathien. Lesen Sie dazu unsere Broschüre „Kardiomyopathien“ auf [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de).

Erklärung: [www.corience.org](http://www.corience.org).



### 5.3.5 Costello-Syndrom

#### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Bei 90 % der Betroffenen findet man eine autosomal-dominante Mutation im HRAS-Gen in der Chromosomenregion 11p15.5. HRAS enthält die genetische Information für Faktoren des so genannten RAS/MAP-Kinase-Signalweges, der eine zentrale Funktion bei vielen Stoffwechsel- und Wachstumsvorgängen hat. Eine Störung dieses Signalweges hat tiefgreifende Folgen für die Entwicklung.

Alle bislang bekannten Fälle waren Neumutationen, d.h. sind spontan aufgetreten.

Das Costello-Syndrom wird zusammen mit dem Noonan Syndrom (s. S. 53), dem CFC-Syndrom (s. S. 54), und dem LEOPARD-Syndrom (s. S. 56) zu den neurokardiofaziokutanen Syndromen gezählt, mit typischen Merkmalen wie Herzfehler, Entwicklungsstörungen, sowie z. T. Hautveränderungen und Skelettanomalien. Bei den Betroffenen findet





man Mutationen in (z. T. den gleichen) Genen des für die Embryonalentwicklung wichtigen RAS/MAP-Kinase-Signalweges. Die Mutationen sind bislang nur teilweise bekannt, die zugrundeliegende Genetik der Syndrome komplex und noch nicht vollständig geklärt.



### Häufigkeit

Unbekannt, weltweit wurden bisher etwa 250 Patienten beschrieben.



### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

- » ACHSE: [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)
- » Noonan-Kinder: [www.noonan-kinder.de](http://www.noonan-kinder.de)
- » Kindernetzwerk: [www.kindernetzwerk.de](http://www.kindernetzwerk.de)



### Beschreibung des Syndroms

Kennzeichen sind Entwicklungsverzögerung, Kleinwüchsigkeit, vergrößerte Gesichtszüge, mentale Verzögerung, ungewöhnlich flexible Gelenke, Hautanomalien (überschüssige Haut im Nacken, an den Handinnenflächen, Fingern und Fußsohlen), Herzfehler (meist **Kardiomyopathien**), in seltenen Fällen sind andere innere Organe beteiligt. Weiterhin gibt es eine erhöhte Prädisposition für eine Vielzahl von Tumoren.

Die Prognose hängt vom Schweregrad der Kardiomyopathie und vom eventuellen Auftreten eines malignen Tumors ab.



### Herzfehler

Bei etwa 70 % der Patienten: hauptsächlich **Pulmonalklappenstenosen**, **Ventrikelseptumdefekte** (VSD) und **hypertrophe Kardiomyopathien**.

Erklärung: [www.herzklick.de](http://www.herzklick.de) und [www.corience.org](http://www.corience.org).

## 5.3.6 Holt-Oram-Syndrom

### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Das Holt-Oram-Syndrom wird durch autosomal-dominante Mutationen in den TBX3- und TBX5-Genen (Chromosomenregion 12q24.1) verursacht. Die TBX-Gene tragen Information für Faktoren, die andere Gene während der frühen Herzentwicklung steuern. In der Mehrheit der Fälle handelt es sich dabei um Neumutationen, d.h. sie treten spontan auf. Seltener ist das Syndrom familiär bedingt.

### Häufigkeit

Etwa 1 von 100.000 Neugeborenen.

### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

- » Genetische Poliklinik Heidelberg  
Ansprechpartnerin Frau Lilo Klaes  
E-Mail: [Lilo.Klaes@med.uni-heidelberg.de](mailto:Lilo.Klaes@med.uni-heidelberg.de)
- » Kindernetzwerk: [www.kindernetzwerk.de](http://www.kindernetzwerk.de)

### Beschreibung des Syndroms

Das Holt-Oram-Syndrom ist eine Kombination von leichten bis mittelschweren Herzfehlern und Fehlbildungen der oberen Gliedmaßen. Charakteristisch sind Fehlbildungen des Daumens oder der Speiche (Klumphand) sowie des Herzens. Die Stärke der Ausprägung kann sich von Patient zu Patient stark unterscheiden.

Die Lebenserwartung ist im Allgemeinen nicht eingeschränkt, wobei es hier vor allem auf die Art und die Behandelbarkeit des Herzfehlers ankommt.

### Herzfehler

Bei ca. 85 % der Betroffenen: zumeist **Vorhof-** und **Ventrikelseptumdefekte** (ASD, VSD), **Gefäßhypoplasien** und atrioventrikulärer Block.

Erklärung: [www.herzklick.de](http://www.herzklick.de) und [www.corience.org](http://www.corience.org).





### 5.3.7 CHARGE-Syndrom



Foto: CHARGE Syndrom e.V., Robert Bühler



#### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Kinder mit CHARGE-Syndrom weisen in 60-70 % autosomal-dominante Mutationen im CHD7-Gen (Chromosom 8q12) auf. Das Produkt dieses Gens gehört zu den so genannten Chromatin Remodeling-Faktoren – solche Faktoren sind an der Gen-Regulierung beteiligt und sorgen dafür, dass andere Gene an- oder abgeschaltet werden. Bei etwa 70 % der Fälle handelt es sich um Neumutationen, d.h. sie treten spontan auf. In seltenen Fällen ist das Syndrom familiär bedingt.

Bei den verbleibenden 30-40 % der Fälle mit gleichen Symptomen und Merkmalen wurden bislang keine genetischen Veränderungen gefunden.



#### Häufigkeit

Etwa 1 von 10.000 Neugeborenen.



#### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

- » Verein CHARGE Syndrom e.V.: [www.charge-syndrom.de](http://www.charge-syndrom.de)



#### Beschreibung des Syndroms

Beim CHARGE-Syndrom handelt es sich um einen genetischen Defekt, bei dem verschiedene Organe betroffen sind. Das Akronym CHARGE steht als Abkürzung für einige der häufigsten Symptome: **C** Kolobom des Auges (Augenfehlbildung und damit einhergehend Sehstörungen), **H** Herzfehler, **A** Atresie der Choanen (Verschluss der Nasengänge), **R** Retardiertes Wachstum und Entwicklungsverzögerung, **G** Geschlechtsorgan-Anomalien, **E** (Ear) Ohrfehlbildungen.

Charakteristisch sind auch Fehlbildungen der Speiseröhre sowie der Gesichtsnerven (Probleme beim Schlucken, Verlust des Geschmacksinns), Gesichtslähmungen, Schallempfindungs- und Gleichgewichtsstörungen. Meist besteht eine psychomotorische Entwicklungsverzögerung.

