

BKMF

Kleinwuchs

Gelbe Blätter

6

Liebe Leserinnen und Leser,

mit diesem Informationsblatt möchte der Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e.V. (BKMF) zum einen über den aktuellen medizinischen Kenntnisstand zu den TRP-Syndromen informieren, zum anderen aber auch die Erfahrungen der Eltern und Betroffenen mit dieser Kleinwuchsform zusammenfassen. Es ist in Zusammenarbeit zwischen Eltern TRPS-Betroffener und dem Molekulargenetiker Dr. H.-J. Lüdecke vom Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Essen entstanden.

Es soll in erster Linie Betroffenen bzw. betroffenen Eltern, Verwandten, Freunden, aber auch Erziehern, Lehrern, Therapeuten und Ärzten zur Information und Orientierung dienen.

Ihre
Doris Michel, Vorsitzende des BKMF e.V.

Tricho-Rhino-Phalangeale Syndrome (TRPS)

Vorbemerkung

Da die TRP-Syndrome sehr selten sind, bisher häufig nicht erkannt wurden und auch im BKMF erst seit kurzer Zeit Betroffene mit dieser Kleinwuchsform betreut werden, ist der Erfahrungsschatz diesbezüglich, insbesondere was die Lebenssituation im Erwachsenenalter angeht, noch sehr begrenzt. Wir hoffen aber, unter anderem durch dieses Informationsblatt, den Bekanntheitsgrad der TRP-Syndrome und damit im Laufe der Zeit auch unser Wissen dazu erweitern zu können.

Dieses Blatt zeigt Ihnen, welche Krankheitszeichen (Symptome) und Folgeerscheinungen bei den verschiedenen TRP-Syndromen auftreten können.

Aber keine Sorge – jeder Betroffene hat immer nur einen Teil der aufgezählten Probleme bzw. Besonderheiten. Die Auflistung soll Sie also nicht entmutigen, sondern fähig machen, wesentliche Probleme frühzeitig zu erkennen, um rechtzeitig die entsprechenden Fachleute ansprechen zu können.

Themenbereiche der Gelben Blätter

Skelettdysplasien	1 - 7
Übrige Kleinwuchsformen	11 - 15
Weitergehende Informationen	
Medizinisch-therapeutische Aspekte	21 - 24
Therapeutische Aspekte	26
Psychologische Aspekte	29 - 31
Sozialrechtliche Aspekte	34 - 36

Tricho-Rhino-Phalangeale Syndrome (TRPS)

Allgemeines

Die Tricho-Rhino-Phalangealen Syndrome (TRPS) sind seltene, vererbte Krankheiten. Die Krankheitsbilder sind komplex und betreffen eine ganze Reihe von Organen und Geweben. Solche komplexen Krankheitsbilder werden als Syndrome bezeichnet.

Man unterscheidet drei Typen der Syndrome: TRPS I, TRPS II und TRPS III. TRPS II wird auch als Langer-Giedion-Syndrom (LGS) bezeichnet.

Zwischen den drei Syndrom-Typen bestehen erhebliche Unterschiede bezüglich der Schwere und der Häufigkeit der Krankheit: Das TRPS I zeigt leichte Auswirkungen und ist relativ häufig, das schwerwiegende TRPS II ist viel seltener, TRPS III nur auf einzelne Familien beschränkt. Auch innerhalb der Syndromtypen ist die Ausprägung der Merkmale sehr unterschiedlich.



Wortbedeutung

Die gemeinsamen körperlichen Zeichen wie spärliches Kopfhaar („Tricho“), eine lange, auffällig geformte Nase („Rhino“) und zapfenförmige Wachtumsfugen („Zapfenepiphysen“) an den Fingerknochen, den Phalangen („Phalangeal“), gaben den Syndromen ihren Namen.

Ursache

Die verantwortlichen Gene sind bekannt: Das TRPS1-Gen und das EXT1-Gen liegen nah benachbart auf dem langen Arm des Chromosoms 8.

TRPS I kann verursacht werden durch:

- Vollständigen oder teilweisen Verlust eines der beiden TRPS1-Gene (Jeder Mensch hat normalerweise zwei „Kopien“ jedes Gens.),
- Zerstörung des TRPS1-Gens durch eine Chromosomenanomalie (d.h. eine Veränderung der Struktur von Chromosom 8, z. B. einer Verlagerung eines Chromosomenabschnitts an eine andere Stelle in demselben oder einem anderen Chromosom),
- eine Veränderung einzelner oder weniger Bausteine (Punktmutationen) des Erbgutes (DNS oder DNA) innerhalb des TRPS1-Gens (häufigste Ursache), die zu einer Inaktivierung des Gens führt (Nonsense-Mutation).

