

Kindernetzwerk e.V.

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

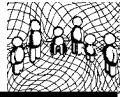
KINDERNETZWERK



WIR HELFEN WEITER

Krankheitsübersicht

de-Morsier-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

de Morsier-Syndrom ***Septo-optische Dysplasie***

***Zusammengestellt für das Kindernetzwerk von
Prof. Dr. Gerhard Neuhäuser, Gießen
September 2005, aktualisiert 2015***

Kurzbeschreibung

Die septo-optische Dysplasie (SOD, de Morsier-Syndrom) ist eine klinisch heterogene Krankheit und gekennzeichnet durch die klassische Trias Hypoplasie der Sehnerven, Anomalien der Hypophysenhormone und Mittelliniendefekte des Hirns.

- Veränderungen am Sehnerven (Opticushypoplasie)
 - Fehlen einer zwischen den Hirnkammern gelegenen Membran (Septum pellucidum)
 - Verschiedene hormonelle Anomalien (Störung von Hypothalamus und Hypophyse)
 - Neurologische Symptome (Zerebralparese, Anfälle, geistige Behinderung).
-

Symptome/Formen/Krankheitsverlauf

Nach ungestörter Schwangerschaft und Geburt sind erste Symptome auffallendes Augenzittern (Nystagmus) und mangelndes Fixieren, Folge eines beeinträchtigten Sehvermögens durch Fehlentwicklung des Sehnerven (Opticushypoplasie).

Bei der Sonographie durch die noch offene Fontanelle werden das Fehlen des Septum pellucidum, einer zwischen den Hirnkammern gelegenen Membran, und mitunter auch Veränderungen in der Nachbarschaft festgestellt (Anomalien der Hirnrinde). Genauere Informationen bringt die Magnetresonanztomographie, bei der die Mittellinienstrukturen des Gehirns und die Hypophyse (Hirnanhangsdrüse) genau zu beurteilen sind.

Im Neugeborenenalter können Hypotonie (Muskelschlaffheit), Krämpfe, Hypoglykämie (Unterzuckerung) und verstärkter Ikterus (Gelbsucht) auftreten. Später werden Sehstörung, Entwicklungsverzögerung und Anfälle bemerkt.

Eine hormonelle Dysfunktion wird in den ersten Lebensjahren erst allmählich deutlich, sie ist recht unterschiedlich ausgeprägt und betrifft mitunter alle Funktionen der Hypophyse (Panhypopituitarismus).

- Vielfach besteht ein Mangel an Wachstumshormon, weshalb häufig ein Kleinwuchs resultiert.
- Mitunter sind auch das Schilddrüsen-stimulierende Hormon (TSH) und/oder das Adrenocorticotrope Hormon (ACTH) mit Wirkung auf die Nebennierenrinde vermindert.
- Ferner kommen Hypogonadismus mit verzögerter Genitalentwicklung, aber auch Frühreife vor, wenn die Sekretion der für die Genitalentwicklung verantwortlichen Hormone (Gonadotropine) gestört ist.
- Ein Diabetes insipidus (Wasserharnruhr) entsteht durch mangelnde Sekretion von ADH (Antidiuretisches Hormon) im Hypophysenhinterlappen: Wegen gestörter Konzentrations-fähigkeit der Nieren ist die Wasserausscheidung vermehrt, der Durst wird entsprechend gesteigert; es kann zu Störung im Elektrolythaushalt kommen.

Selten beobachtet man Anomalien der Schädelform oder Veränderungen an Händen und Füßen.

Häufiger sind Zerebralpareesen (Bewegungsstörungen) und cerebrale (epileptische) Anfälle.

Eine geistige Behinderung gilt nicht als obligat, die Entwicklung kognitiver Funktionen (Intelligenzleistungen) ist sehr unterschiedlich ausgeprägt, es sind aber oft Teilleistungsstörungen zu finden.

Hörminderung oder Taubheit kann vorkommen.

Die Ausprägung der meist vorhandenen Sehstörung reicht von Blindheit bis zu nur geringer Behinderung.

Diagnostik

Für die klinische Diagnose müssen mindestens zwei Symptome aus der klassischen Trias vorhanden sein. Bestätigt wird die Diagnose durch ophthalmologische Untersuchung, Bildgebung (MRI) und HVL-Funktionstests.

