



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# ***RNU4-2 -*** **ReNU-Syndrom**



[rarechromo.org](http://rarechromo.org)

## RNU4-2 – ReNU-Syndrom

Wenn Sie diese Informationen lesen, stehen Sie und Ihre Angehörigen wahrscheinlich am Anfang Ihrer Reise mit dem ReNU-Syndrom. Hierbei handelt es sich um eine neurologische Entwicklungsstörung, die mehrere Organsysteme betrifft und durch krankheitsursächliche Veränderungen (pathogene Varianten) im *RNU4-2*-Gen entsteht. Wir hoffen, dass Ihnen diese Broschüre hilft, die Erkrankung besser zu verstehen, Kontakt zu anderen Familien zu finden und Unterstützung zu erhalten. Am Anfang kann alles überwältigend wirken – nehmen Sie sich Zeit, schreiben Sie sich Fragen auf und schauen Sie wieder vorbei, wenn Sie soweit sind.

## Was ist das ReNU-Syndrom?

Das **ReNU-Syndrom** ist eine seltene genetische Erkrankung, die erstmals 2024 beschrieben wurde. Beim ReNU-Syndrom handelt es sich um eine neurologische Entwicklungsstörung (Englisch „*neurodevelopmental disorder*“; NDD). Das bedeutet, dass die Funktionsweise des Gehirns beeinträchtigt ist. Dies kann Auswirkungen auf das Lernen, das Verhalten, die Sprache und die Bewegung haben. Weitere häufige Merkmale sind ein Kleinwuchs, ein kleiner Kopfumfang (Mikrozephalie), Sehprobleme oder Auffälligkeiten der Augenbewegungen, brüchige Knochen und Krampfanfälle (Epilepsie). Bei Personen mit ReNU-Syndrom wurden viele weitere zusätzliche klinische Auffälligkeiten beobachtet.

Wie bei vielen genetischen Erkrankungen ist jede Person unterschiedlich betroffen. Es ist wichtig, sich an seinem Kind zu erfreuen und es nicht mit anderen zu vergleichen. Schließlich sind wir alle einzigartig (Englisch „*unique*“).

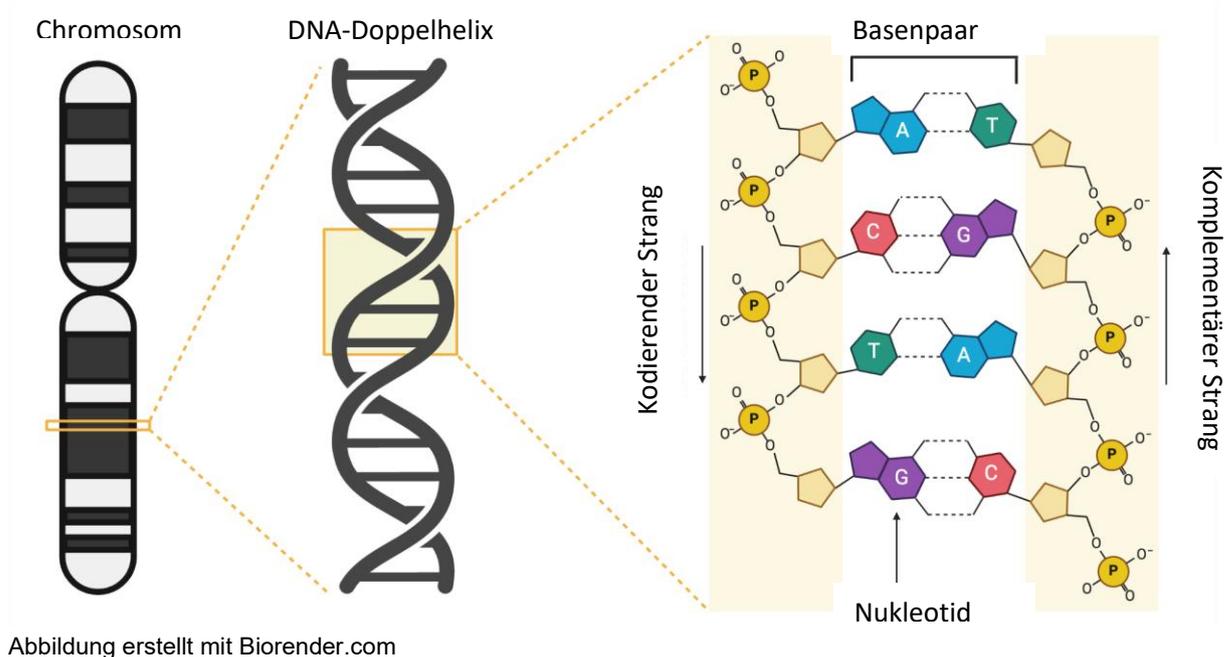
## Wodurch wird das ReNU-Syndrom verursacht?

