

## Hyperekplexie (Stiff-Baby-Syndrom)

### > Definition und Ursache

Bei der hereditären Hyperekplexie handelt es sich um eine Erkrankung, die bereits im Neugeborenenalter, manchmal bereits bei Geburt, mit einer anfallsartigen massiven generalisierten Erhöhung des Muskeltonus und in der Folge mit exzessiven Schreckreaktionen einhergeht. Von dieser vorwiegend neurologischer Symptomatik sind in der Regel besonders Kinder betroffen, die häufig an überspannten Muskeln leiden.

Zumeist wird die Krankheit auf autosomal-dominantem Weg vererbt. Die Vererbung erfolgt hierbei über ein Nicht-Geschlechtschromosom (autosom). Jeder gesunde Mensch hat von allen autosomalen Genen zwei Kopien, eine vom Vater, eine von der Mutter. Ist eine davon defekt, kommt es zur Krankheit, weil die zweite Kopie die Mutation nicht ausgleichen kann. Diese Mutation befindet sich auf dem Glyzin-Rezeptor.

Doch die Störung – und das ist das Besondere bei der Hyperekplexie - wird in einigen Fällen auch autosomal-rezessiv vererbt. Das bedeutet, dass die Erkrankung nur dann in Erscheinung tritt, wenn der betroffene Patient eine krankmachende Genveränderung von seiner Mutter und eine von seinem Vater erbt. Die Eltern sind dabei nicht erkrankt, da sie nur eine krankmachende Genveränderung tragen. Die Erkrankung tritt also nicht in jeder Generation auf.

### > Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Das Krankheitsbild wurde erstmals im Jahr 1958 beschrieben.

Erste Symptome der Erkrankung sind in der Regel bereits bei der Geburt erkennbar. Unmittelbar nach der Geburt verspannt sich die Skelettmuskulatur am gesamten Körper. Zugleich kommt es zu einer erheblichen Intensivierung des sogenannten Moro-Reflexes. Dabei spannt sich der ganze Körper des betroffenen Babys wie aus heiterem Himmel blitzschnell an.

Diverse Reize (akustischer, mechanischer oder taktiler Art) lösen starke Verkrampfungen aus. Als Folge der verkrampften Muskulatur kann Atemnot entstehen, die lebensbedrohliche Formen annehmen kann. Die Hypertonie der Muskulatur geht unter Umständen soweit, dass der gesamte Körper erstarrt ist. Daher wird die Erkrankung auch als Stiff-Baby-Syndrom bezeichnet.

In der Regel klingen die Symptome bereits in der Säuglingszeit ab und werden mit der Zeit umso schwächer, je älter das erkrankte Kind wird. Jedoch bleibt zumeist auf Dauer eine ausgeprägte Schreckhaftigkeit mit Tonusverlust bestehen, was jederzeit die Gefahr von Verletzungen durch Stürze erhöht. Auch bei vermeintlich geheilten Erwachsenen kann immer wieder ganz plötzlich eine typische Verkrampfung der Muskeln auftreten zum Beispiel, wenn sich die Patienten erschrecken.

### > Wie kann man das Syndrom erkennen?

Die Diagnose kann am besten klinisch anhand der beschriebenen Symptome gestellt werden. Erhärtet werden können die Befunde durch eine genetische Analyse im Labor (Genanalyse). Weiteres Anzeichen kann ein Tippen auf die Nasenspitze sein, weil das bei Kindern mit Hyperreflexie – im Gegensatz zu gesunden Neugeborenen – eine starke Überstreckung im Nacken auslöst.

### > **Behandlung & Therapie**

Die Behandlung dieser Krankheit findet in der Regel mit Hilfe von Medikamenten (Benzodiazepine) statt. Klassische Antiepileptika verschlimmern hingegen noch die Symptomatik.

### > **Förderung/ Beratung der Familien**

Bei einem gut aufgestellten Behandlungsplan können weitere Komplikationen (lebensgefährliche Atemnot) vermieden werden. Um im Notfall rasch handeln zu können, müssen die betroffenen Kinder jedoch ständig unter der Beobachtung eines Familienmitgliedes oder einer Pflegekraft stehen, die dann ggf. rechtzeitig den Rettungsdienst einschalten müssen. Alle Patienten sollten daher stets ein Mobiltelefon, einen Krankenpass sowie verschiedene Notfallmedikamente bei sich tragen.

Physiotherapien und Krankengymnastik sind sehr zu empfehlen, weil sie die Muskulatur der Patienten mit Hyperreflexie festigen und dadurch auch weniger Krampfanfälle auftreten.

Mechanische oder akustische Reize sollten so weit wie möglich reduziert werden, um Verkrampfungen erst gar nicht entstehen zu lassen. Hierzu können auch Anpassungen in der Wohnung oder im alltäglichen Leben zwingend notwendig sein. Für dafür notwendige Umbaumaßnahmen kann eine (Teil-)Kostenübernahme durch die Krankenkasse beantragt werden.

Da die Lebensqualität aufgrund der Erkrankung deutlich eingeschränkt ist, kann es trotz intensiver Zuwendung durch die Eltern und trotz best möglicher Betreuung durch einen Arzt zu spürbaren emotionalen Belastungen kommen. Hier können dann Psychotherapeuten helfen oder auch andere betroffene Familien, die schon länger Erfahrung mit dieser Erkrankung gesammelt haben. Kontakte sind hier zum Beispiel über die knw Eltern-Datenbank möglich.

Gezielte Übungen zur Stärkung der Muskulatur, die regelmäßig und nachhaltig immer wieder selbst angewendet werden, können nicht nur die Beschwerden lindern, sondern auch die Psyche stärken und so die Lebensqualität spürbar verbessern. Diese Prozesse müssen aber ständig von den Eltern begleitet und vom betreuenden Arzt und Physiotherapeuten medizinisch immer an die aktuellen Erfordernisse angepasst werden.

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

[https://www.facebook.com/pg/Hyperreflexisch-Leben-mit-Hyperreflexie-1717670861784505/posts/?ref=page\\_internal](https://www.facebook.com/pg/Hyperreflexisch-Leben-mit-Hyperreflexie-1717670861784505/posts/?ref=page_internal)  
[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Expert=3197&lng=DE](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=3197&lng=DE)