

## Nijmegen-Breakage-Syndrom

### > Definition und Ursache

Das Nijmegen-Breakage-Syndrom (NBS) ist gekennzeichnet durch eine Störung des DNA-Reparaturmechanismus, die sämtliche Organe und Zellen betrifft. Dabei besteht – und das ist ein ganz besonderes Charakteristikum der Erkrankung - eine ausgeprägte und starke Chromosomenbrüchigkeit. Alle Zellen des Organismus sind von dieser Brüchigkeit betroffen.

Das NBS wurde als erstes im Jahr 1981 in der namensgebenden niederländischen Stadt Nijmegen beschrieben. Ursache dieser Erkrankung ist eine Mutation des auf Chromosom 8 (Abschnitt q21-24) lokalisierten Nibrin-Gens (NBS1). Die Erbkrankheit wird auf dem autosomal-rezessivem Wege weitergegeben. Kinder und junge Menschen mit nur einem veränderten Gen (rein rezessiv) erkranken meistens nicht.

### > Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Da das NBS in allen Zellen auftritt, sind die Symptome sehr vielseitig und fast alle Körperteile. Als wichtigstes Symptom gilt jedoch die Mikrozephalie, da der Kopfumfang deutlich zu gering ausfällt. Die Mikrozephalie ist bereits bei der Geburt vorhanden und verstärkt sich mit zunehmendem Alter.

Fehlbildungen des Schädels kommen ebenso häufig vor wie strukturelle Anomalien des Gehirns. Dies hat zumeist auch eine verzögerte Entwicklung zur Folge, die zu geistigen Entwicklungsstörungen oder zumindest zu erheblichen Konzentrationsstörungen führen. Hinzu kommt ein verlangsamtes Wachstum, das - schon während der Schwangerschaft) – Wachstumsverzögerungen hervorruft.

Durch die zumeist vorhandene Immunschwäche ist das Risiko für Infektionen stark erhöht. Ebenso die Wahrscheinlichkeit für bestimmte Krebsarten (v. a. Leukämie, Sarkome, Lymphome).

Darüber hinaus besteht bei den betroffenen Kindern eine verstärkte Anfälligkeit auf schwere Erkrankungen wie Lymphome, bösartige Tumore und Leukämie.

#### Typische Gesichtsmerkmale sind:

> ein fliehendes Kinn sowie eine fliehende Stirn

> schnabelförmige Nasen.

> seltener eine Choanalatresie (angeborene membranöse oder knöcherne Verschluss der hinteren Nasenöffnung) oder eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte.

### > Wie kann man das Syndrom erkennen?

Typische diagnostische Merkmale des Nijmegen-Breakage-Syndroms sind die beschriebenen klinischen Symptome, der kombinierten Immunschwäche, sowie insbesondere auch die Chromosomen-Instabilität. Eine gesicherte Diagnose ist aber ausschließlich über eine DNA-Analyse möglich.

### > **Behandlung & Therapie**

Da die Erkrankung nicht geheilt werden kann, ist lediglich eine symptomatische Behandlung möglich. Im Fokus dabei stehen die Bekämpfung der Infektionen, eine physiotherapeutische Behandlung und häufig auch eine psychologische Betreuung.

Gerade die Chromosomenbrüchigkeit kann aber auch zusätzlich bösartige Krebserkrankungen wie Leukämie, Lymphome oder anderen maligne Tumoren hervorrufen. Aufgrund des gestörten Reparatursystems der DNA sind dann jedoch die Standard-Tumorbehandlungen wie Bestrahlung oder die Gabe von Zytostatika mit beträchtlichen zusätzlichen Gefahren verbunden.

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

Die Betroffenen sind in ihrem Alltag fast immer auf die Hilfe durch Angehörige und durch die eigene Familie angewiesen. Diese müssen zusammen mit den behandelnden Spezialisten stets sorgsam abwägen, was den schwer erkrankten Kindern zugemutet werden kann und welche weitergehenden Maßnahmen sinnvoll sind. Zum Beispiel sollten Röntgen- und CT-Untersuchungen unterbleiben, weil sie aufgrund der Chromosomeninstabilität mit sehr großen Risiken verbunden sind.

Die ausgeprägte Immunschwäche führt immer wieder zu neuen Infektionskrankheiten, die einer ständigen und behutsamen Behandlung bedürfen. Da das Risiko für Krebserkrankungen stark erhöht ist, sind zudem auch in regelmäßigen Abständen zahlreiche Kontrolluntersuchungen notwendig.

Aufgrund dieser Infektionen ist die Lebenserwartung der Patienten ebenfalls sehr eingeschränkt. Erschwerend kommt noch hinzu, dass Eltern immer damit rechnen müssen, dass auch die geistige Entwicklung des Kindes durch die Fehlbildungen des Gehirns sehr stark eingeschränkt sein kann. Daher kann es bald zu einer starken emotionalen Überforderungssituation aller Betroffener kommen. Eltern und Verwandte können erkrankten Kindern aber zumindest durch Anleitung von leichten Trainingsmethoden helfen, ihre durch die Krankheit stark eingeschränkte Funktionen zu trainieren und die körperliche Leistungsfähigkeit ein wenig zu verbessern. Für die Angehörigen selbst ist ein intaktes soziales Netzwerk unabdingbar.

Über diese das erkrankte Kind fordernde geistigen sowie körperlichen Übungen hinaus existieren zudem verschiedene Entspannungsmethoden und Meditationsarten, die Eltern erlernen und zu Hause gut anwenden können. Mit Hilfe von Klangschalen- oder Tanztherapie können die Sinne der Kinder dann gefordert und gefördert werden, wenn sie regelmäßig angewendet werden.

> [Mehr Infos zum Nijmegen-Breakage-Syndrom unter folgendem Link:](https://www.biologie-seite.de/Biologie/Nijmegen-Breakage-Syndrom)

<https://www.biologie-seite.de/Biologie/Nijmegen-Breakage-Syndrom>