

Pena-Shokeir-Syndrom

> Definition und Ursache

Beim Pena-Shokeir-Syndrom (PSS) handelt es sich um eine ausgesprochen seltene schwerwiegende genetisch bedingte Erkrankung, weil sie mit einer Unterentwicklung fast sämtlicher innerer und äußerer Organe einhergeht. Wenn die Kinder lebend geboren werden, tritt der Tod spätestens nach einigen Tagen oder Wochen ein. Haupttodesursache ist eine Lungenhypoplasie (schwere, oftmals tödlich verlaufende Unterentwicklung der Lunge bei Föten). Aufgrund starker Ähnlichkeiten zur Trisomie 18 wird das Pena-Shokeir-Syndrom auch Pseudo-Trisomie 18 genannt.

Das Syndrom kann nicht auf eine eindeutig definierte Ursache zurückgeführt werden. Um es besser zuordnen zu können, wird noch zwischen PSS vom Typ I und PSS vom Typ II unterschieden. Der Typ I wird auch Fetale Akinesie/Hypokinesie-Sequenz oder FADS bezeichnet. Typ II wird auch Zerebro-okulo-fazio-skelettales Syndrom oder COFS-Syndrom genannt. Insgesamt können beim Typ II bis zu vier Gene betroffen sein.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Insgesamt treten beim Pena-Shokeir-Syndrom derart schwerwiegende Fehlbildungen auf, dass es in vielen Fällen zu Totgeburten kommt. Wenn das Kind trotzdem lebend zur Welt kommt, überlebt es beim Pena-Shokeir-Syndrom vom Typ 1 lediglich einige Tage oder maximal wenige Wochen. Bei Typ 2 tritt der Tod zumeist innerhalb des ersten Lebensjahres ein.

Das PSS vom Typ 1 (FADS) ist gekennzeichnet durch:

> eine stark unterentwickelte Lunge (Lungenhypoplasie)

> multiple Gelenkdeformationen (Arthrogryposis), die durch eine stark eingeschränkte Bewegungsfähigkeit (Akinesie) verursacht werden.

> Gesichtsanomalien

Hinzu treten Missbildungen an Händen und Füßen sowie viel zu kleine Ohren sowie ein deutlich vergrößerter Augenabstand auf. Mitunter kommen eine Gaumenspalte und ein Herzfehler hinzu. In den meisten Fällen kommen die Kinder zu früh zur Welt. Dabei kommt es auch zu einer spürbaren Vermehrung des Fruchtwassers (Polyhydramnion), die aus der Unfähigkeit des Fetus resultiert, das Fruchtwasser zu schlucken.

Das noch deutlich seltener vorkommende Pena-Shokeir-Syndrom vom Typ 2 oder das COFS-Syndrom wird neben den Organmissbildungen durch weitere schwere neurale Störungen charakterisiert. Innerhalb des ersten Lebensjahres tritt der Tod in der Regel durch Infektionen der Atemwege ein.

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

Die typischen körperlichen Symptome, die Akinesie und das vermehrte Auftreten von Fruchtwasser können bereits pränatal mittels Feinultraschall diagnostiziert werden. Die Diagnose beruht zudem auf pathologischen Befunden und Ausschlusskriterien für andere Krankheiten. Eine molekulare Diagnostik des Pena-Shokeir-Syndroms ist jedoch nicht möglich. Bei Verdacht speziell auf das COFS-Syndrom können jedoch die vier hierfür in Frage kommenden Gene untersucht werden.

> **Behandlung & Therapie**

Eine Therapie des Pena-Shokeir-Syndroms ist nicht möglich. Dem Syndrom kann auch nicht vorgebeugt werden.

> **Förderung/ Beratung der Familien**

Da Betroffene mit dem Pena-Shokeir-Syndroms an vielen Fehlbildungen und Missbildungen leiden, ist auch ihre Lebensqualität und auch die Lebenserwartung erheblich beeinträchtigt. Besonders belastend sind für die überlebenden Kinder die Fehlfunktionen der Atmung.

Kinder, die ihre Geburt trotz der gravierenden Fehlbildungen überleben, müssen zudem auch noch operative Eingriffe über sich ergehen lassen. Das ist für alle Angehörigen aus dem Umfeld des Kindes sehr belastend. Das gleiche trifft auch dann zu, wenn das Syndrom schnell zum Tod des Kindes führt. Ohne fachliche (psychologische) Begleitung können Eltern diese Belastung kaum auffangen. Allerdings wird in der Regel die Lebensdauer der Mutter trotz der prekären Schwangerschaft durch das PSS nicht beeinflusst.

Eltern betroffener Kinder sollten aber nicht nur psychotherapeutische Behandlungen in Anspruch nehmen, sondern auch auf (Eltern)-Selbsthilfegruppen zurückgreifen. Um das Trauma um den Verlust ihres Babys besser verarbeiten zu können, ist auch eine Traumatherapie zu empfehlen.

Schließlich sollten sich die Eltern auch genetisch beraten lassen, um möglicherweise ein erhöhtes Risiko für ein erneutes PSS weitgehend ausschließen zu können.

> [Mehr Infos zum Pena-Shokeir-Syndrom unter folgendem Link:](https://flexikon.doccheck.com/de/Pena-Shokeir-Syndrom)

<https://flexikon.doccheck.com/de/Pena-Shokeir-Syndrom>