

Makrozephalie

> Definition und Ursache

Unter Makrozephalie versteht man eine übernormale Größe des Schädels. Den Schädel selbst nennt man dann Makrozephalus. Konkret wird eine Makrozephalie definiert als ein frontookzipitaler Kopfumfang oberhalb von 97% des alters- und geschlechtsspezifischen Vergleichskollektivs.

Ist der Kopf normal entwickelt und scheint dieser nur im Vergleich zu einem minderwüchsigen Körper vergrößert zu sein (z.B. bei Hypochondroplasie), liegt eine relative Makrozephalie vor.

Von einer so genannten abnormen Makrozephalie spricht man dann, wenn ein vergrößertes Gehirn (Megalenzephalie), Wasser im Gehirn (Hydrozephalus) oder ein übermäßiges Wachstums der Schädelknochen (kraniale Hyperostose) offenkundig ist.

Eine Makrozephalie kann durch genetische Störungen oder andere Erkrankungen hervorgerufen werden wie etwa lysosomale Speichererkrankungen, Leukodystrophien wie Morbus Alexander, Stoffwechselstörungen der organischen oder der Aminosäuren wie Glutarazidurie sowie weitere syndromale Erkrankungen (Großwuchssyndrome).

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Generell wird die Makrozephalie durch die folgenden beiden Charakteristika geprägt:

> Disproportional: Der Kopf ist größer als er gemessen an der Größe des Kindes sein dürfte.

> Proportional: Der Kopf scheint zu der Körpergröße zu passen und damit auf den ersten Blick zu harmonisieren. Tatsächlich ist aber der Kopf zu groß (> 97. Perzentile), was nur deshalb weniger auffällt, weil der gesamte Körperbau überdurchschnittlich groß ausfällt.

Viele Menschen mit großen Köpfen oder Schädeln sind jedoch sowohl bei der disproportionalen wie auch bei der proportionalen Ausprägung gesund.

Eindeutig abzugrenzen sind davon krankheitsbedingte Formen der Makrozephalie. Am häufigsten treten dabei die folgenden Merkmale auf:

> asymptomatische familiäre Form (sog. benigne Makrozephalie)

> sekundäre Formen infolge eines Hydrozephalus

> andere raumfordernde intrakranielle Prozesse wie z.B. Tumoren, Hygrome (mit Flüssigkeit/Schleim gefüllte Geschwulst, deren Wand sich erheblich verdickt).

In eher seltenen Fällen kann auch eine isolierte Verdickung der Schädelkalotte vorliegen.

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

Die Diagnose erfolgt vor der Geburt per Ultraschall oder nach der Geburt bei einer ärztlichen Untersuchung durch Messen des Kopfumfangs, mitunter gelegentlich auch ergänzt durch bildgebende Untersuchungen und Bluttests.

Falls diese Abklärungen mittels bildgebender Verfahren oder durch Stoffwechseluntersuchungen zu keiner eindeutigen Ursache führen, kann gerade bei gleichzeitigem Vorhandensein einer Entwicklungsstörung eine genetische Untersuchung mittels Next Generation Sequencing (Gen-Panel Diagnostik) erfolgen.

> **Behandlung & Therapie**

Die Prognose wird durch den Schweregrad der Symptome bestimmt. Manchmal ist keine Behandlung notwendig. Nur in seltenen Fällen kann die Erkrankung aber als Folge der Grunderkrankung z.B. durch Fütterprobleme, komplexe Herzfehler und Arrhythmie schon frühzeitig zum Tod führen.

Ist die Ursache wie beim Hydrozephalus eine Gehirnanomalie, kann auch eine Behandlung und Operation erforderlich sein. Abhängig vom Schweregrad der Hirnfehlbildungen können zudem auch neurochirurgische Eingriffe indiziert sein.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Trotz der äußerlich mitunter sehr auffälligen Form des Schädels und den möglichen Folge- und Begleiterkrankungen kommt es dennoch in vielen Fällen durch die Makrozephalie zu keinerlei Funktionseinschränkungen oder geistigen Beeinträchtigungen.

Ein großer Kopf ist daher zunächst kein Anlass zur Beunruhigung. Dennoch machen sich viele Eltern aufgrund der abnormen Größe und Form des Kopfes ihres Kindes große Sorgen. Hier gilt zunächst einmal bei der Beratung der Eltern die Devise, die Verunsicherung zu reduzieren und die Eltern zu beruhigen. Allerdings fällt es allen Beteiligten dabei schwer, über längere Zeit Geduld zu bewahren.

Sehr hilfreich kann hier die Unterstützung eines multidisziplinären Teams sein, das die Familien begleitet. Besonders wichtig ist hierbei die Kompetenz von Neuropädiatrien sowie Neurochirurgen. Ergänzend müssen aber - je nach Ausprägung des Krankheitsbildes - auch Experten aus der Ophthalmologie, der Kardiologie, der Orthopädie, der Audiometrie, der Physiotherapie, der Psychologie oder der Dermatologie hinzugezogen werden.

Der Austausch mit anderen betroffenen Familien - etwa über die knw Eltern-Datenbank - liefert schließlich aufschlussreiche Hinweise darüber, wie im Alltag der Umgang mit der Makrozephalie am besten bewältigt werden kann.

> [Mehr Infos zur Makrozephalie unter folgendem Link:](https://www.genetikum.de/de/genetikum/Infothek/infothek_detail.php?oid=336&p=1&dtl=)

https://www.genetikum.de/de/genetikum/Infothek/infothek_detail.php?oid=336&p=1&dtl=

