

Lesch-Nyhan-Syndrom

> Definition und Ursache

Das Lesch-Nyhan-Syndrom ist eine seltene angeborene Stoffwechselerkrankung, die praktisch nur bei Jungen auftritt. Ihr Hauptmerkmal ist die deutliche Erhöhung der Werte für Harnsäure im Blut. Eine solche so genannte Hyperurikämie kann unter anderem Gicht verursachen.

Als Ursache für die typische Hyperurikämie gilt ein Mangel des Enzyms namens HGPRT (= Hypoxanthin-Guanin-Phosphoribosyltransferase) durch einen Fehler an einem Träger der Erbanlage. Das Enzym HGPRT ist am Purinstoffwechsel beteiligt. Wenn es fehlt oder funktionsuntüchtig ist, sammelt sich im Körper zu viel Harnsäure an.

Aufgrund dieses Gendefekts handelt es sich beim Lesch-Nyhan-Syndrom um eine Erbkrankheit. Das defekte Gen sitzt auf dem X-Chromosom.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Sechs bis acht Wochen nach der Geburt treten in der Regel die ersten typischen Anzeichen für das Lesch-Nyhan-Syndrom auf. Die betroffenen Säuglinge neigen vermehrt zum Erbrechen. Nach etwa zehn Monaten kommen als weitere typische Symptome auffällige Beinstellungen und ein stark eingeschränkter Bewegungsdrang hinzu. Außerdem treten Entwicklungsrückstände deutlich in Erscheinung. Die Kinder sind nicht in der Lage, das Gehen zu lernen.

Je stärker der für das Lesch-Nyhan-Syndrom verantwortliche HGPRT-Mangel ist, desto schwerwiegender sind die Folgen und die Krankheitssymptome:

- Eine leichtere Form des Lesch-Nyhan-Syndroms führt zumeist lediglich zu erhöhten Harnsäurewerten, die im weiteren Verlauf zu Gicht führen kann.
- Die schwererwiegende oder sehr stark ausgeprägte Form der Erkrankung führt zu massiven Entwicklungsverzögerungen und zu Bewegungsstörungen. Bei dieser Form sind erste klinische Symptome (Beinstellung) zu erkennen.
- Der erhöhte Gehalt an Harnsäure im Körper kann im weiteren zu Harnsäuresteinen, Harnwegsinfekten, Blut im Urin (Hämaturie) sowie Nierenversagen führen.
- Autoaggressives Verhalten der Kinder bis hin zur Gefahr der Selbstverstümmelung (Beißen in die Unterlippe und in die Fingerspitzen oder in eine Hand) sind weitere sehr typische Symptome für das Krankheitsbild. Diese Kinder sind dann zumeist geistig stark beeinträchtigt.

Anhand der Vielfalt der Symptome sind Ausprägung und Schweregrad des Lesch-Nyhan-Syndroms so unterschiedlich wie bei kaum einer anderen Erkrankung. Eine frühzeitige und fundierte Kenntnis der Ausprägung des Krankheitsbilds ist daher gerade hier besonders wichtig.

> Wie kann man das Syndrom erkennen?

Oft ist das Lesch-Nyhan-Syndrom anhand der beschriebenen Symptome gut zu erkennen. Erhärtet werden kann die Diagnose durch eine Blut- oder Urinuntersuchung. Dabei können die Harnsäurewerte exakt ermittelt sowie die Aktivität des Enzyms HGPRT gemessen und beurteilt werden. Definitive Klarheit bringt ein Gentest, mit dem sich der ursächliche Gendefekt direkt nachweisen lässt.

> **Behandlung & Therapie**

Die Behandlung beim Lesch-Nyhan-Syndrom besteht zum einen darin, die Hyperurikämie durch Medikamente (Wirkstoff: Allopurinol) zu behandeln sowie eine purinarme Ernährung und eine ausreichend hohe Flüssigkeitszufuhr sicherzustellen. Oberstes Ziel aller Maßnahmen ist es, den Harnsäurespiegel so weit wie möglich abzusenken. Da häufig ein sehr unruhiges und selbstverletzendes Verhalten vorliegt, ist mitunter auch die Gabe von Psychopharmaka indiziert.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Falls Kinder mit Lesch-Nyhan-Syndrom nicht sehr schwerwiegend betroffen sind, ist die Prognose günstig, die Erkrankung zu überleben. Kinder mit stärkerer Ausprägung der Erkrankung versterben hingegen zumeist spätestens im Teenageralter.

Dennoch sind vorbeugende Maßnahmen möglich. Sie zielen zum einen darauf ab, das Lesch-Nyhan-Syndrom frühzeitig zu diagnostizieren, und zum anderen, durch entsprechende Maßnahmen möglichen Folgen der Stoffwechselstörung entgegenzuwirken: Da beim Lesch-Nyhan-Syndrom vor allem Komplikationen wie Nierenversagen die Sterblichkeit bestimmen, sollten Eltern stets die hohen Harnsäurewerte im Blut (Hyperurikämie) ständig im Blick haben, um insbesondere das krankheitstypische und stets fortschreitende Nierenversagen zu verhindern. Zur optimalen Förderung ihrer Kinder sollten Eltern besonders darauf achten, stets die dringend erforderlich hohe Flüssigkeitszufuhr und purinarme beziehungsweise auch vegetarische Ernährung strikt einzuhalten.

Auf Dauer können diese sehr einschränkenden Maßnahmen jedoch auch zur Belastung für die gesamte Familie werden. Dazu trägt auch die starke Neigung der Kinder bei, Aggressionen zu zeigen, sich selbst zu verletzen oder auch Attacken gegen die sie betreuenden nahen Angehörigen zu richten.

Um solche Krisen besser auffangen zu können, ist der Austausch mit anderen betroffenen Familien etwa über die knw Daten-Datenbank sehr zu empfehlen.

> [Mehr Infos zum Lesch-Nyhan-Syndrom unter folgendem Link:](https://www.eurapon.de/themen/lexikon-der-krankheiten/impfungen-und-kinderkrankheiten/lesch-nyhan-syndrom)

<https://www.eurapon.de/themen/lexikon-der-krankheiten/impfungen-und-kinderkrankheiten/lesch-nyhan-syndrom>