

Adams-Oliver-Syndrom

> Definition und Ursache

Adams-Oliver-Syndrom, kurz **AOS**, ist eine sehr seltene, autosomal-dominant vererbte Krankheit, die durch angeborene Defekte, vor allem im Bereich des Schädels und der Gliedmaßen, gekennzeichnet ist. Dabei handelt es sich um Mutationen im NOTCH1-Gen und dem DOCK6 Gen. Allerdings wurden auch Fälle mit autosomal-rezessiver Vererbung beschrieben. Das bedeutet, dass die Eltern des erkrankten Kindes nicht an dem Adams-Oliver-Syndrom erkrankt sind. Sie sind jedoch Träger der krankheitsauslösenden Genveränderung und vererben es so an ihr Kind.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Die Symptome können beim Adams-Oliver-Syndrom sehr unterschiedlich ausgeprägt sein, zu den in den meisten Fällen dokumentierten Symptomen zählen jedoch:

im Kopfbereich

- Bereits Neugeborene haben oft Wunden im Bereich der Kopfhaut
- Es kann zu Ossifikationsstörungen (unzureichende Bildung des Knochengewebes) kommen

im Bereich der Gliedmaßen

Oft haben betroffene Patienten verkürzte oder fehlende Finger bzw. Zehen (Brachydaktylie). Außerdem kann man oft eine Syndaktylie, also eine Verwachsung benachbarter Finger oder Zehen oder eine Ektrodaktylie (Spalthandbildung) beobachten. Zu den weiteren Symptomen im Bereich der Gliedmaßen zählen:

- hypoplastische Unterentwicklung von Finger- und Zehennägeln (Hypoplasie)
- überzählige Finger (selten)
- Spalthandbildung
- Hohlfuß
- Klump- Hohl-oder Knickfuß

beim zentralen Nervensystem und visuellen System

Fehlbildungen des Gehirns können mit mentaler und psychomotorischer Retardierung einhergehen. Der Hydrozephalus ist das ZNS-Hauptsymptom und wird von einem zerebralen Krampfleiden begleitet. Dadurch kann es häufig zu Krämpfen und epileptischen Anfällen kommen. Zudem sind häufig Fehlbildungen des Sehnerven und Strabismus zu beobachten. Es kann auch zu schwersten Anomalien kommen, die durch Anenzephalie (Fehlen des Großhirns) ausgelöst werden.

> Wie kann man das Adams-Oliver-Syndrom erkennen?

Erste klinische Zeichen sind zunächst ein verminderter Kopfumfang (Mikroencephalie) und eine allgemeine Muskelschlaffheit (muskuläre Hypotonie). Im weiteren Verlauf kommt es zunehmend zu einer Entwicklungsverzögerung, später dann auch zu Bewegungsstörungen und epileptischen Anfällen. Weitere Warnzeichen, die auf das Syndrom hindeuten, können das Auftreten von Lippenspalten oder auch Herzfehlern sein.

> **Behandlung und Therapie**

Da die Ausprägung der Symptome sehr unterschiedlich sein kann, erfolgt die Therapie fallabhängig. Es gibt keine Heilung. Die Behandlung kann nur symptomatisch stattfinden, wobei auch nicht alle Fehlbildungen behandelt werden können. Erstes Ziel sollte es sein, zunächst die Krämpfe und epileptischen Anfälle zu reduzieren. Defekte der Kopfhaut können operativ verschlossen werden, Anomalien der Gliedmaßen werden durch orthopädische Maßnahmen therapiert. Operativ sind häufig auch mehrere Eingriffe erforderlich.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Die Prognose ist abhängig von der Ausprägung der Symptome und somit ebenfalls von Patient zu Patient verschieden. So kann die Entwicklung ungestört verlaufen, aber die Lebenserwartung auch stark herabgesetzt sein, wenn zum Beispiel starke Hirnfehlbildungen vorliegen. Vom Verlauf hängt natürlich auch einzuleitende Förderung und Begleitung durch Ärzte und Eltern ab.

Frühförderung spielt dabei eine ganz große Rolle. Je früher mit einer zielgerichteten Behandlung begonnen wird, desto besser sind die Entwicklungs- und Lebenschancen eines Kindes. Dabei müssen Eltern strikt darauf achten, die notwendigen diversen Therapien wie Physio-, Logo- und Ergotherapie konsequent – das heißt nachhaltig auch über längere Zeiträume – durchzuführen. Falls epileptische Anfälle häufig vorkommen, sollten Eltern stets darauf achten, dass sich Kinder nicht verletzen können.

Generell müssen die Kinder mit dem Adams-Oliver-Syndrom dauerhaft viele Medikamente einnehmen, wobei gerade auch hier den Eltern eine hohe Verantwortung zukommt und zusammen mit den betreuenden Medizinerinnen immer wieder neu auf Wechselwirkungen geachtet werden muss. Da eine Unterstützung über Selbsthilfegruppen explizit für diese Erkrankung hierzulande wegen der Seltenheit des Syndroms nicht oder nur bedingt möglich ist, benötigen Familien häufig – etwa mit Hilfe einer Pflege- oder Betreuungskraft – anderweitige Unterstützung.

Bei familiärem Auftreten der Erkrankung ist zudem dringend eine genetische Beratung angezeigt, um das Wiederholungsrisiko auszuschließen.

Weitere und ausführlichere Informationen unter:

<https://medlexi.de/Adams-Oliver-Syndrom>

und

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=DE&Expert=974