



## Meckel-Gruber-Syndrom

### > Definition und Ursache

Das Meckel-Gruber-Syndrom (MKS) – oder nur Meckel-Syndrom - ist eine Erbkrankheit, die mit schwersten angeborenen Behinderungen einhergeht. Die Fehlbildungen sind wahrscheinlich auf eine fehlerhafte Induktion der mesodermalen (das mittlere der drei Keimblätter betreffende) Wachstumsfaktoren und ihrer Komponenten zurückzuführen. Betroffene Neugeborene sterben meist innerhalb der ersten zwei Wochen nach der Geburt.

Ursächlich für das Auftreten des Meckel-Gruber-Syndroms ist wohl ein autosomal-rezessiv vererbter Gendefekt. Bei einem autosomal-rezessiven Erbgang liegt der Gendefekt auf einem von 22 sogenannten Autosomenpaaren. Autosomen sind Chromosomen, die keinen Einfluss auf das Geschlecht haben.

Das Gen, das für diese schweren Fehlbildungen ursächlich ist, wurde bislang nicht eindeutig identifiziert. Es wurden jedoch bestimmte Genloci auf Chromosom 17 (Typ 1), Chromosom 11 (Typ 2) und Chromosom 8 (Typ 3) lokalisiert, die möglicherweise das verantwortliche Gen tragen könnten.

### > Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Charakteristisch für das Meckel-Gruber-Syndrom sind insbesondere

> die Ausbildung von Zysten in den Nieren (beidseitig). Dabei bilden sich in der Niere zahlreiche flüssigkeitsgefüllte Bläschen, so dass die Filterfunktion der Nieren stark eingeschränkt ist. Nierenzysten sind obligat. Treten diese nicht auf, kann es sich nicht um das Meckel-Gruber-Syndrom handeln.

> ZNS-Fehlbildungen mit Enzephalozele (Fehlbildung mit fehlerhafter Gehirnanlage) und

> das Auftreten von zusätzlichen Fingern und Zehen (Polydaktylie). Besonders häufig ist ein beidseitiger Doppeldaumen zu beobachten, so dass die Erkrankten anstatt zehn zwölf Finger haben.

Neben diesen charakteristischen Fehlbildungen kommt es zu weiteren schweren Fehlbildungen an anderen Organen (z.B. Leberfibrose oder das Auftreten von Leberzysten) oder unterentwickelte Lungenflügel. Zudem ist das Gehirn fehlerhaft angelegt und der Schädel oft nicht richtig geschlossen, was zu einer Vorwölbung der Hirnanteile aus dem Schädel führt. Oft leiden die Neugeborenen auch unter einer Mikrophthalmie (ungewöhnlich kleine oder nur rudimentär ausgebildete Augen).

Typisch für das Krankheitsbild ist auch, dass sich alle Organe spiegelverkehrt auf der anderen Körperseite befinden (Situs inversus)

### > Wie kann man das Syndrom erkennen?

Die vorgeburtliche Diagnostik der Erkrankung erfolgt durch Ultraschall. Hinweise auf das Meckel-Gruber-Syndrom lassen sich bereits am Ende des ersten Schwangerschaftsdrittels finden. In der weiteren Schwangerschaft können möglicherweise noch andere Anomalien sonographisch nachgewiesen werden.

Die Zystenniere beziehungsweise die zystischen Veränderungen an der Niere sind das wichtigste Anzeichen für die Diagnose des Meckel-Gruber-Syndroms. Weitere wesentliche Indikatoren sind fibrotische Veränderungen an der Leber und Fehlbildungen des zentralen Nervensystems.

### > **Behandlung & Therapie**

Für das Meckel-Gruber-Syndrom gibt es keine Heilung und auch keine Behandlung der zahlreichen schwerwiegend betroffenen Organe. Die Kinder versterben schon kurz nach oder spätestens 14 Tage nach der Geburt. Bei der Geburt kommt es häufig zu einer massiven Beeinträchtigung der Atemtätigkeit. Bis zum Eintreffen des Notarztes sind dann umgehende Erste-Hilfe-Maßnahmen erforderlich, damit der Säugling nicht bereits innerhalb der ersten Minuten seines Lebens verstirbt.

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

Die Eltern stehen der Erkrankung zumeist recht hilflos gegenüber. Im Gegensatz zu den meisten anderen Syndromen ist der Körper des Neugeborenen mit dem Meckel-Gruber-Syndrom derart geschwächt, dass es die notwendigen zahlreichen Operationen, die zur Stabilisierung des Organismus dringend notwendig wären, nicht überleben würde.

Deshalb wird bei der Diagnosestellung vor der Geburt häufig ein Schwangerschaftsabbruch erwogen.

Diese Aussichtslosigkeit lässt viele betroffene Familie verzweifeln. Dies führt dazu, dass bei Angehörigen und den Eltern des Kindes starke psychische Störungen auftreten, die zum Beispiel auch langanhaltende Depressionen auslösen können. Eine psychologische Behandlung ist daher den Eltern dringend anzuraten.

Begleitend dazu empfiehlt sich der Besuch einer Selbsthilfegruppe. Das Gespräch mit anderen betroffenen Angehörigen ist hier gerade auch angesichts fehlender Selbsthilfegruppen besonders wertvoll und kann den Umgang mit der Erkrankung und ihrem meist negativen Ausgang zumindest erleichtern.

Wenn bei einer Schwangerschaft ein MGS festgestellt wird, kann durch eine Blutuntersuchung bei den Eltern geprüft werden, ob sie selbst Träger des Gendefekts sind oder es sich bei dem betroffenen Kind um eine spontan aufgetretene Genmutation handelt. Dadurch kann das Risiko für das Auftreten der Erkrankung bei weiteren Nachkommen beurteilt werden.

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

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

