

## Aicardi-Syndrom

### Definition und Ursache

Das Aicardi-Syndrom ist eine seltene Erbkrankheit, die durch einen genetisch bedingten neurologischen Symptomenkomplex hervorgerufen wird, aus dem dann verschiedene angeborene Fehlbildungen entstehen. Es sind fast nur Mädchen mit dem Aicardi-Syndrom bekannt, das nach dem französischen Pädiater J. Aicardi benannt worden ist, der die Erkrankung 1969 das erste Mal beschrieb.

Der für das Aicardi-Syndrom verantwortliche Defekt am Erbgut liegt auf dem X-Chromosom. Wenn Jungen auf ihrem einzigen X-Chromosom den für das Aicardi-Syndrom verantwortlichen Defekt haben, sind sie nicht lebensfähig. Das ist der Grund dafür, dass fast nur Mädchen mit dem Aicardi-Syndrom geboren werden.

### Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Das Aicardi-Syndrom ist eine Erkrankung infolge einer gestörten Embryonalentwicklung.

Im Wesentlichen sind die folgenden angeborenen Fehlbildungen charakteristisch:

- > Fehlen (Agenesie) des Corpus-callosum (Struktur, die die beiden Gehirnhälften miteinander verbindet). Dabei ist die Verbindung der beiden Gehirnhälften (der sog. Gehirnbalken bzw. Corpus callosum) fehlerhaft oder gar nicht ausgebildet.
- > Hinzu kommen Fehlbildungen an der Wirbelsäule (Rippen- und Wirbelfehlbildungen). Typisch sind dabei besonders verschmolzene oder unvollständig ausgebildete Wirbelkörper sowie verschmolzene oder fehlende Rippen.
- > Augenfehlbildungen: Die Augäpfel sind teils klein oder kaum ausgebildet (sog. Mikrophthalmie). Die Aderhaut (Choriodea) und die [Netzhaut](#) (Retina) weisen ebenfalls Auffälligkeiten auf (sog. Chorioretinopathie).
- > Weiter treten cerebrale Fehlbildungen mit epilepsieähnlichen Krämpfen (meist in der ersten zwei bis vier Monaten nach Geburt) und fortschreitendem psychomotorischen Abbau auf.
- > Weitere Symptome, die vorkommen können: Verkalkungen der Nervenwurzeln, kleine Hände oder ein asymmetrisches Gesicht.

In der Regel sind Menschen mit Aicardi-Syndrom körperlich und geistig schwer behindert, wobei der Grad der Entwicklungsverzögerung jedoch unterschiedlich sein kann. Die Krankheit verläuft allerdings zumeist progredient (fortschreitend) - mit der Tendenz hin zu einer schweren Mehrfachbehinderung.

### Wie kann man das Aicardi-Syndrom erkennen?

Der Verdacht auf das Aicardi-Syndrom ergibt sich meist zufällig, etwa wenn Eltern mit ihrem Kind aufgrund von Sehstörungen zum Arzt gehen. Wichtig für die Diagnose sind bildgebende Verfahren, um den Kopf des Kindes zu untersuchen. Bei einer Magnetresonanztomographie (MRT) des Gehirns ist das typische teilweise oder vollständige Fehlen des Gehirnbalkens (die oben beschriebene Corpus-callosum-Agenesie) zu sehen. Mit Hilfe einer Computertomographie (CT) des Kopfs können Verkalkungen

kungen im Gehirn oder Gehirnschwund erkannt werden. Unter Umständen ist ein EEG aufschlussreich, um die Gehirnströme messen zu können. Da auch die Anzahl weißer Blutkörperchen erhöht sein kann, können auch Liquor-Untersuchungen sinnvoll sein, um festzustellen, ob die Anzahl der weißen Blutkörperchen verändert ist.

### **Behandlung und Therapie**

Da auch beim Aicardi-Syndrom keine Heilung möglich ist, zielt die Therapie darauf ab, die Begleitscheinungen der Erbkrankheit zu lindern. Gegen die für das Aicardi-Syndrom typischen Krämpfe, die einer Epilepsie ähneln, helfen bestimmte Medikamente – so genannte Antikonvulsiva.

Daneben sind bei der Therapiemaßnahmen sinnvoll, welche die Entwicklung der Betroffenen fördern: Hierzu zählen insbesondere das für die betroffenen Kinder besonders wichtige visuelle Training und Sehhilfen sowie Physiotherapie und Ergotherapie. Die gesamten Bewegungsabläufe (Motorik) lassen immer mehr nach und es kommt zur Erblindung. Fast alle Betroffenen sind körperlich und geistig schwer behindert.

### **Förderung / Beratung der Familien**

Regelmäßige physio- und ergotherapeutische Übungen können das beim Aicardi-Syndrom fortschreitende Schwinden der gesamten Bewegungsabläufe (Motorik) verlangsamen. Damit sollte deshalb auch so früh wie möglich begonnen werden, um die Wahrscheinlichkeit zu erhöhen, das fortschreitende Schwinden der Motorik zu verlangsamen. Insgesamt sollten natürlich alle Potentiale der Frühförderung genutzt werden, um sich die Erkrankung nicht bereits im Kindesalter in gravierender Weise entfalten kann.

Dieser Aufwand lohnt sich mitunter. Trotz der Schwere der Behinderung, die mit diesem Syndrom assoziiert ist, besteht eine Chance, das Kindesalter zu überleben und zumindest 15 Jahre alt zu werden (40 Prozent) oder sogar auch zwei bis vier Jahrzehnte zu leben. Viele kleine Patienten sterben aber bereits, bevor sie in die Pubertät kommen.

Eltern sollten auch dahingehend beraten werden, dass auch Jungen das Aicardi-Syndrom bekommen können. Das ist dann der Fall, wenn bei ihnen ein Klinefelter-Syndrom diagnostiziert wurde. In dem Fall ist mindestens ein zusätzliches X-Chromosom vorhanden (also z.B. XXY statt XY). Wenn dabei eines dieser X-Chromosome den für das Aicardi-Syndrom verantwortlichen Gendefekt aufweist, kommt auch in solchen sehr seltenen Fällen ein Junge mit den für das Syndrom typischen Fehlbildungen zur Welt.

Der Austausch mit anderen Betroffenen – etwa über die Eltern-Datenbank des Kindernetzwerks – ist immer sinnvoll, weil Familien, die bereits länger Erfahrung mit dem Aicardi-Syndrom, neu Betroffenen sehr viel an kompetentem Wissen und wertvoller Lebenserfahrung weitergeben können. Eine Selbsthilfeorganisation explizit zum Aicardi-Syndrom existiert in Deutschland nicht, weiterführende Infos von Betroffenen können aber auch über Leona e.V. (siehe Links) – dem Dachverband für eine Vielzahl seltener chromosomaler Erkrankungen - eingeholt werden.