TRPS II (LGS) ist ein so genanntes Gengruppen-Syndrom (contiguous gene syndrome). Allen Patienten fehlt aus einem Chromosom 8 ein mehr oder weniger großer Bereich (Deletion), der mindestens das TRPS1- und das EXT1-Gen umfasst. Je größer die Deletion, umso größer das Risiko, dass auch weitere Gene verloren gegangen sind. Solche Patienten können geistige Behinderungen und zusätzliche gesundheitliche Probleme haben.

TRPS III wird ausschließlich durch eine folgenschwere Veränderung (Missense-Mutation) an einer ganz bestimmten Stelle des TRPS1-Gens (dem Exon 6) verursacht.

Typische Symptome

Die Hauptunterschiede zwischen TRPS Typ I und Typ III betreffen das Ausmaß der Veränderungen an Fingern und Zehen und den Kleinwuchs. Beide sind beim TRPS III stärker ausgeprägt.

Patienten mit TRPS II haben zusätzlich zu den allgemeinen Zeichen des TRPS multiple kartilaginäre Exostosen. Das sind zahlreiche (= multiple), aus einer Knorpelanlage gebildete (= kartilaginäre) Knochenauswüchse (= Exostosen), die auch als eigenständiges Krankheitsbild auftreten.

Folgende Symptome können, müssen aber nicht bei jedem Patienten mit TRPS auftreten:

Kopf / Gesicht

- spärliche, langsam wachsende Haare
- seitlich dünne Augenbrauen
- lange, auffällig geformte Nase
- langer, flacher Bereich zw. Nase und Lippenrot (Philtrum)
- schmale Lippen
- abstehende Ohren
- Kieferveränderungen (zu kleiner, zu weit zurück liegender oder zu weit vorstehender Kiefer)
- Zahnveränderungen, z.B. fehlende oder überzählige Zähne,
- verschiedene Gaumenfehlbildungen (v.a. weicher Gaumen)
- Schalleitungsschwerhörigkeit
- Augenfehlbildungen

Skelett

- Zapfenepiphysen (bei Kindern) s.o.
- kurze Finger und Zehen (Brachydaktylie)
- zusammengewachsene Finger (Syndaktylie)
- Achsenabweichung der Finger
- Hüftfehlbildungen
- Beinlängendifferenzen
- Kleinwuchs mit geringer Erwachsenengröße
- Gelenkprobleme (Schwellungen, Schmerzen, Überstreckbarkeit bzw. Bewegungseinschränkungen)
- frühe Verschleißerscheinungen der Gelenke (Osteoarthrose)
- erhöhte Knochenbrüchigkeit durch verminderte Knochendichte
- Bandscheibenvorfälle
- Veränderungen der Schulterblätter
- multiple kartilaginäre Exostosen (nur beim TRPS II) s.o.

Diverses

- allgemeine Muskelschwäche
- Probleme beim Füttern
- Gedeihstörungen
- enge obere Atemwege, Atemprobleme, häufige Atemwegsinfekte
- schlaffe, faltige Haut (evtl. nur in der Kindheit)
- verzögerte Sprachentwicklung
- Herzfehler (z.B. Defekt der Herzkammerscheidewand)
- Rückfluss von Urin aus der Blase in das Nierenbecken (vesiko-ureteraler Reflux)
- andere Fehlbildungen an Nieren, Harnwegen und Geschlechtsorganen
- allgemeine Entwicklungsverzögerungen bis mittelgradige geistige Behinderungen (v.a. TRPS II)

Wir geben Unterstützung und klären auf. Wir forschen, informieren, beraten und begleiten. Wir sind für Sie da.

Exostosen⁽¹⁾ (nur beim TRPS II)

Bei „Multiplen kartilaginären Exostosen (Osteochondromen)“ handelt es sich um eine seltene, vererbte Knochenkrankheit mit unterschiedlichen Auswirkungen und mit noch nicht eindeutig geklärter Ursache. Das Wachstum der Exostosen erfolgt meist unkontrolliert an den Knochenenden und kann zu Bewegungseinschränkungen, Schmerzen, Verformungen der Knochen und Einschränkungen des Längenwachstums führen. Eine bösartige Entwicklung ist möglich, aber selten.