Das ReNU-Syndrom wird durch bestimmte Veränderungen in der DNA-Sequenz des *RNU4-2*-Gens verursacht. Solche krankheitsauslösenden Veränderungen nennt man **pathogene Varianten**.

**Gene** sind gewissermaßen „Bauanleitungen“ für unseren Körper und spielen eine zentrale Rolle für unser Wachstum und unsere Entwicklung. Sie bestehen aus **DNA** und sind in größeren Strukturen organisiert, den **Chromosomen**. Chromosomen enthalten also unsere genetische Information.

Die DNA wiederum besteht aus Bausteinen, die **Basen** oder **Nukleotide** genannt werden. Es gibt vier verschiedene Basen, die mit den Buchstaben A, C, G und T abgekürzt werden.

Diese Basen treten immer paarweise als sogenannte **Basenpaare** auf (siehe Abbildung unten). Die vollständige DNA-Sequenz eines Menschen ist über drei Milliarden Basenpaare lang.

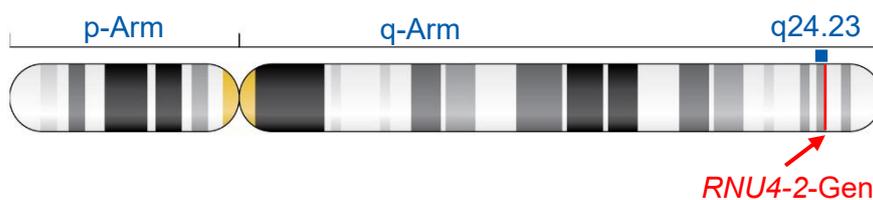


Die meisten genetischen Erkrankungen entstehen durch Veränderungen in Genen, die Bauanleitungen für **Proteine** enthalten. Diese Gene nennt man proteinkodierende Gene. Proteine sind Moleküle, die aus langen Ketten von chemischen Bausteinen (**Aminosäuren**) bestehen und im Körper lebenswichtige Aufgaben erfüllen. Dazu gehören z. B. das Verdauen von Nahrung, die Bewegung unserer Muskeln, das Wachstum und die Entwicklung unserer Organe sowie deren reibungslose Funktion.

Es gibt jedoch auch viele Gene, die nicht als Bauanleitung für Proteine dienen (**nicht-kodierende Gene**). Stattdessen geben sie der Zelle Anweisungen, andere Moleküle herzustellen, darunter **RNA-Moleküle**, die die Proteinproduktion steuern oder unterstützen. Das ReNU-Syndrom wird durch spezifische Veränderungen in einem solchen nicht-kodierenden Gen verursacht, dem *RNU4-2*-Gen. Dieses ist im sich entwickelnden Gehirn besonders aktiv. Das *RNU4-2*-Gen selbst produziert kein Protein, sondern ist an einem komplexen Prozess beteiligt, den man **Spleißen** („**Splicing**“) nennt. Dieser Prozess sorgt bei den meisten proteinkodierenden Genen dafür, das richtige Protein herzustellen. Wenn dieser Vorgang aufgrund von Veränderungen im *RNU4-2*-Gen gestört wird, führt dies zu Veränderungen in der Bildung bestimmter Proteine. Das wiederum beeinflusst die Gehirnentwicklung und führt zu den typischen Merkmalen des ReNU-Syndroms. Weitere Informationen finden Sie [hier](#) (in englischer Sprache).

