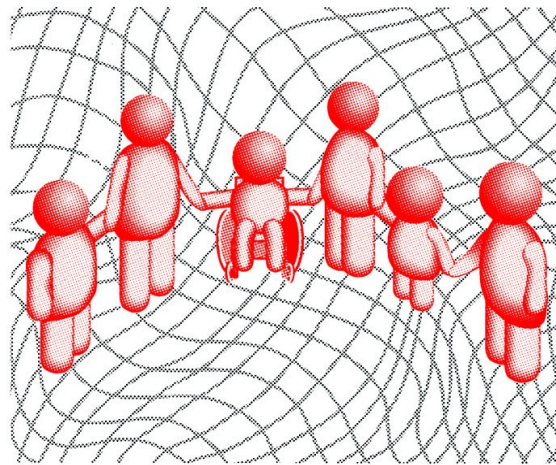


Kindernetzwerk e.V.

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

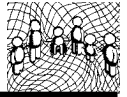
KINDERNETZWERK



WIR HELFEN WEITER

Krankheitsübersicht

Röteln-Embryopathie



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 9-14.00 Uhr

Di/Do 9-13.00 Uhr

Mi 9-16.00 Uhr

Internet : www.kindernetzwerk.de

Röteln-Embryopathie ***Röteln-Embryofetopathie*** ***(erweitertes) Gregg-Syndrom*** ***Rubeolen-Embryopathie*** ***Rubella-Embryopathie***

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

Kurzbeschreibung

Fehlbildungssyndrom mit
Kleinwuchs
Mikrocephalie
angeborener Katarakt
Schwerhörigkeit
Herzfehler
infolge einer vorgeburtlichen Rötelerkrankung.

Symptome/Formen

Eine Rötelerkrankung während der Schwangerschaft kann mit geringen Symptomen einhergehen (Unwohlsein, Hautausschlag, Fieber) oder ganz symptomlos bleiben. Meist kommt es aber zu einer Infektion des Kindes, für die Ausprägung der [Embryopathie](#) bzw. Fetopathie ist dann vor allem der Zeitpunkt bedeutsam. Schwere Erkrankung führt mitunter zu Abort oder Totgeburt.

Bei Geburt haben Kinder mit Röteln-Embryopathie ein geringes Gewicht und eine verminderte Körperlänge, Folge einer pränatalen Dystrophie durch Mangelernährung. Fütterungsschwierigkeiten und Gedeihstörung bereiten im Säuglingsalter große Probleme. Häufig ist eine **Mikrocephalie** mit einem Wert des Kopfumfanges unterhalb der 3. Perzentile.

Fast immer beobachtet man an einem oder an beiden Augen

- eine **angeborene Katarakt**, einen grauen Star durch Trübung der Augenlinse, was die Pupille nicht schwarz erscheinen lässt und das Sehvermögen beeinträchtigt.

Selten kommen vor

- ein **Glaukom** (grüner Star),
- eine **Retinopathia pigmentosa**
- und **Chorioretinitis** (Netzhauterkrankung)
- sowie eine **Mikrophthalmie** (verkleinerter Augapfel).

Gelegentlich treten Fehlbildungen der Ohrmuscheln auf, oft jedoch **Innenohrschwerhörigkeit unterschiedlichen Ausmaßes bis zu Taubheit**, ein- oder doppelseitig, durch eine Fehlentwicklung des Hörorgans. Dann können auch Hinweise auf eine kombinierte Störung der Vestibularisfunktion mit Gleichgewichtsstörung zu finden sein.

Hemmungsfehlbildungen des Herzens führen zu

- **offenem Ductus arteriosus Botalli,**
- **Pulmonalstenosen,**
- **Aortenisthmusstenose**
- und vor allem zu **Septumdefekten.**

An den distalen Extremitätenenden findet man **dysplastische Skelettveränderungen.**

Es treten auch **Zahnanomalien (Zahnschmelzhypoplasie)** und **Gaumenspalten** auf.

Beim **erweiterten Gregg-Syndrom (Fetopathie)** werden als zusätzliche Symptome bei Neugeborenen beobachtet:

- Thrombozytopenie
- hypoplastische Anämie mit Hautblutungen (Petechien, Purpura)
- Hepatosplenomegalie durch eine Entzündung von Leber und Milz
- Knochenveränderungen (metaphysäre Läsionen der langen Röhrenknochen)
- Pneumonie und Encephalitis

Die Entwicklung betroffener Kinder ist meist deutlich beeinträchtigt. Sowohl statomotorische wie sprachliche und kognitive Funktionen werden verzögert und nur teilweise ausgebildet, es resultiert meist eine geistige Behinderung.

Epileptische Anfälle sind im weiteren Verlauf nicht selten.

Diagnostik

Die Diagnose ist nach den klinischen Symptomen (Katarakt, Mikrocephalie, Hörstörung) zu vermuten und wird durch serologisch-immunologische Analysen bestätigt:

- Nachweis von Röteln-Antikörpern mit Hämagglutinations-Hemmtest (HAH)
- Komplementbindungsreaktion (KBR)
- Bestimmung der spezifischen IgM-Globuline. Diese persistieren etwa 6 bis 10 Wochen, können aber noch nach 6 bis 8 Monaten gefunden werden.
- IgG-Antikörper werden später gebildet; ein Vergleich mit dem Befund bei der Mutter lässt klären, ob sie übertragen wurden.
- Eine Virusisolierung muss aus Urin und Liquor versucht werden, vor allem bei schwer betroffenen Kindern; das Virus wird lange Zeit (1 bis 2 Jahre) an Schleimhäuten sowie mit Harn und Stuhl ausgeschieden.

