

Balkenmangel (Corpus-Callosum-Agenesie)

> Definition und Ursache

Der Balken (Corpus Callosum) ist die Struktur im Gehirn, der die beiden Großhirnhälften miteinander verbindet und ihre gleichzeitige Funktion ermöglicht.

Wenn ein Balkenmangel – auch häufig als Corpus callosum-Agenesie bezeichnet -auftritt, bedeutet dies, dass die "Brücke" aus Nervenfasern, welche die beiden Großhirnhälften verbindet, mehr oder weniger fehlt. Das Kind kann entweder eine Balkenhypoplasie haben (d. h. der Balken ist zu wenig entwickelt) oder eine Balkenaplasie (d. h. der Balken fehlt ganz).

Balkendefekte haben vielfach eine genetische Ursache. Die Corpus-callosum-Agenesie ist eine Erberkrankung aus der Gruppe der Agenesien. Als solche wird das vollständige Fehlen eines bestimmten Organs wegen einer genetisch fehlenden Anlage bezeichnet. Zumeist liegt der erblichen Corpus-callosum-Agenesie entweder ein X-chromosomal oder ein autosomal-rezessiver Erbgang zugrunde.

Ein kleinerer Teil der betroffenen Kinder mit der Agenesie weisen chromosomale Besonderheiten auf.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

In den meisten Fällen zeigen von Balkenmangel Betroffene unkoordinierte willkürliche Bewegungen sowie körperliche und auch geistige Entwicklungsverzögerungen. Die Einschränkungen können leicht bis schwer sein.

Zuweilen wird an Patienten mit Corpus-callosum-Agenesie auch eine Microzephalie (zu geringer Kopfumfang) diagnostiziert, die eine geistige Retardierung zur Folge hat.

Die Agenesie kann im Rahmen verschiedener Fehlbildungssyndrome auftreten und ist dann mit den spezifischen Symptomen des jeweiligen Syndroms vergesellschaftet. Das Aircadi-Syndrom und die oro-facio-digitalen Syndrome sind mit die häufigsten Fehlbildungssyndrome, die mit der Agenesie des Hirnbalkens assoziiert sind.

Die Betroffenen zeigen auch häufig Verhaltensauffälligkeiten und Aufmerksamkeitsschwierigkeiten und können an Symptomen wie mitunter sehr starker Seh- und Hörminderung leiden.

Selten liegt Balkenmangel als einzige Diagnose vor. Wenn das der Fall ist, wird er meist nur durch Zufall diagnostiziert.

Häufige Begleitdiagnosen des Balkenmangels sind:

> Hydrocephalus (mit oder ohne Druck)

- > Spastiken
- > Muskelhypotonie
- > Epilepsie
- > Minderwuchs

Beim isolierten Balkendefekt treten bei weitem nicht alle Symptome auf. Die Funktions- und Entwicklungsstörungen sowie die geistigen Entwicklungsrückstände können dann weniger schwerwiegend sein oder gar nicht auftreten.

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

Da die Corpus-callosum-Agenesie eine angeborene Fehlbildung ist, ist eine vorgeburtliche Diagnose ab der 20. Schwangerschaftswoche möglich. Diagnostisch bildgebende Verfahren wie die Transfontanelle-Sonographie, die Magnetresonanztomografie und Craniale Computertomographie werden zur Diagnostik häufig eingesetzt.

> **Behandlung & Therapie**

Aufgrund der Vielzahl der Beschwerden und Symptome, die bei der Corpus-callosum-Agenesie auftreten können, sollten die Eltern frühestmöglich ein Ärzteteam zusammenstellen. Primärer Ansprechpartner sollte jedoch stets der Kinder- und Jugendarzt sein, weil nur er den Verlauf der Erkrankung engmaschig überwachen und die einzelnen Behandlungsschritte zusammenführen kann. Eine kausale Therapie existiert für die Balkenagenesie bislang nicht, weil der fehlende Hirnbalken nicht erneuert werden kann. Die Behandlung für Patienten der Corpus-callosum-Agenesie ist aus diesem Grund rein symptomatisch und richtet sich stark nach den Beschwerden im Einzelfall aus.

Steigt im Verlauf des Lebens der Hirndruck des Patienten an, erhöht sich die Wahrscheinlichkeit eines lebensgefährlichen Zustandes, der dann noch zu weiteren Hirnschäden führen können. Eine Reduzierung des Hirndrucks ist dann überlebensnotwendig.

In einigen Fällen sind aber andererseits gerade bei der isolierten Corpus-callosum-Agenesie keine therapeutischen Maßnahmen erforderlich, da die Patienten ein Leben lang weitgehend symptomlos bleiben.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Die Unterstützung der betroffenen Familien hängt ganz stark von der Prognose ab. Die Prognose ist zumeist ungünstig, unterscheidet sich jedoch von Fall zu Fall stark. Prognostisch ist vor allem relevant, ob die Fehlbildung isoliert vorliegt oder mit anderen schwerwiegenden Syndromen assoziiert ist.

Die betroffenen Kinder sind in ihrem Leben auf die Unterstützung und die intensive Pflege durch die Eltern und Angehörige angewiesen. Dabei erweisen sich liebevolle Zuwendungen und einfühlsame Gespräche als sehr positiv und können dabei auch psychische Verstimmungen verhindern oder reduzieren.

Auch eine Sprachtherapie ist bei dieser Krankheit häufig sinnvoll, wobei gerade hier die Eltern das Kind deutlich unterstützen müssen. Wenn beispielsweise Verhaltensauffälligkeiten vorliegen, ist eine Psychotherapie oder Verhaltenstherapie angezeigt. Bei Ataxien oder anderen körperlichen Bewegungseinschränkungen sind physiotherapeutische Maßnahmen indiziert.

Falls beim Patienten ein Kinderwunsch besteht, sollte eine genetische Untersuchung und Beratung durchgeführt werden, damit die Krankheit nicht erneut bei den Kindern auftritt.

Wichtig ist es, trotz der gravierenden Erkrankung des eigenen Kindes oder des Partners, den Lebensmut nicht zu verlieren. Zugleich sollten die eigenen psychischen Grenzen beachtet und mit sich selbst rücksichtsvoll umgegangen werden. Das heißt: das eigene soziale Leben muss auch weiterhin unbedingt stattfinden, damit die eigene Lebensqualität unter der Erkrankung des Kindes nicht zu sehr leidet. Je nach dem Gesundheitszustand des Kindes muss der familiäre Alltag aber immer wieder neu den aktuellen Gegebenheiten angepasst werden.

Mehr Infos zu unter folgendem Link

<http://www.balkenmangel-kinder.de/index.html>

Kontaktanfragen zu weiteren Infos oder zum persönlichen Austausch unter

info@balkenmangel-kinder.de

oder auch über die Eltern-Datenbank des Kindernetzwerks unter

info@kindernetzwerk.de