Das *RNU4-2*-Gen ist ein kleines Gen mit 141 Basenpaaren, das auf dem langen „q“-Arm von **Chromosom 12** in einem Abschnitt liegt, der **12q24.23** genannt wird (siehe Abbildung unten).

### Chromosom 12



Wir haben in unseren Zellen zwei Kopien von Chromosom 12 (eine von der Mutter und eine vom Vater). Somit liegt auch das *RNU4-2*-Gen in doppelter Ausführung vor. Das ReNU-Syndrom entsteht, wenn nur eine Kopie des *RNU4-2*-Gens betroffen ist, die andere Kopie aber normal funktioniert. Dies nennt man **autosomal-dominant**, da alle nummerierten Chromosomen „Autosomen“ heißen und genetische Erkrankungen, die entstehen, wenn nur eine Kopie eines autosomalen Gens verändert ist, als dominant bezeichnet werden.

*Unique* veröffentlicht einen eigenen Leitfaden zu [Einzelgenerkrankungen – autosomal-dominante Vererbung](#) ([Single gene disorders – autosomal dominant inheritance](#), in englischer Sprache).

In den meisten betroffenen Familien ist die genetische Veränderung bei der betroffenen Person neu entstanden (siehe Seite 18).

## Genetischer Befund

Das Ergebnis der genetischen Untersuchung wird Ihnen meist von dem medizinischen Fachpersonal erklärt, das die Untersuchung veranlasst hat – das kann z. B. ein\*e Ärzt\*in für Humangenetik oder ein\*e genetische\*r Berater\*in sein.

Forschende haben herausgefunden, dass genetische Veränderungen im *RNU4-2*-Gen ursächlich für das ReNU-Syndrom sind. Bisher wurden diese Varianten innerhalb eines kritischen kurzen Abschnitts von 18 Basenpaaren des *RNU4-2*-Gens identifiziert, obwohl krankheitsursächliche Varianten auch außerhalb dieses Bereichs auftreten können.

Ein Beispiel für einen genetischen Befund der häufigsten bisher entdeckten Veränderung im *RNU4-2*-Gen, die mittels [Genomsequenzierung \(GS\)](#) nachgewiesen wurde, ist nachfolgend gezeigt. Bei dieser Veränderung wurde ein zusätzliches Nukleotid (DNA-Baustein) in die DNA-Sequenz des *RNU4-2*-Gens eingefügt. Diese sogenannte [Einzelbasen-Insertion](#) (Einfügung) ist wahrscheinlich bei der Mehrheit der Betroffenen die Ursache des ReNU-Syndroms.

### **GRCh38:chr12:120,291,839:T>TA; n.64\_65insT (dn)**

<b>GRCh38</b>	Gibt an, welche Version des menschlichen Genoms zum Vergleich verwendet wurde
<b>chr12</b>	Die Analyse zeigte eine DNA-Veränderung auf Chromosom 12
<b>120,291,839</b>	Position der Veränderung innerhalb der DNA-Sequenz
<b>T&gt;TA</b>	Die DNA-Basen haben sich verändert; hier wurde nach dem T ein zusätzliches A eingefügt*
<b>n.64_65insT</b>	Veränderung in der Gensequenz; ein zusätzliches T wurde zwischen den Nukleotiden an den Positionen 64 und 65 in einem nicht-kodierenden Abschnitt (n) eingefügt*
<b>dn</b>	Die Einfügung trat dn oder de novo auf (als „neues Ereignis“); die DNA der Eltern wurde überprüft und es wurde keine entsprechende Veränderung gefunden – die Insertion wurde also nicht von der biologischen Mutter oder dem biologischen Vater vererbt

\*Die DNA-Veränderung wird hier als Einfügung (Insertion) eines A angegeben, die Gensequenz als Insertion eines T. Das liegt daran, dass das *RNU4-2*-Gen auf dem negativen DNA-Strang (oder komplementären Strang bzw. Gegenstrang) liegt. In der DNA-Struktur bildet ein A immer mit einem T auf dem anderen Strang ein Paar.

