

Aarskog-Scott-Syndrom

> Definition und Ursache

Das Aarskog-Syndrom oder auch Aarskog-Scott-Syndrom ist nach dem Pädiater Charles I. Jr. Scott beziehungsweise nach dem Humangenetiker Dagfinn Aarskog benannt. Beim Aarskog-Scott-Syndrom handelt sich um ein sehr selten auftretendes X-chromosomal vererbtes Syndrom, dessen Ursache eine Mutation auf dem X-Chromosom ist. Die Erkrankung tritt meist nur bei Männern auf, Frauen entwickeln häufig nur eine leichtere Form des Syndroms. Im Normalfall treten die Symptome bis zum dritten Lebensjahr auf.

Die Ursache des Aarskog-Scott-Syndroms ist eine Mutation des so genannten faciogenitalen Dysplasie-Gens (FGD1-Gen). Eltern vererben X-Chromosome an die Kinder. Beim Aarskog-Syndrom wird der Gendefekt wahrscheinlich von der Mutter vererbt. Da weibliche Kinder über zwei X-Chromosomen verfügen, kann das zweite Chromosom den Gendefekt kompensieren. Daher haben weibliche Patienten eine leichter ausgeprägte Form des Syndroms.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Wesentliche Merkmale des Aarskog-Syndroms sind:

- > eine Anomalie der Genitalien,
- > der Gesichtszüge,
- > der Füße und Hände sowie ein
- > Minderwuchs

Die Betroffenen haben eine Stupsnase mit breitem Nasenrücken, eine breite Stirn und ein rundes Gesicht, meistens ist auch die Hornhaut der Augen verändert. Die Hände sind oft relativ breit und kurz und an den Handwurzelknochen sind Verknöcherungen beziehungsweise Verwachsungen feststellbar.

Die Finger sind übergelenkig und das Fingerglied und auch die Füße können seitlich abknicken.

Zudem ist oftmals auch die motorische Entwicklung sowie die sexuelle Reifung verzögert. Bei vielen Patienten tritt Kurzsichtigkeit und Schielen auf, es werden aber auch komplexere Augenveränderungen festgestellt. Weitere Symptome sind darüber hinaus ein spitzer Haaransatz, Nasenlöcher, die nach vorne gerichtet sind und mandelförmige und/oder weit auseinanderliegende Augen. Die Ohren sind oft nach unten gefaltet, hinzu kommen Fehlstellungen der Zähne.

Darüber hinaus können auch die Knochen und Muskeln missgebildet sein. Durch kleine und dicke Füße fällt den Patienten das Laufen relativ schwer, so dass sie sich im Alltag nur beschränkt fortbewegen können. Anzeichen dieser Anomalien sind eine Trichterbrust, Schwimmhäute zwischen den Fingern und Zehen und Falten in der Handfläche. Treten Fehlbildungen an den Genitalien auf, so umfassen diese vor allem die Hoden.

Des Weiteren kann es auch zu Entwicklungsstörungen des Gehirns kommen. Dadurch ist die kognitive Entwicklung verzögert, wobei oftmals auch ein Aufmerksamkeitsdefizit-Syndrom (ADHS) auftritt. Die IQ-Werte liegen daher in der Regel im durchschnittlichen oder auch niedrigeren Bereich. Nicht selten treten dabei auch psychische Probleme auf.

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

Meistens untersucht der Arzt zuerst die Gesichtszüge des Kindes, wodurch festgestellt werden kann, ob dieses vom Aarskog-Scott-Syndrom betroffen ist. Anschließend folgen eine Familienanamnese sowie eine körperliche Untersuchung. Vermutet der Mediziner ein Aarskog-Scott-Syndrom, so kann auch ein Gentest angeordnet werden, um ggf. auf ein mutiertes FGD-1 Gen zu stoßen. Sinnvoll kann auch eine Röntgenaufnahme sinnvoll, um die Schwere der Anomalien zu bestimmen.

> **Behandlung & Therapie**

Beim Aarskog-Scott-Syndrom treten viele verschiedene Komplikationen auf. Eine komplette Heilung des Symptoms ist leider nicht möglich. Im Rahmen einer Behandlung kann eine Korrektur der Fehlbildungen vorgenommen werden, die am Gewebe, den Knochen bzw. an den Zähnen der Betroffenen auftreten. In vielen Fällen sind chirurgische Eingriffe erforderlich, etwa eine Leistenbruch-OP (um den Knoten in der Leiste zu entfernen) oder eine Operation am Hodensack (um den Hoden zu verlagern).

Weitere Behandlungen umfassen Maßnahmen zur Unterstützung kognitiver Entwicklungsverzögerungen oder auch Verhaltenstherapien. Die Fehlbildungen selbst können in vielen Fällen korrigiert werden, so dass es zu keinen weiteren Komplikationen kommt.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Prinzipiell kann ein Aarskog-Scott-Syndrom nicht verhindert werden. Trägt man aber das mutierte Gen in sich, so kann dann entschieden werden, ob man ein Kind bekommen möchte oder nicht.

Vor allem in der Kindheit leiden die jungen Patienten unter Mobbing. Ein stabiles familiäres Umfeld stellt die wichtigste Stütze dar, zumal es keine Selbsthilfegruppen zu diesem seltenen Syndrom gibt. Da das Aarskog-Syndrom häufig zu Ausgrenzungen und einem verminderten Selbstwertgefühl führt, kann auch eine psychotherapeutische Beratung sinnvoll sein. Eltern sollten sich daher nicht scheuen eine psychologische Begleitung - für sich selbst und ihr Kind - in Anspruch zu nehmen.

Im Alltag kommt es vor allem darauf an, motorische und logopädische Übungen - begleitend zur Behandlung beim Therapeuten - konsequent durchzuführen. Je nach Ausprägungsgrad der Erkrankung kann eine lebenslange Unterstützung für die Betroffenen nötig sein. Wenn Eltern dies nicht mehr leisten können, kann entweder eine Unterstützung durch eine Pflegekraft oder auch die Unterbringung in einer Einrichtung des betreuten Wohnens sinnvoll sein.

[Mehr Infos zum Aarskog-Syndrom unter folgendem Link](#)

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=DE&data_id=394&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Aarskog-syndrome&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Aarskog-Scott-syndrome&title=Aarskog-Scott-syndrome&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=DE&data_id=394&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Aarskog-syndrome&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=Aarskog-Scott-syndrome&title=Aarskog-Scott-syndrome&search=Disease_Search_Simple)

