

Nager Syndrom

> Definition und Ursache

Das Nager Syndrom ist ein Fehlbildungssyndrom, bei dem vor allem akrofaziale Dysostosen hervorstechen. Akrofazialen Dysostosen gehören zur Krankheitsgruppe der angeborenen Skelettdysplasien, die besonders durch Fehlbildungen der Akren (Körperteile, die wie Finger, Zehen, Hände jeweils am weitesten vom Rumpf entfernt liegen) und des Gesichts gekennzeichnet sind.

Synonyme Begriffe für das Nager-Syndrom sind daher auch die akrofaziale Dysostose, die präaxiale Akrodysostose, die mandibulofaziale Dysostose mit präaxialen Gliedmaßen-Anomalien und das Nager-(de)Reynier-Syndrom.

Letzter Krankheitsbegriff ist auf die beiden Erstentdecker der Erkrankung - dem schweizerischen HNO-Arzt Felix Robert Nager (1877-1959) und dem französischen HNO-Arzt Jean Pierre de Reynier - zurückzuführen. Das Nager- Syndrom wird wahrscheinlich durch einen genetischen Defekt des Splicing-Faktors SF3B4 ausgelöst. Der Symptomkomplex basiert auf einer Mutation im SF3B4-Gen, die zu einer fehlerhaften Zusammensetzung dieses Proteins führt.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Durch das Nager-Syndrom leiden die Betroffenen an vielen verschiedenen (fazialen) Fehlbildungen insbesondere der Gliedmaßen, die am gesamten Körper des Patienten auftreten können.

Besonders krankheitsprägend sind die folgenden klinischen Symptome:

> Multiple Gesichts-Missbildungen, die denen des Treacher-Collins-Syndroms entsprechen. Neben einer fazialen Dysostose und atypischen Lidspalten kommt tritt bei Patienten des Nager-Syndroms häufig zudem eine Ptosis (sichtbares Herabhängen eines oder beider oberen Augenlider) auf.

> Kolobom (angeborene oder erworbene Spaltbildung im Bereich des Auges) des Unterlids, Hypoplasien (genetisch bedingte Unterentwicklungen eines Organs, Organteils), hier speziell des Jochbeins sowie des Oberkiefers. Fehlende Wimpern.

> Choanalatresie oder eine Gaumenspalte.

> Dysplasien an der Hand (Mehrgliedrigkeit des Daumens) und am Arm

> Gelegentlich Rippen- und Wirbelanomalien

> Unterentwicklung oder Verkürzung der Speiche

> Schalleitungsschwerhörigkeit auf einer Körperseite.

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

In den meisten Fällen wird das Nager-Syndrom unmittelbar nach der Geburt diagnostiziert. Eine erste Verdachtsdiagnose wird auf Basis der klinischen Untersuchung gestellt. Eine bildgebende Diagnostik ist aber für die frühzeitige Diagnosesicherung zu empfehlen. In einer molekulargenetischen Analyse kann außerdem das SF3B4-Gen auf Mutationen geprüft werden. Denn erst wenn Mutationen in dem Gen nachgewiesen werden können, ist die Diagnose gesichert.

> **Behandlung & Therapie**

Die Behandlung des Nager-Syndroms erfolgt rein symptomatisch und zielt vor allem auf eine Behebung der neonatalen Atemnot sowie der Beseitigung oder Reduzierung der krankheitsbedingten Ernährungsprobleme ab. Dafür sind zum Teil wiederholte chirurgische und mikrochirurgische Eingriffe notwendig. Mittels chirurgischer Verfahren können auch einige der fazialen Fehlbildungen (etwa die Gaumenspalte) korrigiert werden. Nicht vernachlässigt werden darf schließlich auch eine medikamentöse Behandlung der vielfach verbreiteten Schmerzen, die eine enge Bindung an den betreuenden Kinder- und Jugendarzt voraussetzt.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Werden die Symptome behandelt und die ärztlichen Vorgaben bezüglich der Einnahme der notwendigen Medikamente eingehalten, ist die Prognose gut. Trotz der Schwere der Erkrankung kann in der Regel von einer normalen Lebenserwartung ausgegangen werden. Bei Verdacht auf das Nager-Syndrom sollten aber die Eltern des Kindes auf eine frühzeitige verlässliche Diagnose drängen, möglichst bereits unmittelbar nach der Geburt des Kindes.

Betroffene Kinder leiden vor allem an ihrer Schwerhörigkeit und auch an ihrer Gaumenspalte. Deshalb sind sie häufig Hänseleien oder auch Mobbing ausgesetzt, denen Eltern und Angehörige immer sofort begegnen sollten, damit die Lebensqualität der Betroffenen nicht noch mehr leidet.

Betroffene Kinder sind auch im Alltag in vielen Fällen auf die Hilfe ihrer Eltern angewiesen, weil sie viele Dinge nicht allein schultern können. Aber auch in der Schule ist eine intensive pädagogische Förderung notwendig, um die Defizite auszugleichen. Eine wichtige und tröstliche Botschaft an alle Betroffene lautet: Bei der Therapie treten in der Regel keine Komplikationen auf.

Da die Erkrankung selten ist, gibt es in Deutschland keine Selbsthilfegruppe, der sich die Patienten anschließen könnten. Allerdings hat eine betroffene Familie einer Nager-Patientin unter www.nager-syndrom.de eine Plattform geschaffen, bei der ein Austausch unter betroffenen Familien möglich ist. Das Wissen, mit dieser belastenden Erkrankung nicht allein zu sein, stellt für viele Patienten eine Erleichterung dar.

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

www.nager-syndrom.de