Die Lebenserwartung ist abhängig vom Schweregrad der Fehlbildungen; bis zu einem Drittel der Betroffenen versterben innerhalb der ersten sechs Lebensmonate.

#### Herzfehler

Bei ca. 80 % der Betroffenen: am häufigsten **Vorhof-** und **Ventrikel-septumdefekte** (ASD, VSD), **Falot-Tetralogie** und Fehlbildungen des **Aortenbogens**.

Erklärung: [www.herzclick.de](http://www.herzclick.de) und [www.corience.org](http://www.corience.org).



### 5.3.8 Ellis-van-Crevelde-Syndrom



#### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Das Ellis-van-Crevelde-Syndrom (EVC-Syndrom) wird verursacht durch autosomal-rezessive Mutationen in den Genen EVC1 und EVC2 auf Chromosom 4p16. Die Funktion dieser Gene bzw. der Genprodukte ist noch unklar. Auch lassen sich Mutationen in EVC1 und EVC2 nicht bei allen Betroffenen nachweisen. Es liegt offensichtlich eine komplexe Genetik vor, in der möglicherweise noch weitere Mutationen in anderen Genen eine Rolle spielen.



Foto: Dan Race - fotolia.com

#### Häufigkeit

Unbekannt, geschätzt werden 1 von 140.000 Neugeborenen. In einigen Bevölkerungsgruppen tritt das Syndrom allerdings signifikant häufiger auf, z. B. bei den Amischen in Pennsylvania/USA und den Aborigines in Westaustralien.



#### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

- » ACHSE: [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)
- » Kindernetzwerk: [www.kindernetzwerk.de](http://www.kindernetzwerk.de)





### Beschreibung des Syndroms

Kennzeichen des EVC-Syndroms sind multiple Fehlbildungen: kurze Rippen und unterentwickelte Lungen, mehr als fünf Finger oder Zehen pro Hand bzw. Fuß, Lippenpaltbildungen, Kleinwüchsigkeit, schmaler und enger Brustkorb und in 60 % der Fälle ein Herzfehler.

Die Lebenserwartung hängt ab von den Atmungsschwierigkeiten, die aufgrund des schmalen Brustkorbs auftreten und mit der Schwere des Herzfehlers.



### Herzfehler

Bei ca. 60 % der Betroffenen: meistens **Vorhofseptumdefekte** (ASD).

Erklärung: [www.herzklick.de](http://www.herzklick.de) und [www.corience.org](http://www.corience.org).

### 5.3.9 Alagille-Syndrom



#### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Das Alagille-Syndrom wird von zwei autosomal-dominanten Mutationen verursacht. Dabei werden zwei Unterformen der Krankheit unterschieden: eine Mutation auf Chromosom 20p12 im Gen JAG1 (als ALGS1 bezeichnet) und auf Chromosom 1p12 im Gen Notch2 (ALGS2). Die Produkte der beiden Gene spielen eine wichtige Rolle bei der Übertragung von Signalen zwischen verschiedenen Zellen.

Das Syndrom entsteht spontan, d.h. durch eine Neumutation, es kann aber auch familiär auftreten.

#### Häufigkeit

Unbekannt, geschätzt werden 1 – 1,4 von 100.000 Neugeborenen.

#### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

- » Verein leberkrankes Kind: [www.leberkrankes-kind.de/krankheitsbilder/das-allagille-syndrom/](http://www.leberkrankes-kind.de/krankheitsbilder/das-allagille-syndrom/)



### Beschreibung des Syndroms

Charakteristisch für das Alagille Syndrom sind gestörte Leberfunktion und Gallenstauung (und damit einhergehend eine Gelbsucht der Neugeborenen), typische Auffälligkeiten des Gesichts (breite Stirn, tiefliegende Augen, schmales Kinn) und Skelettanomalien, Juckreiz während der ersten Lebensjahre (Ablagerungen von Gallensalzen unter der Haut), Gedeihstörungen, Erkrankungen des Auges und der Sehnerven sowie angeborene Herzfehler. Die Merkmale treten sehr variabel von mild bis schwer auf. Seltener liegt eine leichte geistige Behinderung vor.

Die Prognose des Alagille-Syndroms gilt als günstig. Aussagen über eine Langzeitprognose sind z. Z. noch nicht sicher möglich. Aus amerikanischen Studien weiß man aber, dass sich viele der Symptome wie Gelbsucht, Juckreiz und Cholesterinablagerungen bessern und etwa bis zum zehnten Lebensjahr bei den meisten Kindern ganz verschwinden, auch wenn die Blutwerte nicht ganz normal sind.

Aus diesen Untersuchungen geht aber auch hervor, dass etwa 15 % der Patienten eine Leberzirrhose entwickeln. Einige Patienten aus diesen Studien mit einer schweren Form des Alagille-Syndroms verstarben vor dem zehnten Lebensjahr aufgrund von Leberkomplikationen oder schweren Herz- und Blutgefäßanomalien.

### Herzfehler

Bei 80-90 % der Betroffenen: **periphere Pulmonalstenosen** und **Pulmonalklappenstenosen**, **Fallot-Tetralogie**, **Vorhof-** und **Ventrikelseptumdefekte** (ASD, VSD).

Erklärung : [www.herzklick.de](http://www.herzklick.de) und [www.corience.org](http://www.corience.org).

### 5.3.10 Kabuki-Syndrom

#### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Das Kabuki Syndrom wird nach dem gegenwärtigen Stand der Forschung bei 50-80 % der Betroffenen durch verschiedene, autosomal-dominante Mutationen im Gen KMT2D (auch bekannt unter MLL2) auf dem langen Arm von Chromosom 12 in der Region q13.12 verursacht. Das Produkt des KMT2D-Gens gehört zu den Faktoren, die



die Aktivität von Genen beeinflussen können, d. h. andere Gene oder Gen-Gruppen an- oder abgeschaltet können.

Neben Mutationen im KMT2D-Gen wurden in selteneren Fällen autosomal-dominante Mutationen im Gen KDM6A auf dem kurzen Arm des X-Chromosoms (Region p11.2) beschrieben.

Meistens handelt es sich um spontan auftretende Neumutationen, selten familiär bedingte Fälle.



### Häufigkeit

Etwa 1 von 30.000 Neugeborenen.



### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

- » ACHSE: [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)
- » Noonan-Kinder: [www.noonan-kinder.de](http://www.noonan-kinder.de)
- » Kindernetzwerk: [www.kindernetzwerk.de](http://www.kindernetzwerk.de)



### Beschreibung des Syndroms

Die Bezeichnung „Kabuki-Syndrom“ basiert auf einigen der Gesichtszüge der Betroffenen, die an die geschminkten Schauspieler des traditionellen japanischen Kabuki-Theaters erinnern. Dazu zählen verlängerte Lidspalten, bogenförmige breite Augenbrauen, lange Wimpern, eine flache, breite Nasenspitze und große, abstehende Ohren.