An SOD ist zu denken bei Neugeborenen mit Hypoglykämie, Ikterus, Mikropenis (mit oder ohne Maleszensus) und Nystagmus mit oder ohne assoziierte Mittelliniendefekte (wie z.B. Gaumenspalte).

Augenärztliche Untersuchung zum Nachweis von Veränderungen an der Sehnervenpapille. Genaue Prüfung der Sinnesfunktionen.

Sonographische bzw. magnetresonanztomographische Untersuchung zum Nachweis des fehlenden Septum pellucidum und weiterer Veränderungen an Gehirn- und Kleinhirnstrukturen.

Elektroencephalographie (EEG) zum Nachweis einer vermehrten Anfallsbereitschaft; notwendig wenn Anfälle aufgetreten sind oder vermutet werden.

Endokrinologische Untersuchung zum Nachweis von hormonellen Dysfunktionen (gegebenenfalls Belastungstests).

Entwicklungsneurologische und psychologische Untersuchungen.

Ursachen

- Es handelt sich um eine Entwicklungsstörung der betroffenen Strukturen in der 8.-10. Schwangerschaftswoche im Sinn einer [Sequenz](#) (Abfolge veränderter Entwicklungsschritte).
 - Die meisten Fälle von SOD sind sporadisch, es wurden aber auch familiäre Fälle bekannt. Bei diesen wurden homozygote (autosomal-rezessive Vererbung) und heterozygote (autosomal-dominante Vererbung) Mutationen im HESX1-Gen (3p21.2-p21.1) beschrieben.
Es gibt Hinweise auf die Wirkung von Infektionen (Zytomegalie, Röteln) und anderen teratogenen Noxen (Medikamente, Alkohol) während der Schwangerschaft, ohne dass ein sicherer Zusammenhang erwiesen ist.
 - Die Mütter betroffener Kinder sind oft auffallend jung.
-

Häufigkeiten

Die Prävalenz unter Lebendgeborenen ist 1:10.000.

Verwandte Krankheiten / Differentialdiagnose

Verschiedene genetische Typen der Opticusatrophie
Leber-Syndrom
Behr-Syndrom (mit Ataxie), bei Stoffwechselstörungen
Angeborener Nystagmus anderer Ursache

Standardtherapie

Nach Diagnose einer Sehbehinderung sind unverzüglich spezielle **Maßnahmen der Frühförderung** einzuleiten (an Einrichtungen bzw. Schulen für Sehbehinderte).

Zum Ausgleich der hormonellen Störung ist eine differenzierte Diagnostik nötig, die danach erforderliche **Substitutionstherapie** muss regelmäßig kontrolliert werden.

Physiotherapie ist bei Zerebralpareesen bzw. Bewegungsstörungen angezeigt, eine allgemeine Frühförderung bei Entwicklungsverzögerung.

Weitere Therapien, zum Teil noch in der Erforschung

Nicht bekannt

Prognose

Abhängig von den Symptomen, bestimmt im wesentlichen durch die hormonellen Störungen und die Möglichkeit der Substitution.

Beratung der Familien

[Genetische Beratung](#) ist erforderlich, vor allem bei familiärem Auftreten.

Familienberatung muss wegen der besonderen Auswirkung von Sehbehinderung und begleitenden Entwicklungsstörungen im Rahmen der Frühförderung erfolgen.

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!

**Bundesvereinigung der Eltern blinder
und sehbehinderter Kinder e.V.**

Eibenweg 4

52353 Düren

Tel.: 0 24 21/92 03 97

e-mail: marion.boettcher@bebsk.de;
rheinland@bebsk.de

Internet: www.bebsk.de

Ansprechpartner/innen: Marion Böttcher, 1.
Vorsitzende

Bürozeiten: Mi + Fr 8.00-12.00 Uhr

Focus Families, SOD Informationen

Frau Berlemann

Küstersgarten 18

53773 Hennef

Tel.: 0 22 48/44 60 10

e-mail: supportde@focusfamilies.org

Internet: www.focusfamilies.org/focus/dedefault.asp