Exostosen sind gutartige Knochenvorsprünge oder Knochenausstülpungen, die gestielt, auch hakenförmig oder breitbasig am Knochen meist in der Nähe der Wachstumsfugen entstehen. Prinzipiell können alle Knochen betroffen sein, bevorzugt jedoch die



langen Röhrenknochen an Armen und Beinen, während Gesicht und Schädel im Allgemeinen verschont bleiben. Es handelt sich bei den Exostosen um einen unnormalen Knochenwuchs, um gutartige Tumoren. Größe und Anzahl der Exostosen sind von Person zu Person unterschiedlich, und damit auch der Umgang des Körpers mit den Exostosen und die daraus resultierenden Folgen für die betroffene Person.

Diagnose

Aufgrund der Seltenheit und des geringen Bekanntheitsgrades der Erkrankung werden Diagnosen oft zufällig und erst im fortgeschrittenen Alter gestellt.

Wenn die Gesichtszüge und die Körpergröße des Patienten auf ein TRPS hindeuten, lässt sich in den meisten Fällen durch eine wenig belastende und preiswerte Handröntgenaufnahme die Diagnose stellen. Da die zugrunde liegenden Gene bekannt sind, kann eine molekulargenetische Untersuchung des TRPS1-Gens und beim TRPS II zusätzlich des EXT1-Gens in den meisten Fällen die Diagnose sichern. Diese erfolgt aus einer einfachen Blutprobe der Betroffenen. Je nach Analyseverfahren werden auch Blutproben der Eltern benötigt.

Therapiemöglichkeiten

Die TRP-Syndrome sind grundsätzlich nicht heilbar. Für Betroffene kann aber eine Betreuung durch Logopäden, Physiotherapeuten, Ergotherapeuten oder Frühförderer wichtig sein (s.u.).

Vererbung

Die meisten Kinder mit einem TRP-Syndrom werden in eine gesunde Familie hinein geboren. So ein plötzliches, nicht vorhersehbares Auftreten einer Veränderung der Erbinformation nennt man Neumutation oder Spontanmutation. Alle bisher gefundenen Deletionen bei Patienten mit TRPS II sind spontan aufgetreten. Jedoch kann theoretisch auch die Deletion, und damit auch das TRPS II, an die Kinder vererbt werden.

Alle TRP-Syndrome werden autosomal dominant mit vollständiger Penetranz vererbt. Das bedeutet, dass jede Person erkrankt, die eine Veränderung in einer Kopie des zugrunde liegenden Gens hat. Die Wahrscheinlichkeit, die

Genveränderung an die eigenen Kinder weiterzugeben, beträgt unabhängig vom Geschlecht des Kindes 50%. Nicht betroffene Eltern eines Kindes mit einem TRPS haben gegenüber anderen Eltern nur eine ganz gering erhöhte Wiederholungswahrscheinlichkeit für weitere betroffene Kinder.

Häufigkeit

Zur Häufigkeit der TRP-Syndrome gibt es keine verlässlichen Zahlen. Als Anhaltswert mögen die Zahlen des Instituts für Humangenetik in Essen dienen: Dort wurden im Laufe der Jahre über 50 nicht-verwandte, deutsche Patienten mit TRPS I oder TRPS III zur molekulargenetischen Diagnostik vorgestellt. Die Hälfte waren familiäre Fälle, so dass von weit über 100 Betroffenen in Deutschland auszugehen ist.

Das TRPS II ist seltener. In Deutschland sind bisher weniger als 20 Patienten bekannt.

Die hohe Zahl der im fortgeschrittenen Alter zufällig diagnostizierten Patienten deutet aber darauf hin, dass die Zahl der TRPS-Betroffenen in Deutschland sicherlich höher ist.

Lebenssituation

Die Lebenssituationen sind je nach Typ und Ausprägung des TRPS sehr unterschiedlich. Es gibt Betroffene (vor allem mit TRPS I), die kaum Probleme haben

Wichtig

Die Kinder sollten gemäß ihrem Alter und ihrer geistigen Entwicklung behandelt und gefördert werden und nicht entsprechend ihrer unterdurchschnittlichen Körperlänge!

und ein annähernd normales Leben führen können.