Weitere Symptome des Kabuki-Syndroms sind Skelettanomalien (u. a. **Skoliose**, häufig Fehlbildungen der Hände, Zahnanomalien), Wachstumsverzögerung, Kleinwuchs, leichte bis mittlere geistige Behinderung, Hörstörungen und z. T. Hörverlust, neurologische Symptome wie Muskelhypotonie, Krampfanfälle, **Mikrozephalie** und Sehstörungen sowie verschiedene Herzfehlbildungen. Bei Jugendlichen werden Funktionsstörungen des Immunsystems und eine erhöhte Infektionsneigung beschrieben.

Die Prognose wird von Orphanet immer noch günstig beschrieben, obwohl eine hohe Sterblichkeit vorliegt ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)). Die Lebenserwartung hängt z.T. von Komplikationen des Herzens und Immunsystems ab.

## Herzfehler

Bei ca. 50 % der Betroffenen: **Vorhofseptumdefekte, Ventrikelseptumdefekte, Aortenisthmusstenosen, Aortenbogen-Anomalien, PDA, HLHS.**

### 5.3.11 Goldenhar-Syndrom

#### Beschreibung der genetischen Abweichung und ihre Entstehung

Das Goldenhar-Syndrom zählt zu einer Gruppe von unterschiedlich stark ausgeprägten Fehlbildungen im Bereich des Gesichtes, der Ohren und der Wirbelsäule, die unter der Bezeichnung Oculo-Auriculo-Vertebrales Spektrum (OAVS) zusammengefasst werden (Oculo-Auriculo-Vertebrale Dysplasie/OAV, Kraniofaziale Mikrosomie, Hemifaziale Mikrosomie). Das Syndrom tritt in den meisten Fällen spontan auf, über die Ursachen ist noch wenig bekannt. Es werden sowohl äußere (mütterlicher Diabetes, Medikamente) als auch genetische Faktoren angenommen und es wurden nur sehr wenige familiäre Fälle beschrieben. Neuere Untersuchungen deuten jedoch darauf hin, dass genetische Faktoren eine größere Rolle spielen als bislang vermutet. Da das Syndrom sehr unterschiedlich stark ausgeprägt auftritt, wurden familiäre Häufungen in der Vergangenheit möglicherweise übersehen.

Auch über die Entstehung des Syndroms ist wenig bekannt, man vermutet eine Unterbrechung der Blutversorgung während der frühen Embryoentwicklung, die zu Entwicklungsstörungen im Bereich des 1. und 2. Kiemenbogens führen. Hiervon sind unter anderem diejenigen Bereiche des Embryos betroffen, die sich später zu Ohren und Kiefer entwickeln.

#### Häufigkeit

Angaben zur Häufigkeit liegen zwischen 1 – 9 von 26.000 Neugeborenen. Jungen sind häufiger betroffen als Mädchen.

### Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

- » Netzwerk Goldenhar-Syndrom und Ohrmuscheldysplasie e.V.: [www.goldenhar.de](http://www.goldenhar.de)





## Beschreibung des Syndroms

Symptome des Goldenhar-Syndroms sind Fehlbildungen im Bereich des Gesichtes, der Augen, der Ohren und der Wirbelsäule. Die Fehlbildungen im Gesicht betreffen häufig nur eine Seite (unilateral), können aber auch beidseitig (bilateral) auftreten. Bedingt durch die Fehlbildungen im Bereich des Gesichtes und des Kiefers kann es zu weiteren Problemen kommen, u. a. Atemschwierigkeiten, Hörschäden und Taubheit, Zahn-Problemen und durch eine Asymmetrie der Zunge zu Sprachstörungen. Möglich sind auch Verwachsungen der Halswirbelsäule, Herzfehler und in selteneren Fällen auch Nierenschäden.

Die Prognose ist abhängig von den vorliegenden Symptomen und der Stärke ihrer Ausprägung.



## Herzfehler

Bei 15 - 30 % der Betroffenen: darunter **Fallot-Tetralogie**, **Vorhof-** und **Ventrikelseptumdefekte** (ASD, VSD), **Transposition der großen Gefäße** (TGA), **Dextrokardie**.

## Quellen

- » Eigene sowie Ausschnitte aus Artikel „Syndrome: Ursachen/ Genetik von Dr. H. Seidel, Medizinische Genetik, Klinikum der Universität München und Dr. Stephanie Weismann-Günzler in BVHK-Broschüre „Pränatale Diagnostik angeborener Herzfehler 2010“
- » [www.corience.org](http://www.corience.org), [www.wikipedia.de](http://www.wikipedia.de), [www.orpha.net](http://www.orpha.net)
- » LL [Kinderkardiologie.org](http://Kinderkardiologie.org)

## 6. Ansprechpartner aus der Selbsthilfe

- » **Verein für Eltern chromosomal geschädigter Kinder:**  
[www.leona-ev.de](http://www.leona-ev.de)
- » **Verein CHARGE Syndrom:**  
[www.charge-syndrom.de](http://www.charge-syndrom.de)
- » **Förderverein für Menschen mit Cri-du-Chat Syndrom:**  
[www.5p-syndrom.de](http://www.5p-syndrom.de)
- » **Deutsches Down-Syndrom InfoCenter:**  
[www.ds-infocenter.de](http://www.ds-infocenter.de)
- » **Arbeitskreis Down Syndrom:**  
[www.down-syndrom.org](http://www.down-syndrom.org)
- » **Arbeitskreis DOWN-Syndrom:**  
[www.down-syndrom.de](http://www.down-syndrom.de)
- » **Marfan Hilfe Deutschland:**  
[www.marfan.de](http://www.marfan.de)
- » **Noonan-Kinder:**  
[www.noonan-kinder.de](http://www.noonan-kinder.de)
- » **Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland:**  
[www.turner-syndrom.de](http://www.turner-syndrom.de)
- » **Williams-Beuren-Syndrom:**  
[www.w-b-s.de](http://www.w-b-s.de)
- » **Förderverein für Menschen mit Cri-du-Chat Syndrom:**  
[www.5p-syndrom.de](http://www.5p-syndrom.de)
- » **Trisomie 18:**  
[www.trisomy18.eu](http://www.trisomy18.eu)
- » **ACHSE (Allianz chronischer seltener Erkrankungen):**  
[www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)
- » **Kindernetzwerk:**  
[www.kindernetzwerk.de](http://www.kindernetzwerk.de)



