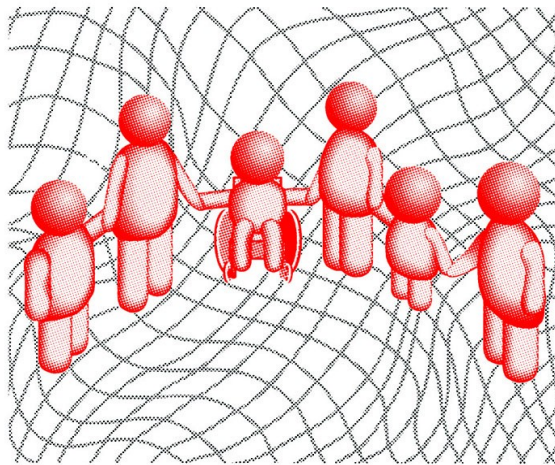


Kindernetzwerk e.V.

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

KINDERNETZWERK



WIR HELFEN WEITER

Krankheitsübersicht

Weaver-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 9-14.00 Uhr

Di/Do 9-13.00 Uhr

Mi 9-16.00 Uhr

Internet : www.kindernetzwerk.de

Weaver-Syndrom

Weaver-Smith-Syndrom

Zusammengestellt für das Kindernetzwerk von:
Prof. Dr. Gerhard Neuhäuser
02 /2006

Kurzbeschreibung

Riesenwuchs-Syndrom mit

- bei Geburt gegenüber der Norm vermehrten Körpermaßen,
- besonderem Gesichtsausdruck,
- Verkrümmung der Finger,
- beschleunigtem Knochenwachstum und
- Verzögerung der psychomotorischen Entwicklung.

Symptome / Formen / Krankheitsverlauf

Das durchschnittliche Geburtsgewicht beträgt bei Knaben 4800, bei Mädchen 3850 g bei einer Körperlänge von 56 bzw. 53 cm und einem Kopfumfang von 38,7 bzw. 35,7 cm. Dieser somatische Gigantismus (Makrosomie, „Riesenwuchs“) bleibt bestehen.

Der relativ große Kopf hat eine breite Stirn bei meist flachem Hinterhaupt.

Die **craniofaziale Dysmorphie**, der besondere Gesichtsausdruck, zeigt sich in

- schräg verlaufenden, nach unten-außen geneigten Lidachsen,
- großem Augenabstand (Hypertelorismus, Telekanthus),
- eingesenkener, breiter Nasenwurzel,
- prominentem oder langem Philtrum (Hautfurchung zwischen Nase und Mund),
- zurückweichendem Kinn (Mikrogenie),
- großen Ohren.

Die Stimme ist tief, rau und heiser.

Meist sind die Muskeln hyperten (steif), selten auch hypoten (schlaff).

Es können Krämpfe auftreten.

Die Intelligenzentwicklung verläuft sehr unterschiedlich, nicht selten treten Lernstörungen und leichte geistige Behinderung auf.

Weitere Symptome sind:

- Einschränkung der Beweglichkeit in Ellenbogen- und Kniegelenken
 - Klumpfüße
 - Kamptodaktylie (Beugeversteifung) der Finger, breite Daumen, Vierfingerfurchen, tief angesetzte Nägel, prominente Fingerspitzenpolster („pads“)
 - Dünne Haare
 - Cutis laxa (schlaffe Haut) im Nacken
 - Eingezogene Brustwarzen
 - Leisten- und Nabelbrüche
 - Skoliose und Kyphose (Verkrümmung der Wirbelsäule)
-

Diagnostik

Die Diagnose wird nach dem klinischen Bild gestellt, wesentliche Symptome sind Makrosomie und verschiedene Anomalien.

Bei der **Röntgenuntersuchung** werden eine disharmonisch beschleunigte Knochenreifung (karpal schneller als phalangeal), niedrige breite Beckenschaukeln, verbreiterte distale Enden (Metaphysen) der langen Röhrenknochen, vor allem des Oberschenkels, kurze Rippen, ein fahrradlenkstangenähnliches Schlüsselbein sowie eine instabile Halswirbelsäule festgestellt.

Verfügbarkeit/Indikation für molekulargenetische Diagnostik:

Molekulargenetische Nachweismethoden gibt es nicht.

Ursache der Erkrankung **Ätiologie/Pathogenese/Genetik**

Das Syndrom tritt meist sporadisch auf. Eine [autosomal rezessive Vererbung](#) ist möglich. Gelegentlich gibt es Hinweise für eine [autosomal dominante Vererbung](#), wenn sich nämlich Symptome bei Verwandten nachweisen lassen.

Das Syndrom ist offenbar in seiner Ausprägung sehr variabel.

Häufigkeit

Es sind bisher etwa 100 Beschreibungen in der Literatur bekannt; dabei waren Jungen häufiger betroffen als Mädchen (2-3:1).

Hinweise zur Vererbung: Nach den seltenen Familienbeobachtungen kommt autosomal rezessive und dominante Vererbung in Frage.

Differentialdiagnose / Verwandte Krankheiten / Begleitfehlbildungen

Beim [Sotos-Syndrom \(cerebraler Gigantismus\)](#) findet man einen anderen Gesichtsausdruck; die Kopfform ähnelt einer „umgedrehten Birne“.

Mit Makrosomie, aber anderen Anomalien gehen auch das [Ruvalca-Myrhe-Smith-Syndrom](#), das **Mashall-Smith-Syndrom** und das [Wiedemann-Beckwith-Syndrom](#) einher.

Eine Weaver-ähnliche Symptomatik wurde bei [Neurofibromatose 1](#) mit großer [Deletion](#) im Bereich des Chromosoms 17q11.2 beobachtet.

Früherkennung

Eine frühe Diagnose ist durch die Symptomatik möglich. Im pränatalen Ultraschall kann die Makrosomie auffallen.

Standardtherapie

Es gibt nur Möglichkeiten einer symptomatischen Behandlung.

Wichtig ist **Frühförderung**, sobald eine Entwicklungsstörung festgestellt wird. Gegebenfalls sollten **Physiotherapie und Ergotherapie** sowie spezielle pädagogische Förderung erfolgen.

Frühzeitig muss einem drohenden Übergewicht vorgebeugt werden.

Weitere Therapien, zum Teil noch in der Erforschung:

Nicht bekannt.

Prognose

Die Verzögerung der psychomotorischen Entwicklung resultiert selten in einer geistigen Behinderung; als Verhaltensauffälligkeiten werden Konzentrationsschwäche und Wutanfälle beschrieben.

Eine Demineralisation (Entkalkung) der Knochen von Händen und Füßen kann Beschwerden verursachen.

Im Gegensatz zu anderen Riesenwuchs-Syndromen besteht offenbar keine Tumorneigung.

Die Endgröße beträgt

- bei Männern durchschnittlich 185-190,
 - bei Frauen 161-187 cm.
-

Beratung der Familien

Beratung der Familie ist im Rahmen der Frühförderung nötig.

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!

**Weaver Syndrome
Network**
4357 153rd Avenue SE
U.S.A.- Bellvue, WA 98006
Tel.: 001 4257 4753 82

**Little People
of America, Inc. (LPA)**
P.O. Box 745
U.S.A.- Lubbock, TX 79408
Tel.: 001 8885 7220 01
Tel.: 001 8885 7220 01
Fax: 001 8067 9788 30
e-mail: lpadatabase@juno.com
Internet: www.lpaonline.org