Bei TRPS-II-Betroffenen hängt die allgemeine Entwicklung mit der Größe der Deletion zusammen. So treten mit zunehmender Größe der Deletion leichte bis mittelgradige geistige Behinderungen auf, die eine besondere Begleitung der Patienten im Alltag erfordern.

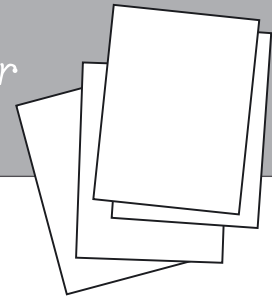
Daneben führen die Exostosen zu großen Belastungen für TRPS-II-Patienten und ihre Angehörigen. Je nach Ausprägung kann es zu anhaltenden Schmerzen und Knochenverformungen durch die Exostosen kommen, so dass unter Umständen mehrere Operationen nötig werden. Da Entstehung und Wachstum der Exostosen unvorhersehbar verlaufen, bedarf es einer sorgfältigen, ständigen Kontrolle, um Beeinträchtigungen von Muskeln, Sehnen, Gelenken und Nerven zu vermeiden.

Für die Kinder mit Entwicklungsverzögerungen ist eine frühe Begleitung durch z.B. Logopädie, Physiotherapie, Ergotherapie, Frühförderung bedeutsam (s. dazu auch Gelbes Blatt Nr. 26 „Alltagbezogene Förderung und therapeutische Verfahren“). Physiotherapie ist auch zu empfehlen bei Bewegungseinschränkungen und zur Mobilisierung nach Operationen.

Quellenangaben:

[1] Aus: Heuer, B. u. G.U.: „Multiple kartilaginäre Exostosen (Osteochondrome)“; Kinderärztliche Praxis 4/2002: 295-299.

Wir geben Unterstützung und klären auf. Wir forschen, informieren, beraten und begleiten. Wir sind für Sie da.



Wir über uns – Ein Kurzportrait des BKMF e.V.

Der Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien (BKMF) e.V. setzt sich seit 1988 als bundesweite Organisation der gesundheitlichen Selbsthilfe für die Interessen kleinwüchsiger Menschen ein.

Die vorrangigen Ziele unserer Arbeit sind die psychosoziale Stärkung kleinwüchsiger Menschen, deren Integration in die Gesellschaft, der Abbau vorhandener Vorurteile und die Bündelung, Systematisierung und Verbreitung kleinwuchsspezifischen Wissens, wobei die „Hilfe zur Selbsthilfe“ das Leitmotiv darstellt.

Wir unterstützen alle Ratsuchenden (Betroffene, Angehörige und Fachleute) durch Information, Beratung und Betreuung, führen Seminare und Tagungen durch, nehmen die gesellschaftliche und politische Interessenvertretung der kleinwüchsigen Menschen wahr und führen Forschungsprojekte durch.

Regelmäßige Publikationen, wie unsere Zeitschrift „betrifft kleinwuchs“, diverse Informationsblätter und Fachliteratur sowie Ausstellungen ergänzen diese Aufgaben.

Besser

Klappt's

Miteinander

Füreinander

© BKMF e.V.
Vervielfältigungen, auch auszugsweise,
nur mit Genehmigung des Herausgebers.

Ein wichtiges Prinzip des BKMF stellt die enge Verzahnung von ehrenamtlicher Tätigkeit in den Landesverbänden, Arbeitsgruppen und Arbeitskreisen sowie der hauptamtlichen Arbeit in der Beratungs- und Geschäftsstelle im Deutschen Zentrum für Kleinwuchsfragen (DZK) dar.

Weitere Informationen zum BKMF und dem DZK finden Sie auf unserer Homepage oder wenden Sie sich bitte direkt an die:

Beratungs- und Geschäftsstelle des BKMF e.V.
im Deutschen Zentrum für Kleinwuchsfragen

Leinestraße 2
28199 Bremen
Tel. 0421/33 61 69-0
Fax 0421/33 61 69-18
info@bkmf.de
www.bkmf.de

Eine Auswahl an den Gelben Blättern ist auch in englischer Sprache erhältlich.

Mit freundlicher Unterstützung durch:



Unternehmen Leben

Selbstverständlich sind in den Gelben Blättern beide Geschlechter inhaltlich einbezogen, auch wenn nur die männliche Form Erwähnung findet.