## Mitgliedsvereine im BVHK

### Ansprechpartner vor Ort



#### Kohki Regionalgruppe Berlin

#### Verein für Familien herzkranker Kinder und Jugendlicher in M/V

c/o Dr. Toralf Marten  
Fritz-Reuter-Weg 7a  
17498 Neuenkirchen (bei Greifswald)  
Tel. 01577-73 84 319  
info@herzkinder-mv.de  
www.herzkinder-mv.de

#### Herz-Kinder-Hilfe Hamburg e. V.

Geschäftsstelle c/o Inge Heyde  
Wolsteinkamp 63, 22607 Hamburg  
Tel. 040-82 29 38 81  
i.heyde@herzkinderhilfe.de  
www.herz-kinder-hilfe.de

#### Herzkinder OstFriesland e. V.

c/o Jörg Rüterjans  
Suurleegdenweg 5, 26607 Aurich - Walle  
Tel. 04941-60 44 316  
info@herzkinder-ostfriesland.de  
www.herzkinder-ostfriesland.de

#### Kleine Herzen Hannover e.V. Hilfe für kranke Kinderherzen

c/o Ira Thorsting  
Wirringer Str. 21a, 31319 Sehnde  
Tel. 05138-60 67 150  
ira.thorsting@t-online.de  
www.kleineherzen.de

#### Kohki Regionalgruppe Herzkinder Fulda

#### Aktion Kinderherz e. V. Düsseldorf

c/o Gabriele Mittelstaedt  
Goethestr. 41, 40670 Meerbusch  
Tel. 02159-91 26 44  
info@aktionkinderherz.de  
www.aktionkinderherz.de

#### Elterninitiative herzkranker Kinder Dortmund / Kreis Unna e.V.

c/o Mechthild Fofara  
Vorhölterstr. 63, 44267 Dortmund  
Tel. 02304-89 540  
fofara@t-online.de  
www.herzkinder-dortmund.de

#### Herzkinder Oberhausen und Umgebung e.V.

c/o Andrea Ruprecht  
Babcockallee 7, 46049 Oberhausen  
Tel. 0176-72388048  
herzkinder-oberhausen@t-online.de  
www.herzkinder-ob.de

#### Herzranke Kinder e. V.

c/o Inge Senger  
Albert-Schweitzer-Str. 44, 48149 Münster  
Tel. 0251-98 15 53 00  
info@herzranke-kinder-muenster.de  
www.herzranke-kinder-muenster.de

#### Fördermitglied im BVHK

#### Herzpflaster Coesfeld / Bunter Kreis Münsterland e.V.

c/o Petra Becks  
Ritterstr. 7, 48653 Coesfeld  
Tel. 02541-89 15 00  
herzpflaster@bunter-kreis-muensterland.de  
www.bunter-kreis-muensterland.de

#### Kinderherzhilfe Vechta e.V.

c/o Corinna Krogmann  
Sonnenblumenweg 12, 49377 Vechta  
Tel. 04441-15 99 638  
info@Kinderherzhilfe-Vechta.de  
www.kinderherzhilfe-vechta.de

#### Elterninitiative herzkranker Kinder, Köln e.V.

c/o Ute Braun-Ehrenpreis  
Quettinger Str. 42, 51381 Leverkusen  
Tel. 02171-55 86 92  
info@herzranke-kinder-koeln.de  
www.herzranke-kinder-koeln.de

#### Herzkrankes Kind Aachen e. V.

c/o Jörg Däsler  
Jülicher Str. 373, 52070 Aachen  
Tel. 0241-99 74 10 74  
verein@herzkrankeskindaachen.de  
www.herzkrankeskindaachen.de

#### Elterninitiative herzkranker Kinder und Jugendlicher Bonn e.V.

c/o Christian Behre  
Postfach 190204, 53037 Bonn  
info@herzkinder-bonn.de  
vorstand@herzkinder-bonn.de  
www.herzkinder-bonn.de

#### Kinderherzen-Fördergemeinschaft Deutsche Kinderherzzentren e.V.

c/o Jörg Gattenlöhner  
Elsa-Brändström-Str.21, 53225 Bonn  
Tel. 0228 422 800  
info@kinderherzen.de  
www.kinderherzen.de

#### Hypoplastische Herzen Deutschland e.V.

c/o Birgit Höveler  
Elisenstr.12, 53859 Niederkassel  
Tel. 02208-77 00 33  
b.hoeveler@hhdev.eu  
www.hypoplastische-herzen-deutschland.de

#### Herzranke Kinder Kohki e.V.

c/o Sigrid Schröder  
Westring 241, 55120 Mainz  
Tel. 06131-48 79 421, Mobil 0163-78 21 206  
kohki-herz@web.de  
www.kohki.de

#### Kohki Regionalgruppe Berlin

c/o Sigrid Schröder  
Tel. 0163-78 21 206

#### Kohki Regionalgruppe Herzkinder Fulda

c/o Fam. Ossenkopp-Wetzig  
Haderwaldstr. 87, 36041 Fulda  
Tel. 0661-20 60 28 33, Mobil 0160-18 04 191  
herzkinder-fulda@gmx.de  
www.herzkinder-fulda.de

#### Kohki Regionalgruppe Vorderpfalz

c/o Andrea Müller  
Hauptstr. 1  
76726 Germersheim  
Tel. 0177-45 06 330  
acmueller@web.de

#### Kohki Regionalgruppe Thüringen

c/o Sandra Hollmann  
Leutertstr. 19  
99510 Apolda  
0176-23758871  
sandra.hollmann@freenet.de

#### Kleine Herzen Westerwald e.V.

c/o Günter Mies  
Hirzbach 9, 56462 Höhn  
Tel. 02661-82 87  
info@kleine-herzen-westerwald.de  
www.kleine-herzen-westerwald.de

#### Kinderherzen heilen e.V. - Eltern herzkranker Kinder - Gießen

c/o Michael Hauk  
Am Söderpfad 2a, 61169 Friedberg  
Tel. 06031-77 01 63  
kontakt@kinderherzen-heilen.de  
www.kinderherzen-heilen.de

#### Herzkrankes Kind Homburg/Saar e.V.

c/o Bernd Funk  
Überhofer Straße 37, 66292 Riegelsberg  
Tel. 06806-34 30  
info@herzkrankes-kind-homburg.de  
www.herzkrankes-kind-homburg.de

#### Elterninitiative Herzkranker Kinder e. V., Tübingen, (ELHKE)

c/o Mita Ettischer  
Königstraße 77, 72108 Rottenburg  
Tel. 07472 - 9695024  
info@elhke.de  
www.elhke.de

