

Fraser-Syndrom

> Definition und Ursache

Das Fraser-Syndrom ist eine seltene genetisch bedingte Erkrankung, die durch mehrere körperliche Fehlbildungen gekennzeichnet ist, deren Grad und Ausprägung aber keinesfalls einheitlich ist. Es wurde erstmals 1962 durch den kanadischen Humangenetiker George R. Fraser diagnostiziert. Häufig wird auch die synonyme Bezeichnung Kryptophthalmus-Syndaktilie-Syndrom verwendet.

Als Ursache kommt eine autosomal-rezessive Genmutation infrage mit einem Defekt im Gen FRAS1, welches auf Chromosom 4 lokalisiert ist.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Zu den Hauptdiagnosen des Fraser-Syndroms zählen

- > verschlossenen Lidspalten bzw. das gänzliche Fehlen der Lidspalten (Kryptophthalmus),
- > Verwachsungen von benachbarten Fingern oder Zehen (Syndaktylie)
- > Fehlbildungen der Organe des Urogenitaltraktes wie der Nieren oder der Geschlechtsorgane
- > fehlende oder nicht richtig ausgebildete Tränenwege.

Folgende Nebendiagnosen können zusätzlich hinzukommen:

- > Verminderter Kopfumfang (Mikrozephalie)
- Auffällig weiter Augenabstand (Hypertelorismus)
- > Verengung oder Fehlen des Kehlkopfes
- > Abnorme Modellierung der Ohren oder Missbildung der Ohrmuscheln

Darüber hinaus kann es schließlich auch zu Lippen- und Gaumenfehlbildungen und Fehlbildungen an der Nase und entlang der Zungen-Mittellinie kommen.

> Wie kann man das Syndrom erkennen?

Das Fraser-Syndrom kann häufig bereits pränatal mithilfe von Ultraschalluntersuchungen diagnostiziert werden. Im Fokus späterer Diagnostik steht die Untersuchung der Augen, der Nieren, der Lungen und vor allem des Kehlkopfs.

> Behandlung & Therapie

Die Therapie richtet sich nach Art und Schwere der Fehlbildungen. Bei Verengung der Lidspalte, der Tränenwege oder bei Verwachsungen von Fingern und Zehen hat der Patient eine gute Prognose. Die hierfür häufig erforderlichen Operationen können aber zu zusätzlichen Komplikationen führen wie

zu Beinvenenthrombosen (Blutgerinnsel in den Beinen) oder Verletzungen von Nerven. Da das Fraser-Syndrom auch die Nieren schädigen kann, sind im Kindesalter regelmäßige Untersuchungen durch einen nephrologisch kompetenten Kinder- und Jugendarzt und Behandlungen und später durch einen Internisten unverzichtbar.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Die Prognose der Erkrankung ist insbesondere abhängig von Missbildungen der Nieren, des Kehlkopfes oder der Lunge. Diese verursachen die hohe Rate an Totgeburten und Säuglingssterblichkeit. Ansonsten ist die Lebenserwartung nicht stark eingeschränkt.

Unbehandelt können die häufigen Symptome des Fraser-Syndroms die allgemeine Lebenssituation der Betroffenen stark beeinträchtigen. Entsprechend müssen Eltern/ Angehörige auch von Beginn an beraten und begleitet werden. Dabei muss der Fokus vor allem auf die Augen gerichtet werden. Denn eine unbehandelte Mikrophthalmie (Unterentwicklung des Augapfels) oder Anophthalmie (Fehlen des Augapfels) führen zu einem vollständigen Verlust der möglicherweise ohnehin bereits schwach ausgeprägten Sehkraft. Wichtig zur besseren Bewältigung der Erkrankung ist zudem auch eine kosmetische Korrektur der Augen (etwa das Einsetzen einer Augenprothese oder die Behebung des starken Schielens), um psychische Beeinträchtigungen oder Depressionen zu verhindern.

Da das Fraser-Syndrom genetisch bedingt ist und häufig bei Verwandtenehen auftritt, ist Angehörigen zu raten, bei bestehendem Kinderwunsch und familiärer Häufung eine humangenetische Beratung und gegebenenfalls eine DNA-Untersuchung in Anspruch zu nehmen.

Der Austausch in Selbsthilfegruppen oder Foren oder über die Eltern-Datenbank von Kindernetzwerk e.V. kann dabei helfen, den Umgang mit der Erkrankung im Alltag zu erleichtern.

> [Mehr Infos zum Fraser-Syndrom unter folgendem Link](http://www.fraser-syndrom.de/)

<http://www.fraser-syndrom.de/>