Andere Veränderungen, darunter sogenannte Einzelnukleotidvarianten bzw. „[Single Nucleotide Variants](#)“ (SNVs), bei denen ein Nukleotid an einer bestimmten Stelle gegen ein anderes ausgetauscht ist, wurden ebenfalls berichtet, jedoch seltener (siehe nachfolgendes Beispiel).

### **GRCh38:chr12:120,291,826:T>G n.78A>C**

<b>GRCh38</b>	Gibt an, welche Version des menschlichen Genoms zum Vergleich verwendet wurde
<b>chr12</b>	Die Analyse zeigte eine DNA-Veränderung auf Chromosom 12
<b>120,291,826</b>	Position der Veränderung innerhalb der DNA-Sequenz
<b>T&gt;G</b>	Die DNA-Basen haben sich verändert; hier wurde ein G anstelle des T eingefügt*
<b>n.78A&gt;C</b>	Veränderung in der Gensequenz; ein A wurde durch ein C an Position 78 ersetzt*

\*Die DNA-Veränderung wird hier als Änderung von T zu G angegeben, die Gensequenz als Änderung von A zu C. Das liegt daran, dass das *RNU4-2*-Gen auf dem negativen DNA-Strang (oder komplementären Strang bzw. Gegenstrang) liegt. In der DNA-Struktur bildet ein A immer mit einem T und ein G mit einem C ein Paar.

*Unique* veröffentlicht einen eigenen Leitfaden zur [Interpretation von Gentestergebnissen](#) ([Interpreting genetic test results](#), in englischer Sprache).

## Welche Merkmale und Symptome treten beim ReNU-Syndrom auf?

Wie bei vielen genetischen Erkrankungen gibt es beim ReNU-Syndrom ein großes Spektrum an möglichen Symptomen. Je mehr Personen diagnostiziert werden und je mehr Erfahrungen geteilt werden, desto genauer wird die Beschreibung des Spektrums der Merkmale und es wird klarer, mit welcher Wahrscheinlichkeit diese Merkmale auftreten.

Es scheint keinen Unterschied zwischen Jungen und Mädchen (bzw. Männern und Frauen) mit ReNU-Syndrom zu geben.

Die folgenden Entwicklungs- und Gesundheitsauffälligkeiten wurden bei Personen mit ReNU-Syndrom berichtet. Es ist jedoch wichtig zu beachten, dass keine Person alle aufgeführten Merkmale aufweist und jede Person unterschiedliche Entwicklungs- und Gesundheitsauffälligkeiten hat.

### Häufige Merkmale

- Entwicklungsverzögerung (meist mittelgradig bis schwer)
- Intellektuelle Beeinträchtigung (meist mittelgradig bis schwer)
- Sprach- und Sprechverzögerung: Die meisten sprechen nicht, manche können einzelne Wörter Sprechen
- Autismus-Spektrum-Störung (ASS)
- Verhaltensauffälligkeiten
- Niedriger Muskeltonus (muskuläre Hypotonie)
- Krampfanfälle (Epilepsie) unterschiedlicher Form und Ausprägung
- Auffälligkeiten des Gehirns (im MRT sichtbar)
- Charakteristische Gesichtszüge
- Kleinwuchs
- Kleiner Kopfumfang (Mikrozephalie), meist schon bei Geburt vorhanden (angeboren)
- Sehprobleme
- Ernährungsschwierigkeiten, Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme
- Gedeihstörung (langsames Wachstum)
- Verstopfung und Rückfluss von Mageninhalt (Reflux)
- Knochen-/Skelettauffälligkeiten

### Weitere mögliche Merkmale

Diese Merkmale treten seltener auf, können aber ebenfalls vorkommen:

- Hörminderung/-verlust
- Gehstörungen oder fehlendes selbstständiges Gehen
- Hormonauffälligkeiten (endokrine Auffälligkeiten)
- Fehlbildungen der Gliedmaßen, meist Hände und Füße betreffend
- Schlafauffälligkeiten
- Fehlbildungen der Nieren oder Geschlechtsorgane (urogenitale Auffälligkeiten)
- Zahnauffälligkeiten
- Herzauffälligkeiten
- Hautauffälligkeiten
- Leisten- oder Nabelbrüche (Hernien)

## Schwangerschaft

Während einige Mütter von Kindern mit ReNU-Syndrom von einer unkomplizierten Schwangerschaft berichten, gibt es bei vielen Schwangerschaften Auffälligkeiten. Wenn Auffälligkeiten festgestellt wurden, zeigten Ultraschalluntersuchungen in der Schwangerschaft zum Beispiel ein verlangsamtes Wachstum im Mutterleib (intrauterine Wachstumsverzögerung (IUGR) oder „small for gestational age“ (SGA)), Auffälligkeiten wie vergrößerte Hirnventrikel (Ventrikulomegalie) sowie einen ungewöhnlich kleinen Kopf und kleines Gehirn (Mikrozephalie). Gelegentlich wurden (Schmier-)Blutungen und verminderte Kindsbewegungen berichtet.

*„Das Wachstum des Babys verlangsamte sich ab etwa der 28. Schwangerschaftswoche.“*

## Neugeborene

Während einige Babys in der Neugeborenenphase Schwierigkeiten hatten, verliefen bei anderen die Geburt und die Zeit nach der Geburt eher ohne Auffälligkeiten. Einige Neugeborene hatten Schwierigkeiten im Zusammenhang mit dem Trinken oder Atmen. Bei wenigen Neugeborenen wurde eine Bewegungsstörung aufgrund einer frühkindlichen Hirnschädigung beschrieben (sogenannte Zerebralparese). Viele Babys werden in der Neugeborenenphase als „schlaff“ (Englisch „floppy“) bezeichnet. Fachleute nennen dies eine muskuläre Hypotonie. Eine Hypotonie kann zu Schwierigkeiten beim Saugen, Schlucken und/oder Anlegen an die Brust führen. Sie kann auch dazu beitragen, dass motorische Entwicklungsschritte wie Drehen, Sitzen, Krabbeln und Laufen verzögert erreicht werden.



4 Wochen

Einige Neugeborene benötigten Sauerstoff und teilweise eine Behandlung auf der Neugeborenen-Intensivstation.

*„Sehr schlaffes Baby; sehr schwacher Saugreflex. Wir benutzten beim Stillen eine Zufütterungshilfe [ein Hilfsmittel, mit dem ein Baby zusätzliche Milch an der Brust erhalten kann]. Irgendwann klappte das Stillen und wir konnten über ein paar Jahre weiterstillen und parallel feste Nahrung einführen.“*

*„Hypotonie, Stillprobleme, Gewichtsverlust (Gedeihstörung).“*

## Aussehen

Bestimmte charakteristische Gesichtszüge sind bei Kindern mit ReNU-Syndrom fast immer vorhanden. Einige davon entstehen durch die Muskelschwäche, die zu einem relativ ausdrucksarmen (myopathischen) Gesicht führen kann. Die Merkmale können dazu führen, dass Sie Ähnlichkeiten zwischen Ihrem Kind und anderen Kindern mit ReNU-Syndrom erkennen.

Häufige Merkmale sind eine längliche Gesichtsform mit vollen Wangen und breiter Nasenwurzel, tiefliegende Augen (manchmal weit auseinander-, manchmal eng beieinanderstehend), Hautfalten am inneren Augenwinkel (Epikanthus), eine nach oben gerichtete Nasenspitze (antevertierte Nasenlöcher), unterentwickelte Nasenflügel (hypoplastische Nasenflügel) und große, gewölbte Ohren („cupped ears“, manche nach hinten rotiert). Kinder haben oft einen charakteristischen Mund mit vollen Wangen und vollen Lippen mit nach unten gezogenen Mundwinkeln, einem hohen Gaumenbogen und einer großen oder hervorstehenden Zunge.