#### Herzkinder Unterland e. V.

c/o Heidi Tilgner-Stahl  
Leinburgstr. 5, 74336 Brackenheim  
Tel. 07135-96 13 41  
vorstand@herzkinder-unterland.de  
www.herzkinder-unterland.de

#### Kohki Regionalgruppe Vorderpfalz

#### Herzklopfen Elterninitiative Herzranke Kinder Südbaden e.V.

c/o Petra Huth  
Kandelstr. 36, 79312 Emmendingen  
Tel. 07641-16 67  
info@herzklopfen-ev.de  
www.herzklopfen-ev.de

#### Junge Herzen Bayern

c/o Michael Brandmayer  
Holzfeldstr. 24, 85457 Wörth - Hörlkofen  
Tel. 08122-95 63 22  
info@junge-herzen-bayern.com  
www.junge-herzen-bayern.com

#### Ulmer Herzkinder e.V.

c/o Joachim Eifert  
Bachmayerstraße 21, 89081 Ulm  
Tel. 0731-69 343  
info@ulmer-herzkinder.de  
www.ulmer-herzkinder.de

#### Kohki Regionalgruppe Thüringen



## 8. Glossar

- » **Adenin:** Organische Base der DNA - einer der vier Bausteine der Erbsubstanz. Wird in der DNA-Sequenz mit einem „A“ abgekürzt.
- » **Allel:** Unterschiedliche Formen eines Gens (Allel ist gleichbedeutend mit dem Begriff „Gen“, wenn damit eine spezifische DNA-Sequenz gemeint ist). Im diploiden Genom gibt es immer zwei Allele, jeweils eines auf dem mütterlichen und eines auf dem väterlichen Chromosom. Die beiden Allele stehen in Wechselwirkung miteinander. Ein Allel kann sich dominant (bestimmt die Merkmalsausprägung) oder rezessiv (unterliegt bei der Merkmalsausprägung) gegenüber dem anderen Allel verhalten, oder es sind beide Allele an der Merkmalsausprägung beteiligt (intermediär).
- » **Aneuploidie:** Genetische Veränderung bzw. Mutation, bei der einzelne Chromosomen zusätzlich zum üblichen Chromosomensatz vorhanden sind oder fehlen (Überzahl oder Verlust ganzer Chromosomen). Siehe auch Aneuploidie.
- » **Aorta:** Hauptschlagader, von der linken Herzhälfte abgehend.
- » **Aortenisthmusstenose** (auch Koarktation der Aorta): Angeborene Herzerkrankung, bei der eine Verengung der Körperhauptschlagader besteht, die mittels Herzkathetereingriff oder Herzoperation behandelt werden kann.
- » **Aortenaneurysma:** Erweiterung oder „Aussackung“ der Hauptschlagader (Aorta).
- » **Aortendissektion:** Aufspaltung der Wandschichten der Hauptschlagader (Aorta), meist verursacht durch einen Einriss der inneren Gefäßwand.
- » **Aortenstenose:** (Kurzform für Aortenklappenstenose) Herzklappenfehler, bei dem der Ausflusstrakt des linken Ventrikels verengt ist.
- » **Aortenwurzel:** Herznahe Region der Aorta.
- » **ASD, Atriumseptumdefekt:** Vorhofseptumdefekt oder Vorhofscheidewanddefekt.
- » **Atresie:** Nichtanlage oder Verschluss von Körperöffnungen oder Hohlorganen (z. B. auch Herzklappen)
- » **autosomal dominant:** Eigenschaft eines Allels/Gens, das auf einem der 22 Autosomen liegt und unabhängig vom Geschlecht vererbt wird. Das Allel (ggf. eine neue Mutation) setzt sich bei der Merkmalsausprägung gegenüber dem zweiten Allel (ggf. das vorhandene „normale“ Allel) durch. Sollte das Allel bzw. die neue Mutation eine Krankheit oder Fehlbildung verursachen, tritt diese sofort in Erscheinung. Für die Kinder eines Erkrankten besteht ein Risiko von 50 %, das defekte Allel zu erben und ebenfalls Merkmalsträger zu sein. Sind beide Eltern erkrankt und heterozygot steigt das Risiko auf 75 %. Ist ein Elternteil homozygot, liegt das Risiko bei 100 %.
- » **autosomal rezessiv:** Eigenschaft eines Allels/Gens, das auf einem der 22 Autosomen liegt und unabhängig vom Geschlecht vererbt wird. Das Allel (ggf. eine neue Mutation) unterliegt bei der Ausprägung gegenüber dem zweiten Allel (ggf. das vorhandene „normale“ Allel). Sollte das Allel bzw. die neue Mutation eine Krankheit oder Fehlbildung verursachen können, wird diese zunächst nicht sichtbar. Der/die Betroffene ist jedoch Träger der Mutation und gibt diese mit einer 50 %igen Wahrscheinlichkeit an die Nachkommen weiter. Die Mutation kann so für viele Generationen unentdeckt bleiben. Erst wenn ein Träger der Mutation ein Kind mit einem weiteren Betroffenen mit dieser Mutation bekommt, kommt es mit 25 %iger Wahrscheinlichkeit zum Ausprägung der Erkrankung.
- » **Autosomen:** Alle Chromosomen eines Chromosomensatzes mit Ausnahme der Geschlechtschromosomen.
- » **AV Kanal komplett:** Atrio-ventrikulärer Septumdefekt (Abk. AVSD); wurde früher als Endokardkissende-fekt bezeichnet; kombinierte Fehlbildung des Herzens im Bereich von Vorhof, Kammer und Scheidewand, bei der es zu offenen Verbindungen der Vorhöfe und Hauptkammern kommt.
- » **AVSD:** Siehe AV Kanal komplett.
- » **Beta-Blocker:** Medikament bei Bluthochdruck und Koronarer Herzkrankheit.
- » **bikuspidale Aortenklappe:** Die Aortenklappe besteht nur aus zwei Taschenklappen, anstatt aus drei wie im Normalfall (trikuspid).
- » **Centromer:** Verknüpfungspunkt für die Chromosomen-Kopien (Schwesterchromatiden) und Ansatzstelle für die „Spindelfasern“, mit deren Hilfe Chromosomen bei einer Zellteilung geordnet verteilt werden.
- » **Chromatiden:** Bezeichnung für die beiden Chromosomen-Kopien, die vor jeder Zellteilung erzeugt werden.
- » **Chromosom:** Träger der Erbinformation oder auch „Verpackungseinheit“ für das genetische Material. Chromosomen sind während der Zellteilung lichtmikroskopisch sichtbar.

