

Freeman-Sheldon-Syndrom

> Definition und Ursache

Beim Freeman-Sheldon-Syndrom (Craniocarpotarsale Dysplasie, whistling face Syndrom) handelt es sich um eine seltene, meist autosomal-dominant vererbte Genmutation, die jedoch auch jederzeit als Spontanmutation erstmals in einer Familie auftreten kann. Sie verursacht Veränderungen im embryonalen Myosin (Gruppe von Proteinen, die u.a. in der Muskelzelle vorkommen) und führt zu Schädigungen der Muskulatur bereits des Feten oder später des frühkindlichen Muskelapparats.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Durch die Schwäche der Muskulatur kommt es zu Fehlstellungen und Bewegungseinschränkungen (Kontrakturen) der betroffenen Gelenke.

Dies führt zu folgenden Krankheitssymptomen:

- > Fehlstellungen und Bewegungseinschränkungen im Bereich sämtlicher Gelenke und Gliedmaßen
- > Schluckschwierigkeiten und Atemstörungen, die besonders häufig im Säuglingsalter auftreten
- > Spezifische Gelenkkontrakturen, die bis zur Verkrümmung der Wirbelsäule führen können

Weitere spezifische Symptome sind:

- > Anomalien des Gesichtsschädels mit eingesunkenen Augen, herunterhängende Augenlider (Ptosis), da auch die Muskulatur der Augenlider nicht genug Kraft erzeugen kann
- > kleiner „pfeifender Mund,“ da bei der Atmung häufig ein pfeifendes Geräusch entsteht
- > eingedrückt wirkendes Gesicht sowie eine kleine Nase mit einem unterentwickelten und mitunter gekerbten Nasenflügel
- > gewölbte Stirn und ein eher kleiner Kopf

Die geistige Entwicklung und die Lebenserwartung verlaufen zumeist normal. Dabei sind die kognitiven Fähigkeiten in der Regel nicht sehr stark beeinträchtigt.

> Wie kann man das Syndrom erkennen?

Die Diagnosestellung erfolgt klinisch anhand der zuvor beschriebenen Haupt-Symptomatiken, durch bildgebende Diagnostik oder eine Genanalyse.

> **Behandlung & Therapie**

Eine ursächliche Therapie ist nicht möglich. Die Leistungsfähigkeit der Muskulatur kann allerdings durch Muskelaufbautraining durchaus verbessert werden. Die Gelenkkontrakturen und Knochenveränderungen erfordern eine dauerhafte physiotherapeutische Behandlung und ziehen auch orthopädische Operationen nach sich.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Die erforderliche Unterstützung der Kinder hängt stark davon ab, wie schwer die Erkrankung verläuft. Die Ausprägung der verschiedenen Symptome und die Zahl der betroffenen Gelenke fällt derart unterschiedlich aus, dass schwere oder leichte Körperbehinderungen oder mitunter auch fast gar keine gravierender ausfallenden Beeinträchtigungen auftreten können.

Allerdings müssen betroffene Familien auch darauf vorbereitet werden, dass bei Komplikationen und zusätzlich auftretenden Symptomen, die gar zu Hirnfehlbildungen führen können, auch gravierendere Behinderungen vorkommen können.

Besonders geachtet werden muss im Alltag auf Schluckbeschwerden, Atembeschwerden und Brechneigung, die gerade im Säuglings- und Kleinkindesalter zu gefährlichen Situationen führen können.

Bei familiärem Auftreten ist zudem eine genetische Beratung dringend anzuraten.

Da das Syndrom Ähnlichkeiten zu einer ganz spezifischen Form der Arthrogryposis (Typ 2A) aufweist, kann eine Beratung auch bei den landes- wie bundesweit ansprechbaren Interessengemeinschaften für Arthrogryposis erfolgen.

Ansonsten nutzt ein Austausch unter betroffenen Familien, unter anderem über die Eltern-Datenbank von Kindernetzwerk e.V., da eine explizite Selbsthilfevereinigung zum Freeman-Sheldon Syndrom nicht existiert.

> [Mehr Infos zu Freeman-Sheldon Syndrom unter folgendem Link](#)

<https://arthrogryposis.de/>

oder über info@kindernetzwerk.de bzw. 06021 / 12030 (Eltern-Datenbank von Kindernetzwerk e.V.)