*„Früher hat sie oft die Zunge herausgestreckt, aber mit 4 Jahren macht sie das nicht mehr so häufig.“*

## Entwicklung

### ■ Grob- und Feinmotorik

Eine Entwicklungsverzögerung wurde bisher bei allen Kindern mit ReNU-Syndrom festgestellt [Stand 2025]. Die Verzögerung ist meist mittelgradig bis schwer und führt häufig dazu, dass Entwicklungsschritte wie Drehen, Sitzen, Laufen, Spielen mit Spielzeug, Benutzen von Besteck,

Knöpfen und Reißverschlüssen und Sauberkeitserziehung später erreicht werden. Bei manchen genetischen Varianten scheint die Entwicklungsverzögerung der Kinder weniger stark ausgeprägt zu sein.

Ein niedriger Muskeltonus (Hypotonie) ist häufig und kann die Mobilität beeinträchtigen, verbessert sich aber meist mit zunehmendem Alter. Die meisten Kinder konnten im Alter von fünf Jahren laufen, wobei bei einigen ein breiter Gang oder eine Gangstörung (Ataxie) festgestellt wurde. Manche lernen das selbstständige Laufen nicht.

Frühe Förderung mit regelmäßiger Physiotherapie und Ergotherapie kann hilfreich sein. Orthopädische Hilfsmittel wie Stützschuhe, Einlagen oder Schienen können die Mobilität unterstützen. Manche Kinder nutzen Stehtrainer, Gehtrainer oder Spezialkinderwagen.

Sehr wahrscheinlich verzögert sich die Sauberkeitserziehung, dennoch gelingt sie einigen Kindern.

*Unique* veröffentlicht eigene Leitfäden zu den Themen [Therapien](#) und [Sauberkeitserziehung und Kontinenz](#) ([Therapies](#) und [Toilet training and continence](#), in englischer Sprache).

*„Bei unserer Tochter wurde die Hypotonie weder von Fachleuten noch von uns bemerkt, bis sie etwa 4 Monate alt war. Dann merkten wir, dass sie Schwierigkeiten hatte, den Kopf zu halten und nach Spielzeug zu greifen. Der niedrige Muskeltonus beeinträchtigte nicht ihre Atmung oder Nahrungsaufnahme als Neugeborenes.“*

*„Hydrotherapie war großartig, um der Hypotonie im Babyalter entgegenzuwirken.“*

*„Mit 3 Jahren konnte sie selbstständig sitzen (an Weihnachten – das schönste Geschenk überhaupt!); mit 4 Jahren Bauchkrabbeln, mit 6 Jahren erste Schritte mit Unterstützung unter den Armen; mit 7 Jahren selbstständiges Gehen (unter Aufsicht); mit 15 Jahren tagsüber meist trocken (manchmal auch nachts); heute mit 28 Jahren auf dem Entwicklungsstand eines 18 Monate bis 3 Jahre alten Kindes. Sie hat eine niedrige Muskelspannung, kann kurze Strecken von etwa 25 m laufen (für längere Wege im Rollstuhl) – bevorzugt das Rutschen auf dem Po. Zuhause spielt sie gerne mit Spielzeug am Boden, in der Tagesbetreuung sitzt sie für Aktivitäten am Tisch oder bewegt sich frei. Erschöpfung kann ein Problem sein – in solchen Momenten geht sie in ihr Zimmer, um zu zeigen, dass sie wieder ins Bett möchte. Das passiert nicht sehr oft, ist für mich aber ein Signal, dass sie entweder krank wird oder einfach sehr müde ist.“*

*„Frühe Entwicklungsschritte wie Gehen und Sprechen verzögert. Generalisierte gutartige Hypotonie. Begann mit 8 Jahren mit einem Gehtrainer mit maximaler Unterstützung zu laufen.“*

*„Frühzeitige Hydrotherapie half sehr bei der Hypotonie. Mit 16 Jahren ist sie jetzt ein sehr starkes Mädchen, das keine Anzeichen von „Schlaffheit“ mehr zeigt.“*



11 Jahre



18 Jahre

## ■ Intellektuelle Entwicklung und Lernen

Alle Kinder mit ReNU-Syndrom haben eine intellektuelle Beeinträchtigung und benötigen meist eine frühzeitige und kontinuierliche Lernunterstützung. Einige Kinder können lesen und schreiben. Frühförderung kann besonders hilfreich sein und eine formale Testung zur Ermittlung individueller Bedürfnisse wird empfohlen.