Durch bildgebende Diagnostik (Magnetresonanztomographie) sind Strukturveränderungen des Gehirns zu erfassen.

Die Sinnesfunktionen müssen geprüft werden.

Bei erweitertem Gregg-Syndrom mit Blutungsneigung und Hepatosplenomegalie sind hämatologische Analysen und Röntgenaufnahmen der langen Röhrenknochen nötig.

Durch einen Entwicklungstest wird die Ausbildung der motorischen, sprachlichen, sozialen und emotionalen Fähigkeiten verfolgt.

Erkrankung und Tod sind meldepflichtig.

Eine pränatale Diagnose ist durch fetale Blutuntersuchung (Virusnachweis, molekulargenetische und immunologische Analyse) möglich; im Ultraschall können Symptome der Embryopathie zu erkennen sein.

Ursachen

Bei einer Rötelninfektion der Schwangeren kommt es zur Virämie, damit zur Ausbreitung des Erregers und zur Bildung von Antikörpern. In Abhängigkeit davon werden die Plazenta und über die Blutbahn der Embryo bzw. Fetus infiziert. Das Virus wirkt zytotoxisch, stört die Zellteilung und hat entzündliche Reaktionen zur Folge.

In Abhängigkeit vom Zeitpunkt der Infektion, vom jeweiligen Stadium der Organogenese und von der Lokalisation entstehen Fehlbildungen oder Gewebsveränderungen.

- Bei Infektion im ersten Trimenon ist bei 55% der Kinder mit einer schweren Infektion zu rechnen (erste 4 Wochen 50 %, 5.-8. Woche bis 25%, 9. bis 12. Woche 8 %).
- Bei Erkrankung in der 12. bis 16. Schwangerschaftswoche entstehen vor allem Hördefekte und geistige Behinderung (20 %).
- Später ist das Risiko geringer. Das Rötelnvirus kann lange Zeit, auch mehrere Jahre im Körper persistieren und ausgeschieden werden; selten wird es zu einer chronischen Erkrankung reaktiviert. Das Risiko einer Reinfektion ist als gering anzusehen.

Häufigkeiten

Die Röteln-Embryopathie kommt sporadisch vor.

Es ist mit **3 bis 5 Fällen auf 100 000 Geburten** zu rechnen.

Man geht davon aus, dass in Deutschland derzeit 50 bis 100 Kinder (1 auf 10 000) geboren werden.

Abhängig ist die Frequenz vom Auftreten der Röteln, die bei fehlender Impfung zu Epidemien führen können.

Verwandte Krankheiten / Differentialdiagnose / Begleitfehlbildungen

Andere pränatale Infektionen, wie **Zytomegalie** oder **Toxoplasmose**, können ähnliche Symptome verursachen und Mikrophthalmie, Taubheit sowie cerebrale Symptome zur Folge haben.

Die Differenzierung ist durch serologisch-immunologische Analysen möglich.

Standardtherapie

Wichtig ist die Prophylaxe:

- Alle Mädchen, die keine Röteln durchgemacht haben, sollten vor Eintritt der Geschlechtsreife geimpft werden. Im Rahmen des üblichen Planes gewährt der Impfstoff mit Wistar RA 27/3 einen sicheren und anhaltenden Schutz, wenn zwei Gaben erfolgten.
- Ist eine Impfung erst später möglich, sollte eine serologische Untersuchung vorausgehen, auch muss sichergestellt sein, dass keine Schwangerschaft vorliegt.

Bei der Embryopathie kann die Therapie nur symptomatisch sein:

- Katarakt-Operation nach dem 6. Lebensmonat, auch bei Glaukom frühzeitige Behandlung.
- Operation von Herzfehlern je nach Indikation.
- Verordnung von Hörhilfen bei nachgewiesener Beeinträchtigung.
- Frühe Förderung, die interdisziplinär koordiniert werden muss.

Weitere Therapien, zum Teil noch in der Erforschung:

Nicht bekannt.

Prognose

Die Entwicklungsmöglichkeiten werden von Ausprägung und Schwere der Symptome bestimmt. Mit einer deutlich vermehrten Sterblichkeit (13-20%) ist im ersten Lebensjahr zu rechnen, bei erweitertem Gregg-Syndrom bis zu 35%.

Beratung der Familien

Bei Verdacht auf eine Rötelninfektion in der Schwangerschaft ist eine kompetente Beratung der Mutter dringlich. Bedeutsam sind Antikörper-Status und Stadium der Schwangerschaft zum Zeitpunkt einer möglichen Infektion.

Wegen der Konsequenzen, die eventuell eine Unterbrechung bedeuten, muss das Vorliegen einer frischen Infektion gesichert sein und das zu erwartende Risiko für das Kind genau angegeben werden.

Im Rahmen der interdisziplinären Frühförderung ist eine kontinuierliche Beratung der Familie 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!

Microcephaly

Support Group

PO Box 10076

GB-B97 5ZR Redditch

Tel.: 0044 8088 0835 55

Tel.: 0044 2076 0887 00

Fax: 0044 2076 0887 01

e-mail: info@cafamily.org.uk

Anlaufstelle in Großbritannien für:

- Mikrozephalien verschiedenster Ursachen, wie z.B. nach Infektionen wie
 - Röteln
 - Toxoplasmose
 - Zytomegalie
- oder in Zusammenhang mit Syndromen wie
 - Cornelia-de-Lange-Syndrom
 - Rubinstein-Taybi-Syndrom
 - Seckel-Syndrom

SENSE

Contact Group

11-13 Clifton Terrace/Finsbury Park

GB-N4 3SR London

Tel.: 0044 2072 7277 74

Fax: 0044 2072 7260 12

e-mail: info@sense.org.uk

Internet: www.sense.org.uk