

Europäische Studie zum Langzeitverlauf bei Silver-Russel-Syndrom

Thomas Eggermann (Institut für Humangenetik, RTWH Aachen, Aachen)
Klaus Mohnike (Universitätskinderklinik, Magdeburg)

Während zur klinischen Symptomatik des Silver-Russell-Syndroms zum Zeitpunkt der Erstdiagnose in der Neugeborenenperiode bzw. im Kleinkindalter eine Vielzahl von Daten berichtet werden, liegen diese für Heranwachsende und Erwachsene mit SRS nur für bestimmte Merkmale vor. So wird beobachtet, dass die SRS-typischen Dysmorphiezeichen (dreieckiges Gesicht, prominente Stirn) bei erwachsenen Patienten nicht mehr offensichtlich sind, während die persistierenden Merkmale Kleinwuchs, Asymmetrie und Klinodaktylie V allgemein unspezifische Symptome darstellen.

Daher wird die Diagnose SRS typischerweise in der Kindheit gestellt, die Diagnose im Erwachsenenalter ist dagegen selten und beruht häufig auf Kinderbildern. Entsprechend sind auch die Detektionsraten für SRS-typische molekulare Veränderungen (im wesentlichen auf den Chromosomen 7 und 11) variabel und bei jungen Patienten höher als bei älteren, auch die Beschränkung auf Patienten mit dem wie beschrieben in der Kindheit vorhandenen Vollbild des SRS führen zu Detektionsraten von ca. 60%.

Ausreichende Daten zu Prognose und Therapie der Symptome des SRS und auch zum Langzeitverlauf, wie sie von den Patienten und ihren Familien, wie sie immer wieder erfragt werden, stehen wie beschrieben kaum zur Verfügung.

13. Workshop der DGFE-net in Schloss Engers/Neuwied, 26.-27.06.2015

Aus diesem Grunde werden derzeit mit Hilfe des Bundesverbands Kleinwüchsiger Menschen und ihrer Familien erwachsene Patienten mit SRS kontaktiert. Mit verschiedenen Fragebögen nach ihrer aktuellen Symptomatik, nach Beschwerden, schweren Erkrankungen (z.B. Herzkreislauf-Erkrankungen, Tumoren, Reproduktion) befragt werden. Diese Fragen werden in Zusammenarbeit mit den Kollegen und Kolleginnen des europäischen Netzwerks zu Imprinting-erkrankungen, EUCID.net, erarbeitet. Durch Standardisierungsinstrumente (u.a. Anlehnung der klinischen Merkmale an die HPO-Klassifizierung) soll eine gesamteuropäische Nutzung der Daten möglich sein.