

## Ergänzungen zu Kap. 3.1

### **Smith-Lemli-Opitz Syndrom**

*Erstmals beschrieben:* David W. Smith, Luc Lemli, John M. Opitz (1964)

*Häufigkeit:* 1:20.000-40.000

*Ätiologie:* Stoffwechsellmutation

*Besonderheiten in Phänotyp/Entwicklung/Verhalten:* Mikrozephalie, blonde Haare, breite Nase, Epikanthus, tief angesetzte Ohren, Sehbehinderung durch Strabismus, Katarakt; Beeinträchtigung des Wachstums und der Entwicklung, typische Facies, Hypertonie (obwohl zunächst Hypotonie), Vierfingerfurche, Syndaktylie, Wachstumsstörungen, psychomotorische Retardierung; autoaggressives Verhalten.

*Häufige Erkrankungen:* Anfälle, angeborene Anomalien der meisten großen Organe; wiederkehrende Infektionen.

### **Smith Magenis-Syndrom**

*Erstmals beschrieben:* Ann Smith, Ellen Magenis (1980er Jahre)

*Häufigkeit:* 1:25.000-50.000

*Ätiologie:* Deletion 17p11.2

*Besonderheiten in Phänotyp/Entwicklung/Verhalten:* Mikrozephalie, charakteristische Gesichtszüge mit prominenter Stirn, schräge Lidachsen, weiter Augenabstand, große Ohrmuscheln, vorspringendes Kinn; Kleinwuchs; plumpe Hände, Klinodaktylie, Vierfingerfurche, Syndaktylie; epileptische Anfälle, Skoliose; hyperaktives, impulsives und selbstverletzendes Verhalten, Stereotypien.

*Häufige Erkrankungen:* Probleme bei Hören und Sehen, vermehrtes Auftreten schwerer Schlafstörungen, Hypothyreose, Immunglobulin-Mangel, angeborene Herzfehler (Neuhäuser 2004, 221ff.; Achse 2010, 122).

### **Tuberöse Sklerose**

*Erstmals beschrieben:* Désiré-Magloire Bourneville, Édouard Brissaud (1880), John James Pringle (1890)

*Häufigkeit:* 1:10.000-30.000

*Ätiologie:* Autosomal dominant 9q34.3 (TSC1) oder 16p13.3 (TSC2)

Besonderheiten in Phänotyp/Entwicklung/Verhalten: weiße, depigmentierte blatt- oder lanzettförmige Flecken (White Spots); Tumoren (im Zentralnervensystem, an Finger- und Fußnägeln, an Nieren, Herz und Lunge), faziale Angiofibrome; fibröse Plaques auf Stirn und Kopfhaut; Angiomyolipome in der Niere, subependymale Knötchen oder multiple kortikale Knollen und Hamartome der Netzhaut, Augen-Symptome (kongenitale Tumoren der Retina, depigmentierte Aderhautherde, Optikusatrophie, Stauungspapille); Epilepsie (bei 60% der Fälle); typische Verhaltensstörungen, frühkindlicher Autismus, expressive Sprachstörungen, Schlafstörungen, Wutausbrüche, aggressives, hyperaktives und oppositionelles Verhalten, Trennungsangst, Ausscheidungsstörungen.

*Häufige Erkrankungen:* Die Lebenserwartung ist abhängig von Schwere und Lage der zerebralen und peripheren Läsionen. Erkrankungen der Nieren und Hirnläsionen gelten als häufigste Todesursache (Achse 2010, 126).

## **Wolf-Hirschhorn-Syndrom**

*Erstmals beschrieben:* Ulrich Wolf, Kurt Hirschhorn (1965)

*Häufigkeit:* 1:50.000

*Ätiologie:* partielle Deletion 4p16.3

Besonderheiten in Phänotyp/Entwicklung/Verhalten: Mikrozephalie, Hypertelorismus, Mikrogenie (kleiner Unterkiefer), Epikanthus; Beeinträchtigung der Nierenfunktion, Herzfehler; Hypotonie, Wachstumsretardierung, Skoliose; erhöhte Anfälligkeit für Infektionen der Atemwege, Krampfanfälle.

*Häufige Erkrankungen:* Die Lebenserwartung ist abhängig von Anzahl und Schwere der Fehlbildungen. Etwa ein Drittel der Kinder sterben vor dem zweiten Lebensjahr in Folge einer Herzinsuffizienz oder Bronchopneumonie (Neuhäuser 2004, 273ff.).