- » **Chromosomenaberration:** Überbegriff für Chromosomenveränderungen, die sich auf die Gesamtzahl der Chromosomen beziehen (z. B. Trisomien, Monosomien, s. auch Genommutationen), sowie lichtmikroskopisch erkennbare Veränderungen der Chromosomenstruktur (z. B. Deletionen, Duplikationen, Translokationen).
- » **Chromosomenanalyse:** Mikroskopische Untersuchung der Chromosomen eines Menschen, auf deren Basis das Karyogramm und der Karyotyp erstellt werden.
- » **Chromosomenmutation:** Genetische Veränderung bzw. Mutation durch Änderung der Chromosomenstruktur, z. B. Verdoppelung (Duplikation), Verlust (Deletion) oder Austausch (Translokation) von Chromosomenabschnitten.
- » **Chromosomensatz:** Gesamtzahl der Chromosomen einer Zelle. Körperzellen haben einen diploiden, zweifachen Satz (jeweils ein mütterliches und ein väterliches Chromosom), Keimzellen (Ei- und Samenzellen) haben einen einfachen, haploiden Satz.
- » **Colobome / Iriskolombe:** Spaltbildung der Regenbogenhaut am Auge – Katzenauge.
- » **Crossing-over:** Austausch von genetischem Material im Anfangsstadium der Meiose/Keimzellbildung: mütterliche und väterliche Chromosomen „paaren“ sich bzw. lagern sich zusammen, um genetisches Material auszutauschen. Der Vorgang sorgt für neue Kombinationen des Erbguts und ist von der Natur so vorgesehen. Bei Kindern können dadurch einzelne Eigenschaften verschiedener Großeltern vereint auftreten.
- » **Cytosin:** Organische Base der DNA – einer der vier Bausteine der Erbsubstanz. Wird in der DNA-Sequenz mit einem „C“ abgekürzt.
- » **Deletion:** Bezeichnung für den Verlust von Teilen des DNA-Stranges: von einzelnen Basen/Bausteinen bis hin zu großen Chromosomenabschnitten. Für kleinere Chromosomenabschnitte wird auch der Begriff Mikrodeletion verwendet.
- » **Dextrokardie:** Organe liegen spiegelverkehrt.
- » **Dilatation:** Vergrößerung, Erweiterung.
- » **Dilatative Kardiomyopathie:** Herzmuskelerkrankung durch Vergrößerung der Herzkammern. Lesen Sie dazu unsere Broschüre „Kardiomyopathie“ auf [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de).
- » **diploid:** Zweifacher Chromosomensatz: 23 mütterliche und 23 väterliche Chromosomen. Damit ist auch jedes Allel/Gen zweimal vorhanden.
- » **DNA:** Abkürzung für Desoxyribonucleic acid, auf Deutsch Desoxyribonukleinsäure (die früher übliche deutsche Abkürzung DNS wird kaum noch verwendet). Substanz, die die Erbinformation trägt.
- » **DNA-Sequenzierung:** Methode, um die Basenabfolge eines DNA-Stranges zu bestimmen.
- » **dominant** (vorherrschend): Eigenschaft eines Allels/Gens, sich gegenüber einem anderen Allel des gleichen Gens bei der Merkmalsausprägung durchzusetzen.
- » **Ductus arteriosus Botalli:** Natürliche Gefäßverbindung zwischen Aorta und Lungenschlagader beim ungeborenen Kind, die sich normalerweise innerhalb von Stunden bzw. wenigen Tagen nach Geburt verschließt.
- » **Duplikation:** Verdoppelung eines Abschnittes eines Chromosoms bzw. des DNA-Stranges.
- » **Dysmorphiezeichen:** Veränderung der Gestalt von Organen.
- » **Dysplasie:** Fehlbildung von Geweben oder Organen.
- » **Ebstein:** Fehlbildung der Trikuspidalklappe (Herzklappe zwischen rechtem Vorhof und Ventrikel).
- » **Endokarditis:** Entzündung der Herzinnenhaut.
- » **Enzyme:** Aus Aminosäuren bestehende Riesenmoleküle, die die Reaktionen des Stoffwechsels in unserem Körper steuern und regeln. Fehlt ein Enzym, z. B. durch einen genetischen Defekt, kommt es zu Stoffwechselstörungen.
- » **extrazellulär:** Außerhalb der Zelle, Bereich zwischen den Zellen.
- » **Fallot- (oder Fallotsche) Tetralogie:** Angeborener Herzfehler mit vier anatomischen Abweichungen.
- » **FOR:** Familienorientierte Rehabilitation. Lesen Sie dazu unsere FOR-Broschüre auf [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de).
- » **freie Trisomie:** Es liegt ein vollständige, freies (d. h. nicht mit einem anderen Chromosom verknüpftes), überzähliges drittes Chromosom vor (s. auch Trisomie, Translokations-Trisomie).



