

Kindernetzwerk e.V.

für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit
chronischen Krankheiten und Behinderungen

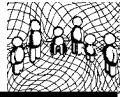
KINDERNETZWERK



WIR HELFEN WEITER

Krankheitsübersicht

Crash oder MASA-Syndrom



AN ALLE BEZIEHER UND NUTZER DIESER KRANKHEITSÜBERSICHT

Mit den in dieser Krankheitsübersicht enthaltenen Informationen bietet das **Kindernetzwerk e.V.** lediglich einen ersten Überblick über die Erkrankung, die Behinderung oder das entsprechende Schlagwort.

Alle Informationen werden nach bestem Wissen – mit tatkräftiger Unterstützung unseres pädiatrischen Beraterkreises und wissenschaftlichen Fachbeirats – aus diversen Quellen (Fachbücher, Fachartikel, Kindernetzwerk-Archiv sowie aus dem Internet) zusammengestellt.

Bei der Krankheitsübersicht wird darauf geachtet, dass die Informationen verständlich und gut leserlich geschrieben sind. Wir möchten Eltern, Betroffenen und Nichtmedizinern dadurch ermöglichen, insbesondere auch seltene Erkrankungen besser zu verstehen.

Wir streben einen möglichst hohen Grad an Aktualität an, können aber wegen des rapiden medizinischen Fortschrittes nicht in jedem Fall garantieren, stets den allerneusten Stand des Wissens komplett abzubilden. Gerade deshalb empfehlen wir, sich immer an einer der zuständigen Selbsthilfegruppen zu wenden (siehe beiliegende Adressen) um dort weiteres aktuelles Material anzufordern und individuelle Beratung einzuholen!

Die Krankheitsübersicht ist nur für Ihren persönlichen Gebrauch bestimmt. Eine Weitergabe an Dritte ist aus urheberrechtlichen Gründen nicht gestattet. Die Unterlagen erheben keinen Anspruch auf Vollständigkeit. Die Inhalte der beigefügten Materialien stellen keine Bewertung von Seiten des Kindernetzwerks dar, sondern dienen der übersichtlichen Zusammenfassung vorhandener Informationsmaterialien in kompakter Form.

Bei einem Teil der Krankheitsbildern liegen beim Kindernetzwerk noch umfassendere Informationen (Infopakete) vor. Näheres erfahren Sie über die Geschäftsstelle.

Aufgrund der Seltenheit vieler Erkrankungen ist es nicht möglich, bei allen Krankheitsübersichten ein Fallbeispiel darzustellen. Falls Sie uns dabei unterstützen möchten, nehmen sie bitte Kontakt mit dem Kindernetzwerk e.V. auf.

Servicetelefon: 0 60 21/1 20 30 oder 01 80/5 21 37 39

Telefonzeiten : Mo-Do 10-12.00 Uhr

Internet : www.kindernetzwerk.de

Crash-Syndrom oder MASA-Syndrom

***Adducted Thumbs – Mental Retardation;
Congenital Clasped Thumb with Mental Retardation;
Mental Retardation, Aphasia, Shuffling Gait, Adducted Thumbs;
X-linked Mental Retardation – Clasped Thumb Syndrome***

***Zusammengestellt für das Kindernetzwerk von
Prof. Dr. Gerhard Neuhäuser, Gießen
September 2005***

Kurzbeschreibung

Fehlbildungssyndrom mit **Hydrocephalus, Hirnfehlbildungen, geistiger Behinderung und neurologischen Symptomen** (Spastik, eingeschlagene Daumen).

Crash ist ein **Akronym** für

C orpus C allosum Hypoplasia:	Balkenmangel, fehlende Verbindung der beiden Großhirnhälften
R etardation:	geistige Entwicklungsbeeinträchtigung
A dducted Thumbs:	in die Hand eingeschlagene Daumen
S pastic Paraparesis:	spastische Lähmungen
H ydrocephalus:	erweiterte Hirnwasserkammern (Fransen et al. 1995),

MASA steht für

M ental Retardation:	geistige Entwicklungsbeeinträchtigung
A phasia:	Sprachstörung
S huffling Gait:	schlurfender Gang
A dducted Thumbs:	in die Handinnenfläche eingeschlagene Daumen

Symptome / Formen / Krankheitsverlauf

- **Erste Symptome fallen schon bei der Geburt auf:**
Vermehrter Kopfumfang (Makrocephalie) mit vorgewölbter Stirn durch einen Hydrocephalus, der als Folge einer Aquaeductstenose bereits vor oder bald nach der Geburt entsteht. Seltener wird ein kleiner Kopf (Mikrocephalie) beobachtet.
- **Trink- und Fütterungsschwierigkeiten** bereiten von Beginn an Probleme.
- Eine **Muskelhypertonie (Spastik)** betrifft vor allem Schultergürtel und Beine, **stark eingeschlagene Daumen** beeinträchtigen die Entwicklung des Greifens.
- Die **Gesichtsmuskeln** sind eher hypoton und schlaff, was sich in einer geringen Mimik sowie durch offenen Mund, Speichelfluss und beeinträchtigte Zungenbewegungen mit Schwierigkeiten beim Trinken, Essen und Sprechen zeigt.
- Schielen kann auf eine **Sehschwäche** hindeuten.
- Die **motorische Entwicklung verläuft langsam**, schon im Säuglingsalter werden Sitzen und Krabbeln verspätet erreicht.

- Sprachliche Fähigkeiten sind bei relativ gutem Verständnis meist nur gering ausgebildet. Später wird eine **geistige Behinderung** deutlich.
- Es kommt zu einem **schlurfend-schlappen Gang**, der durch Klump- und Plattfüsse bei gesteigerten Reflexen und verkürzten Sehnen noch verstärkt wird. Es entsteht eine **Verbiegung der Wirbelsäule (Kyphose, Skoliose)** bei vermehrter **Lordose**. Andere Skelettveränderungen kommen vor, auch Vierfingerfurchen und abnorme Hautleisten (Dermatoglyphen).
- **Magen-Darmprobleme** sind nicht selten.

