

Holoprosencephalie

> Definition und Ursache

Die Holoprosencephalie (HPE) ist die häufigste Fehlbildung des Gehirns, die durch ein pathologisches Ereignis vor der Geburt wie z.B. Sauerstoffmangel entsteht. Lediglich ein Teil der betroffenen Kinder wird lebend geboren.

Die HPE bildet sich zwischen der dritten und sechsten Lebenswoche des Embryos. Die Ursache der Fehlbildung liegt darin, dass sich durch Beeinträchtigungen an den Mittellinien das vordere Areal des Gehirns (Vorderhirn) nicht vollkommen teilt und sich so nicht differenziert entwickeln kann.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Grundsätzlich zieht die embryonale Fehlbildung des Vorderhirns insbesondere Fehlbildungen der Augen, des Sehtrakts und des Gesichts nach sich.

Man unterscheidet bei der HPE grundsätzlich drei Formen:

> alobäre Form: Hierbei findet keine Trennung der Hirnhemisphären (das sind die beiden Hälften des Kleinhirns und des Großhirns) statt. Es besteht kein Spalt zwischen den beiden Hemisphären und lediglich ein Hirnventrikel (Flüssigkeitshohlraum) anstatt normalerweise 4 Ventrikel.

> semilobäre Form: Partielle (nur teilweise angelegte) Trennung der beiden Hemisphären, wobei ebenfalls nur ein Hirnventrikel besteht.

> lobäre Form: Eine Trennung der Hemisphären ist größtenteils erfolgt, es besteht ein vollständiger Interhemisphärenspalt und zusätzlich auch zwei Seitenventrikel. Lediglich im Bereich der Stirnlappen besteht eine Verbindung.

HPE ist praktisch immer mit einer psychomotorischen Entwicklungsverzögerung assoziiert und geht mit weiteren typischen Symptomen einher, deren Ausprägungen allerdings äußerst unterschiedlich ausfallen: Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, geringer Abstand der Augen oder ein einziger in der Mitte gelegener Schneidezahn. Andere wiederum sind sehr viel schwerwiegender betroffen (nur ein Auge und ein darüber liegender Nasenrüssel).

Zudem besteht mitunter auch eine anteilige oder gesamte Fehlanlage des Hirnbalkens (Corpus-callosum-Agenesie). Die Betroffenen zeigen häufig Verhaltensauffälligkeiten und können an Seh- und Hörminderung leiden.

50% der Patienten entwickeln ein Anfallsleiden (Epilepsie). Weitere neurologische Symptome, die ebenfalls vom Schweregrad höchst unterschiedlich ausfallen können, sind:

> Spastik (erhöhte Muskelspannung)

> muskuläre Hypotonie (verminderte Muskelspannung) oder

> kognitive Einschränkungen mit geistiger Behinderung oder - bei milderer Formen - Lernproblemen.

Bei rund drei Viertel aller Patienten mit semilobärer oder alobärer HPE tritt eine so schwere Schluckstörung auf, dass eine permanente Ernährung über eine PEG-Sonde notwendig wird.

> **Wie kann man das Syndrom erkennen?**

HPE in der semilobären oder alobären Form werden zunehmend bereits pränatal im Ultraschall erkannt. Danach erfolgt die Diagnose mittels cerebraler Magnetresonanztomographie (cMRT).

50% der Kinder mit HPE besitzen Chromosomenaberrationen (abweichende Anzahl oder Struktur der Chromosomen von der Norm). Aus diesem Grund sollten alle Kinder mit einer entsprechenden Fehlbildung einer Chromosomenanalyse unterzogen werden.

> **Behandlung & Therapie**

Die HPE ist nicht ursächlich therapierbar. Ein Großteil der betroffenen Ungeborenen verstirbt bereits im Mutterleib. Kommt es zur Geburt, sterben viele Neugeborene unmittelbar danach. Kinder, die das erste Lebensjahr nach einem langen Klinikaufenthalt überleben, leiden unter zumeist erheblichen körperlichen und kognitiven Störungen sowie neurologischen Beeinträchtigungen. Nur mit erheblichen intensivmedizinischen Maßnahmen können die betroffenen Kinder dann zumeist weiter leben.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Durch regelmäßige Untersuchungen kann die HPE schon früh erkannt werden. Im Falle einer Totgeburt oder des Versterbens des Kindes kurze Zeit nach der Geburt sollten die betroffenen Eltern psychologisch betreut werden, um seelischen Störungen vorzubeugen.

Sollte das Kind überleben, benötigen die Eltern eine starke Unterstützung von verschiedenen Ärzten, um das Kind am Leben zu erhalten. Das Kind ist meist – gerade am Anfang und danach immer wieder - auf einen auch zum Teil längeren und wiederholten Aufenthalt im Krankenhaus angewiesen.

Die Eltern werden bei den diversen Krankenhausaufenthalten nach und nach in die Pflege eingebunden. Mitunter ist aber auch eine intensivmedizinische Betreuung durch eine professionelle häusliche Pflege unumgänglich.

Überlebt das Kind das kritische erste Lebensjahr, kann es manchmal das Erwachsenenalter erreichen. Durch die massiven körperlichen und kognitiven Störungen sowie der neurologischen Beeinträchtigungen können Eltern die Betreuung aber definitiv nicht alleine stemmen. Mitunter sind die erkrankten Kinder auch nicht in der Lage, eine Lautsprache zu entwickeln.

Eltern benötigen daher Unterstützung durch nahe Angehörige oder Fachkräfte. Alle Beteiligten sollten dafür sorgen, dass regelmäßige Kontrolluntersuchungen eingehalten und auftretende epileptische Anfälle und andere Symptome und Beschwerden vom Arzt rechtzeitig genug behandelt werden.

Häufig kann auch der Kontakt zu anderen betroffenen Eltern mit HPE für den Verlauf der Krankheit und den Grad an Lebensqualität von Nutzen sein, da dabei – etwa über die Eltern-Datenbank von Kindernetzwerk e.V. – wertvolle Informationen ausgetauscht oder aufgefrischt werden können.

> [Mehr Infos zur Holoprosencephalie unter folgendem Link](#)

https://www.welt.de/print/die_welt/vermishtes/article161563880/Todgeweiht-und-doch-am-Leben.html

https://www.humangenetik-regensburg.de/files/humangenetik/inhalte-allgemein/downloads_aerzte/HPE_Regensburg_20160421.pdf