- » **Gen:** Der Begriff „Gen“ wird unterschiedlich verwendet:
  1. ein spezifischer Abschnitt oder Gen-Ort auf dem Chromosom bzw. dem DNA-Strang, an dem sich gleiche oder verschiedene Varianten (Allele) eines Gens befinden.
  2. eine spezifische DNA-Sequenz mit einer definierten Funktion und Wirkung (in diesem Fall ist „Gen“ gleichbedeutend mit „Allel“).
- » **Genmutation:** Genetische Veränderung in einem einzelnen Gen, d. h. Mutationen, die nur ein Gen betreffen.
- » **Genom:** Gesamtheit der Erbinformation einer Zelle.
- » **Genommutation:** Genetische Veränderung bzw. Mutation, bei der einzelne Chromosomen zusätzlich zum üblichen Chromosomensatz vorhanden sind oder fehlen (Überzahl oder Verlust ganzer Chromosomen). Siehe auch Aneuploidie.
- » **Gonosomen:** Siehe Heterosomen.
- » **Guanin:** Organische Base der DNA - einer der vier Bausteine der Erbsubstanz. Wird in der DNA-Sequenz mit einem „G“ abgekürzt.
- » **haploid:** Einfacher Chromosomensatz (23 Chromosomen), von jedem Chromosom ist nur eine Variante vorhanden. Keimzellen (Ei- und Samenzellen) sind haploid. Die Allele/Gene sind in diesen Zellen jeweils nur einmal vorhanden.
- » **Heterosomen** (auch Gonosomen): Geschlechtschromosomen (X-Chromosom und Y-Chromosom). Normale menschlichen Körperzellen enthalten jeweils 2 Heterosomen, Frauen XX, Männer XY.
- » **Heterozygot:** An einem bestimmten Gen-Ort liegen auf den beiden entsprechenden Chromosomen von Mutter und Vater zwei unterschiedliche Allele, die bei der Merkmalsausprägung miteinander interagieren (s. dominant, rezessiv).
- » **Homologe Chromosomen:** Chromosomen mit gleicher Struktur und gleich angeordneten, einander entsprechenden Gen-Orten, z. B. Chromosom 1 von der Mutter und Chromosom 1 vom Vater. Homologe Chromosomen sind NICHT identisch. Sie können an einem bestimmten Gen-Ort verschiedene (heterozygot) oder gleiche (homozygot) Allele eines Gens tragen.
- » **homozygot:** An einem bestimmten Gen-Ort liegen auf den beiden entsprechenden Chromosomen von Mutter und Vater zwei identische Allele.
- » **Hypertelorismus:** Im Allgemeinen ein übernormal großer Abstand zwischen zwei Organen, meistens in Zusammenhang mit einem vermehrten Abstand zwischen den Augen benutzt (okulärer Hypertelorismus).
- » **Hypertrophe Kardiomyopathie:** Herzmuskelerkrankung durch Verdickung der linken Herzkammer. Lesen Sie dazu unsere Broschüre „Kardiomyopathie“ auf [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de).
- » **Hypoplasie:** Bezeichnung für die Unterentwicklung eines Organsystems, Organs oder Gewebes.
- » **HLHS, Hypoplastisches Linksherzsyndrom:** Einkammerherz – Lesen Sie dazu unsere Broschüre HLHS auf [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de).
- » **Kardiomyopathie:** Herzmuskelerkrankung – Lesen Sie dazu unsere Broschüre „Kardiomyopathie“ auf [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de).
- » **Karyogramm:** Geordnete Darstellung der Chromosomen, nachdem diese für die mikroskopische Analyse aus Blutzellen präpariert und mit Hilfe eines Fotos oder (heutzutage üblicherweise) einer Bildverarbeitungs-Software erfasst wurde.
- » **Karyotyp:** Beschreibt die Chromosomenausstattung und ggf. die Eigenschaften und Struktur der Chromosomen eines Menschen, u. a. auf der Basis eines Karyogramms.
- » **Katheteruntersuchung:** Ausführliche Erklärung in unserer Broschüre „Herzkatheter bei Kindern“ s. [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de).
- » **Koronarstenose:** Verengung der Koronararterien.
- » **Magnetresonanztomographie (MRT):** Bildgebendes Verfahren, auch Kernspintomographie genannt, zur Darstellung der inneren Organe und Gewebe mithilfe von Magnetfeldern und Wellen im Radiofrequenzbereich.
- » **Makrozephalie:** Fehlbildung, bei der der Kopf eine überdurchschnittliche Größe aufweist.
- » **Meiose:** Vorgang, bei dem (a) das Erbgut der Eltern neu kombiniert wird und (b) als Folge von zwei Zellteilungsschritten die Keimzellen (Ei- und Samenzellen) mit dem einfachen (haploiden) Chromosomensatz entstehen.
- » **Mikrodeletion:** (s. auch Deletion) Chromosomendefekt durch Verlust eines kleineren Abschnittes des Chromosoms, der mit den klassischen Methoden der lichtmikroskopischen Diagnostik nicht zu erkennen ist, sondern nur mit neueren Verfahren wie der FISH-Analyse.
- » **Mikrozephalie:** Fehlbildung, bei der der Kopf eine unterdurchschnittliche Größe aufweist.
- » **Mitralinsuffizienz:** Herzklappenfehler, Schwäche der Mitralklappe, dadurch eingeschränkte Funktion.
- » **Mitralklappe:** Herzklappe zwischen linkem Vorhof und linker Herzkammer.
- » **Mitose:** Zellteilung, bei der zwei identische Tochterzellen entstehen.
- » **monogen:** Ein Merkmal oder eine Krankheit wird durch Mutationen in EINEM Gen verursacht.
- » **Monosomie:** Eine Genommutation (oder Aneuploidie), bei der ein Chromosom des diploiden Chromosomensatzes fehlt, d. h. ein Chromosom liegt nicht zweifach (ein mütterliches und ein väterliches = homologes Paar), sondern nur einfach vor. Monosomien sind mit Ausnahme der Monosomie X0 grundsätzlich letal.
- » **Mosaik Trisomie 21:** Wenn eine Fehlverteilung (s. Non-Disjunction) von Chromosom 21 bei einer Zellteilung erst nach der Befruchtung der Eizelle stattfindet, besitzen die Betroffenen sowohl Zellen, die den normalen Satz von 46 Chromosomen mit 2x Chromosom 21 aufweisen, als auch Zellen, die 47 Chromosomen mit drei Chromosomen 21 enthalten. Solche als Mosaik-Formen bezeichneten Varianten gibt es auch bei anderen Chromosomenaberrationen.
- » **multifaktoriell:** Mehrere Faktoren (genetische Faktoren und/oder Umweltfaktoren) verursachen ein bestimmtes Merkmal bzw. eine Erkrankung oder Fehlbildung.
- » **Muskelhypotonie:** Verminderte Muskelspannung.
- » **Mutagen:** Faktor, der Mutationen, d. h. Veränderungen im Erbgut auslöst.
- » **Neumutation:** Zufällige, spontan (oder sporadisch) auftretende Mutationen.
- » **Non-Disjunction:** Nicht-Trennung der Chromosomen-Kopien (bzw. Schwester-Chromatiden) in der Mitose und im Meiose-Teilungsschritt 2 oder der homologen Chromosomen in Meiose-Teilungsschritt 1. Führt zu Fehlverteilungen der Chromosomen bei der Zellteilung.
- » **p- Arm:** Kurzer Arm eines Chromosoms.
- » **partielle Trisomie:** Wenn Teile eines Chromosoms verdoppelt (dupliziert) vorliegen, spricht man in einigen Fällen von einer partiellen Trisomie.
- » **PDA, Persistierender Ductus arteriosus:** s. Ductus arteriosus.
- » **Penetranz:** Prozentualer Anteil der Betroffenen, bei denen das Vorliegen einer bestimmten Mutation auch zur Ausprägung der Krankheit kommt. Bei 100 %iger Penetranz entwickeln ALLE Betroffenen das Krankheitsbild.
- » **Periphere Pulmonalstenose:** Verengungen in den Lungenschlagaderästen.
- » **Pneumothorax:** Eintritt von Luft in die spaltförmige Körperhöhle, die zwischen den beiden Blättern des Brustfells (Pleura) liegt. Behindert die Ausdehnung eines oder beider Lungenflügel, die dann nicht mehr oder nur noch eingeschränkt für die Atmung zur Verfügung stehen.
- » **Pulmonalatresie:** Verschluss der Pulmonalklappe.
- » **PAH, Pulmonale arterielle Hypertonie:** Zunehmender Anstieg des Gefäßwiderstandes und des Blutdrucks im Lungenkreislauf.
- » **Pulmonalstenose:** Verengung der Lungenschlagader.
- » **Punktmutation:** Nur einer Base der DNA bzw. ein Baustein ist von der genetischen Veränderung betroffen.
- » **q- Arm:** Langer Arm eines Chromosoms.
- » **rezessiv:** (zurücktretend) - Eigenschaft eines Allels, das gegenüber einem anderen Allel des gleichen Gens „unterlegen“ ist und sich deshalb in der Merkmalsausprägung nicht auswirkt.
- » **Skoliose:** Wirbelsäuleverkrümmung.
- » **sporadisch:** Alternativ verwendet für „spontan“. Beide Begriffe werden in der Genetik verwendet für das zufällige Auftreten von neuen Mutationen
- » **Strabismus:** Schielen.
- » **strukturelle Chromosomenaberrationen:** Chromosomenabschnitte sind in ihrem Aufbau verändert, d. h. Stücke fehlen, wurden verdoppelt, oder ein Stück eines Chromosoms wurde an ein anderes Chromosom geheftet (auch Chromosomenmutationen oder segmentale Aneuploidien).



