

Marshall-Smith-Syndrom

> Definition und Ursache

Das Marshall-Smith-Syndrom ist eine genetische Krankheit, die das Bindegewebe betrifft und mit Großwuchs und einem bei Geburt bereits fortgeschrittenen Knochenalter assoziiert ist. Die genaue Ursache ist zwar noch nicht bekannt, die Krankheit basiert aber wahrscheinlich auf Neumutationen in Form von heterozygoten Mutationen und Deletionen. Die Krankheit ist nach Don Marshall, einem US-Ophthalmologen, benannt.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Betroffene Kinder weisen an verschiedenen Stellen des Körpers eine Reihe von Dysmorphien (Formveränderungen) auf:

> Augen: Die Myopie (Fehlsichtigkeit, bei der weit entfernte Objekte unscharf wahrgenommen werden) ist das häufigste Symptom des Marshall-Smith-Syndroms. Ein Katarakt und eine Netzhautablösung treten ebenfalls recht häufig auf. Ein Glaukom und die Neigung zur Linsluxation können ebenfalls vorkommen. Typisch sind zudem die vorstehenden Augen.

> Gelenke: Es kann eine Arthritis der Gelenke auftreten. Dies führt zu teilweisen sehr schwerwiegenden Versteifungen und Schmerzen in den betroffenen Gelenken. Dies wiederum kann schwere spinale Stenosen, eine Skoliose, ein kurzes Brustbein oder einer Sandalenfurchen hervorrufen.

> Gesichtsfehlbildungen: Zunächst einmal sind die prominente Stirn und die nach oben ragenden und nach vorn gerichteten Nasenlöchern auffällig. Deutlich erkennbar ist auch das runde, platte Gesicht und ein verlängertes Philtrum (vertikale verlaufende Vertiefung zwischen Oberlippe und Nase). Hinzu kommen ein kleines Kinn sowie kräftige, in der Mitte zusammengewachsene Augenbrauen sowie dicke, hervorstehende Lippen. Die Mittelgesichtsfehlbildungen haben besonders schwerwiegende Komplikationen zur Folge. So kommt es beispielsweise zur Lippen-Kiefer-Gaumenspalte mit zu kleinem Kiefer und zu wenig Platz für die Zunge. Diese wird dann gegen die offene Oberkieferplatte gedrückt, die sich daraufhin nicht mehr verschließen kann. So kann es gerade bei Neugeborenen auch zu Atemnot oder Problemen bei der Nahrungsaufnahme kommen.

> Hörstörungen: Eine ständig fortschreitende Schallempfindungsschwerhörigkeit ist ein weiteres Symptom des Marshall-Smith-Syndroms. Besonders die hochfrequenten Töne sind betroffen.

Im Weiteren treten bei vielen Kindern ebenfalls häufige Ohrenzündungen, Zahnanomalien und eine Hypohidrose (abnorm verminderte Schweißsekretion) auf.

Ältere Kinder entwickeln mit der Zeit vermehrt Gangstörungen und müssen nach einer anfänglichen Wachstumsbeschleunigung später mit einer ausgeprägten Hypotrophie (vermindertes Größenwachstum) rechnen.

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

Die Diagnose kann aufgrund der klinischen Auffälligkeiten und der erhobenen radiologischen Befunde gestellt werden. Am frühesten auffällig sind die starke Myopie und eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte. Im Röntgenbild fallen vor allem ein schmaler Gelenkspalt mit Osteophyten (Knochenneubildungen, die im Rahmen von degenerativen Knochenveränderungen ausgehen) an Knie- oder Hüftgelenken auf. Der Oberkieferknochen und die Stirnhöhle können unterentwickelt sein. Differentialdiagnostisch sind Weaver- und Sotos-Syndrom auszuschließen, die ähnliche Skelettbefunde aufweisen, aber keine rezidivierende Atemwegsdefekte und nicht die charakteristischen Gesichtsfehlbildungen haben.

> **Behandlung & Therapie**

Die Prognose der Erkrankung sowie die Behandlungsoptionen sind schlecht. Es gibt für das Syndrom keine spezifische Therapie. Mangelernährung und Atemwegsinfekte müssen symptomatisch behandelt werden.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Die Erkrankung verläuft meistens sehr schwer. Bereits im Neugeborenen- und Säuglingsalter treten zumeist schwerwiegende Infekte, Atemstörungen, pulmonale Hypertension (Lungenhochdruck) und Aspiration (Eindringen von flüssigen oder festen Stoffen in die Atemwege während der Einatmung) auf. Betroffene Familien müssen hier bereits sehr früh um das Überleben ihres Kindes ringen. Treten noch Gedeihstörungen durch Fütterungsprobleme und starke Atemwegsinfekte hinzu, verschlechtert sich die Prognose weiter. Viele Kinder versterben daher bereits in den ersten Lebensjahren. Betroffene mit deutlich weniger ausgeprägten Atemwegskomplikationen überleben länger, sind dann aber zumeist geistig beeinträchtigt.

Die Lebensqualität ist daher bei den länger überlebenden Kindern stark vermindert. So bleibt die Sprachentwicklung häufig gänzlich aus oder findet allenfalls nur sehr stark verzögert statt. Erschwerend kommt hinzu, dass die Kinder häufig autistische Verhaltensweisen und Stereotypien zeigen, die den Lebensalltag von Familien weiter deutlich beeinträchtigen.

Anlaufpunkt für die Familien ist die weltweit tätige Marshall-Smith Syndrome Research Foundation, deren Motto „strong together“ (Haltet eng zusammen) ist. Nur wenn die Eltern, die behandelnden Ärzte, Therapeuten, Freiwillige und andere Fachkräfte das Optimum für die betroffenen Kinder herausholen, kann die Lebensqualität verbessert werden. Die Stiftung leistet hierfür wertvolle Arbeit.

> [Mehr Infos zu Marshall-Smith-Syndrom unter folgendem Link:](#)

www.marshallsmith.org