

Crash-Syndrom

> Definition und Ursache

Beim Crash oder Masa-Syndrom handelt es sich um Fehlbildungssyndrom, das mit Hydrozephalus, Hirnfehlbildungen, geistiger Behinderung und neurologischen Symptomen (Spastik, eingeschlagene Daumen) assoziiert ist. Damit wird ein Phänotyp beschrieben, der zur Gruppe der X-chromosomal-rezessiv vererbten L1CAM-Spektrum-Erkrankungen gehört (L1-Syndrom).

Ursache des Syndroms ist eine Veränderung des L1 Genas (*L1CAM*-Gen), das auf dem langen Arm des X-Chromosoms bei(Xq28 lokalisiert ist.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Crash steht für:

- > Großhirnhälften
- > geistige Entwicklungsbeeinträchtigung
- > in die Hand eingeschlagene Daumen
- > spastische Lähmungen

Masa steht für:

- > Mentale Retardierung
- > Aphasie
- > spastische Paraplegie
- > adduzierte Daumen

Hinzu kommen eine Muskelhypotonie (betrifft vor allem Schultergürtel und Beine), eine verzögerte Sprachentwicklung, eine milde bis moderate geistige Behinderung und eine milde bis mäßige Erweiterung der Hirnventrikel. Die stark eingeschlagenen Daumen beeinträchtigen das Greifen.

Bei Jungen ist häufig ein Hydrozephalus unterschiedlichen Schweregrades (meist bereits im pränatalen Zeitraum) ausgeprägt. Auch die geistige Behinderung kann sich von mild bis schwer erstrecken. Patienten entwickeln bereits in jungen Jahren eine generalisierte Hypotonie und Spasmen der Beine. Die Störung schreitet zumeist mit zunehmendem Alter fort, was dann zu einem ganz typischen Phänomen – dem schlurfend-schlappen Gang - führt.

> Wie kann man das Syndrom erkennen?

Erst eine umfassende pädiatrische/neurologische/klinische genetische Abklärung kann zu einer Diagnose führen. Basis ist zunächst eine klinische Untersuchung, bei der vor allem die zentralen Merkmale großer Kopfumfang, eingeschlagene Daumen und Spastik relevant sind.

Durch eine Magnetresonanzbildgebung (MRI) können zudem die Veränderungen der Hirnrindenstruktur sowie die Hypoplasie des Balkens auf das Syndrom hindeuten.

Die Diagnose kann zudem durch molekulargenetische Tests des *L1CAM*-Gens bestätigt werden.

> **Behandlung & Therapie**

Durch einen Liquor(CSF)-Shunt ist es möglich, den intrakraniellen Druck zu verringern. Die neurologischen Symptome sind frühzeitig und multidisziplinär anzugehen. Zur Therapie der Muskelhypotonie sind zudem physiotherapeutische Maßnahmen geeignet. Die Prognose hängt vom Schweregrad der Symptome ab. Wenn der Hydrocephalus besonders stark ausgeprägt ist, ist die Lebenserwartung allerdings deutlich begrenzt.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Die spezialisierte Behandlung erfordert ein multidisziplinäres Team aus Pädiatern, Kinderneurologen, Neurochirurgen, Rehabilitationsmedizinerinnen und medizinischen Genetikern und von Seiten der Eltern und des betreuenden Kinder- und Jugendarztes eine gut abgestimmte Koordination. Zusammen mit den Eltern müssen mitunter schwerwiegende Entscheidungen getroffen werden. So kann eine Operation des eingeschlagenen Daumens durchaus sinnvoll sein, ist aber auch nicht immer zwingend erforderlich. Insbesondere die frühe Förderung der sprachlichen und motorischen Funktionen stellt aufgrund der komplexen Problematik eine große Herausforderung dar

Das L1-Syndrom wird X-chromosomal vererbt. Betroffene Familien sollten daher eine genetische Beratung erhalten.

Pränatale Tests sind daher durchaus sinnvoll. Sie können bei weiblichen Trägern - nach der Feststellung des Geschlechts des Fötus durch Chromosomenanalyse in Chorionzotten oder Amnionzellen - durchgeführt werden, wenn eine krankheitsverursachende *L1CAM*-Mutation bei einem Familienmitglied festgestellt wurde. Dann können fötale Zellen auf die bekannte krankheitsverursachende Mutation des Crash-Syndroms hin untersucht werden, um Klarheit zu bekommen.

> Mehr Infos zum Crash-Syndrom unter folgendem Link:

www.orpha.net und dann bei Suche Crash-Syndrom oder L-1 Syndrom eingeben und bei der Eltern-Datenbank unter:

info@kindernetzwerk.de oder 06021/12030