- » **Supravalvuläre Aortenstenose:** Angeborener Herzfehler mit einer Verengung im Anfangsteil der Aorta kurz oberhalb der Aortenklappe. Seltene Form der Aortenstenose und wesentliches Merkmal des Williams-Beuren-Syndroms.
- » **Thymin:** Organische Base der DNA – einer der vier Bausteine der Erbsubstanz. Wird in der DNA-Sequenz mit einem „T“ abgekürzt.
- » **Thymus:** Organ des Lymphsystems.
- » **TGA, Transposition der großen Arterien:** Angeborener Herzfehler, bei dem Lungenschlagader und Hauptschlagader (Aorta) vertauscht sind.
- » **Translokation:** Chromosomenmutation, bei der ein Chromosomenabschnitt eines Chromosoms mit einem anderen, nicht-homologen Chromosom verknüpft wird. Im Extremfall kann sich ein ganzes Chromosom an ein anderes anlagern. Häufig tauschen zwei Chromosomen auch Abschnitte wechselseitig aus (reziproke Translokation).
- » **Trikuspidalinsuffizienz:** Undichtigkeit der Trikuspidalklappe des Herzens, während der Auswurfphase kommt es zu einem Rückfluss von Blut aus der rechten Herzkammer in den rechten Vorhof.
- » **Trisomie:** Eines der 23 Chromosomen liegt nicht wie im Normalfall zweifach (je eines von Mutter und Vater), sondern dreifach vor.
- » **TAC, Truncus Arteriosus communis:** Angeborener Herzfehler, lesen Sie dazu bitte unsere Broschüre TAC s. [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de).
- » **Ventrikel:** Herzkammer. Ein gesundes Herz besteht aus 4 Herzkammern, einem rechten und einem linken Vorhof sowie einer rechten und einer linken Herzkammer.
- » **VSD, Ventrikelseptumdefekt:** Angeborener Herzfehler, Kammerscheidewanddefekt.

## 6. Impressum

### Herausgeber

🏠 Bundesverband Herzranke Kinder e.V. (BVHK)  
Vaalser Str. 108  
52074 Aachen

☎ 0241-91 23 32  
✉ [info@bvhk.de](mailto:info@bvhk.de)  
🌐 [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de)  
🌐 [www.herzklick.de](http://www.herzklick.de)  
📘 [facebook.com/herzranke.kinder](https://facebook.com/herzranke.kinder)  
📺 [youtube.com/bvhkde](https://youtube.com/bvhkde)

### Redaktionelles Team

PD Dr. rer. nat. Thomas Pickardt, Berlin  
Hermine Nock und Monika Schraudy (BVHK)

Redigiert durch Prof. A. Schmaltz (Kinderkardiologie) und Prof. E. Sticker (Psychologin)  
Auszüge aus BVHK-Broschüre HLHS

### Gestaltung & Textsatz

Andreas Basler / [www.andreasbasler.de](http://www.andreasbasler.de)

### Icon Grafiken

Taras Livvy / Fotolia

### Druck

imageDRUCK+MEDIEN GmbH, Aachen

### Auflage

1. Auflage 2015: 2.500 Exemplare  
2. Auflage 2018: 1.500 Exemplare

Nachdruck, auch auszugsweise, nur mit ausdrücklicher Genehmigung des Herausgebers.  
Alle Rechte vorbehalten © **BVHK 2018**

### Hinweise

#### Personenbenennungen

Bei Personen wie Ärzte oder Pfleger verwenden wir der einfachen Lesbarkeit halber stets die männliche Form. Selbstverständlich werden damit Frauen wie Männer gleichermaßen angesprochen.

#### Urheberrechte

Bildnachweise für extern zugekaufte Bilder sind in den jeweiligen Beiträgen direkt auf den Seiten angeführt. Wir achten sorgfältig auf die Einhaltung von Bildnachweisen. Sollten Sie dennoch ein unzureichend gekennzeichnetes Bild finden, informieren Sie uns bitte. Wir korrigieren dann sofern möglich umgehend den Nachweis.

#### Spendenkonto

Bank: Sparkasse Aachen  
IBAN: DE93 3905 0000 0046 0106 66  
BIC: AACSD33



Unser Verein ist als gemeinnützig anerkannt (Vereinsregister Amtsgericht Aachen VR 2986) und wurde für seine nachprüfbar, sparsame und satzungsgemäße Mittelverwendung mit dem DZI-Spendensiegel ausgezeichnet.

#### Finanzielle Förderung

Mit freundlicher Unterstützung der Barmer

# BARMER

# Informationsbroschüre Syndrome, die mit angeborenen Herzfehlern einhergehen

**Bundesverband Herzranke Kinder e.V. (BVHK)**  
Vaalser Str. 108, 52074 Aachen



- ✉ info@bvhk.de
- ☎ 0241-91 23 32
- 🌐 www.bvhk.de
- 📠 0241-91 23 33
- 🌐 www.herzclick.de
- 📘 facebook.com/herzranke.kinder
- ▶ youtube.com/bvhkde



Deutsches  
Zentralinstitut  
für soziale  
Fragen (DZI)  
**Zeichen für  
Vertrauen**

## Spendenkonto

Bank: Sparkasse Aachen  
IBAN: DE93 3905 0000 0046 0106 66  
BIC: AACSD33

Verständliche Infos über angeborene Herzfehler  
Vorbeischaun und selber erleben:

Neu gestaltet,  
noch besser,  
jetzt reinklicken!  
herzclick.de



**Bundesverband  
Herzranke  
Kinder e.V.**

www.bvhk.de