Diagnostik

Das Syndrom kann nach der **klinischen Untersuchung** vermutet werden: Großer Kopfumfang, eingeschlagene Daumen, Spastik.

Auch das Ergebnis der **bildgebenden Diagnostik mit Sonographie und Magnetresonanztomographie** kann drauf hindeuten: Veränderungen der Hirnrindenstruktur sowie Hypoplasie des Balkens.

Durch **neurophysiologische Untersuchung (EEG, evozierte Potentiale)** sind Anfallsneigung oder Störungen der sensorischen Verarbeitung zu erkennen.

Mit der **Entwicklungsdiagnostik**, später durch **neuropsychologische Tests** werden kognitive und sprachliche Funktionen beurteilt.

Bei der molekulargenetischen Analyse (z.B. PCR) ist das verantwortliche Gen (L1CAM) nachzuweisen. Damit ist auch eine pränatale Diagnose nach Chorionzottenbiopsie möglich, im Ultraschall sind später Symptome des Syndroms zu beobachten.

Ursachen

Ursache des Syndroms ist eine **Veränderung des L1-Gens (L1CAM)**, das auf dem langen Arm des X-Chromosoms bei Xq28 lokalisiert ist.

Es handelt sich um ein „**cerebral resp. cell adhesion molecule**“ aus der **Immunglobulin-Superfamilie**, das **wichtige Funktionen bei der Entwicklung des Nervensystems** zu erfüllen hat:

- beim Auswachsen der Axone (Nervenzellenfortsätze) sowie
- bei der Zellmigration
- bei der Entstehung von Nervenbahnen
- und bei der Bildung synaptischer Verbindungen, also den Kontaktstellen zwischen Nervenzellen oder zwischen Nervenzellen und anderen Zellen
z. B. Muskelzellen zur Informationsübertragung

Die Größe des Gens beträgt 200 kDa.*

Das Gen hat 6 Immunglobulin-(JG)-Domänen, gefolgt von 5 Fibronectin- und je 1 transmembranen und zytoplasmatischen Domäne.

**kDa = KiloDalton, Einheit zur Größenangabe von Proteinen, 1 kDa entspricht dem Gewicht von 1000 Wasserstoffatomen)*

Das Vorkommen von Missense- und Nonsense- sowie von Punkt- und Frame-shift-Mutationen erklärt eine große Variabilität der Symptome.

Häufigkeiten

- Das Syndrom ist selten, es gibt bisher etwa 100 Beobachtungen.
- Familiäres Auftreten weist auf einen [geschlechtsgebunden rezessiven Erbgang](#) hin, es werden **nur männliche Angehörige** betroffen (X-gebundene Aqaeduktstenose), bei Überträgerinnen können gering ausgeprägte Symptome zu finden sein.
- Die Variabilität des Syndroms in den beobachteten Familien ist groß.

Verwandte Krankheiten / Differenzialdiagnose / Begleitfehlbildungen

Die Symptome sind recht unterschiedlich ausgeprägt, was eine sehr variable Entwicklung der körperlichen und geistigen Fähigkeiten zur Folge hat.

Zu differenzieren sind verschiedene Mutationen des L1CAM-Gens, von denen man bisher mehr als 100 kennt. Beim X-gebundenen Hydrocephalus ist das HSAS-Gen betroffen, bei der komplizierten X-gebundenen komplizierten spastischen Paraplegie das SPG1- Gen, bei der unkomplizierten Form das SPG2-Gen.

Abzugrenzen ist auch eine Form der geschlechtsgebunden vererbten geistigen Behinderung, das **Renpenning-Syndrom**.

Standardtherapie

- Sobald eine Progredienz des Hydrocephalus festgestellt wird, muss eine **liquorableitende Operation** durchgeführt werden.
- **Frühe Förderung der motorischen und sprachlichen Funktionen** ist wegen der komplexen Probleme multidisziplinär zu koordinieren.
- Eine **operative Korrektur der eingeschlagenen Daumen** bzw. von anderen Symptomen kann sinnvoll sein.
- Wegen der hypotonen Mundmuskeln ist eine **Therapie nach Castillo-Morales** angezeigt, sonst sind auch andere physiotherapeutische Verfahren geeignet.

Weitere Therapien, zum Teil noch in der Erforschung:

Nicht bekannt.

Prognose

Entscheidend ist die Ausprägung der Symptome für die weitere Entwicklung.

Allgemein ist die Lebenserwartung jedoch deutlich begrenzt, vor allem wegen des Hydrocephalus.

Beratung der Familien

[Genetische Beratung](#) muss aufgrund des molekulargenetischen Befundes erfolgen. Allgemeine Beratung, auch zur Prognose, ist im Rahmen der Frühförderung notwendig.

BUNDESVERBÄNDE

Bei folgenden BUNDESWEITEN ANLAUFSTELLEN können Sie Informationsmaterial anfordern. Fragen Sie dort auch nach Ansprechpartnern des jeweiligen Verbandes in der Umgebung Ihres Wohnortes! Falls vorhanden, sind auch Auslandsadressen mit aufgelistet. Bitte haben Sie dafür Verständnis, daß wir in Bereichen, in denen bereits bundesweite Ansprechpartner existieren, primär diesen Initiativen den Versand von Informationsmaterial und die Vermittlung spezieller Hilfen überlassen. Bei zusätzlichen Fragen können Sie sich natürlich jederzeit wieder an das Kindernetzwerk wenden!