Unique veröffentlicht eigene Leitfäden zu den Themen [Bildung](#) und [Weiterbildung, Ausbildung und Arbeit](#) ([Education](#) und [Further education, training and work](#), in englischer Sprache).

*„Zu sehen, wie unsere Tochter jeden Tag etwas Neues lernt, macht mich unglaublich stolz. Jeder Tag ist für uns alle als Familie ein neuer lehrreicher Tag. Es gab auch beängstigende Tage, aber wir haben sie immer gemeistert, was mir die Kraft und Stärke meines Mädchens zeigt. Seit dem Kindergarten hat sie enorme Fortschritte gemacht und bei Elternabenden oder Gesprächen mit ihren Lehrern zeigt sie immer wieder, wie gut sie sich entwickelt.“*

## ■ Sprache und Kommunikation

Kinder mit ReNU-Syndrom sprechen meist nicht. Einigen gelingt es, einzelne Wörter zu sprechen; nur sehr wenige (mindestens zwei Kinder mit einer Einzelnukleotidveränderung (SNV)) sprechen fließend. Fast alle Eltern glauben, dass ihr Kind viel mehr versteht, als es ausdrücken kann.

Eine logopädische Abklärung sollte helfen, die besonderen Herausforderungen Ihres Kindes zu erkennen und darauf aufbauend eine regelmäßige, individuelle Therapie zu planen. Wenn Kinder nicht oder nur wenige Wörter sprechen können, können Methoden der unterstützten Kommunikation (UK) wie Zeigen, Bildkarten/Piktogramme, Gesten, Mimik, vereinfachte Gebärdensprache oder technische Hilfsmittel ihnen helfen, ihre Gedanken und Bedürfnisse besser mitzuteilen.

Unique veröffentlicht einen eigenen Leitfaden zu [Kommunikation](#) ([Communication](#), in englischer Sprache).

*„Suchen Sie nach einer Logopädin oder einem Logopäden, die bzw. der auf UK spezialisiert ist – das war und ist für uns ein wichtiger Schwerpunkt.“*

*„Als Baby plapperte sie – „Nan, Dad & La“ – verlor diese Worte mit ungefähr 18 Monaten nach wiederholten Infekten, die Worte kamen nie zurück. Sie ist aber sehr mitteilungsfreudig! Oft sehr laut, übertönt den Fernseher oder Gespräche. Geht regelmäßig in den „Telefon-Modus“ und wird besonders laut, wenn ich versuche in ihrer Nähe zu telefonieren!! Sie versteht gesprochene Sprache ziemlich gut – einfache Anweisungen mit nur einem Wort wie „Stufe“, „hoch“ oder „runter“ machen sie auf Unebenheiten im Boden aufmerksam. Sie nutzt viele Gesichtsausdrücke.“*

*„Sie kann Lieder singen. Die Worte sind nicht deutlich, aber man versteht, was sie singt. Das zeigt mir, dass sie Musik liebt und daran Freude hat.“*

*„Mit 4 Jahren ist die Sprache weiterhin stark verzögert. Sie bekommt Sprachtherapie und nutzt seit kurzem ein UK-Gerät. Sie kann Ein- bis Drei-Wort-Sätze für einfache Wünsche bilden. Sie zeigt auch mit dem Finger oder brummt, um ihre Meinung deutlich zu machen. Sie plappert, sagt Sätze aus Liedern/Filmen und singt und summt viel.“*

*„Kann Laute machen und liebt es zu summen und zu singen, hat „Ma“, „Da“, „yeah“ gesagt. Nutzt in der Schule ein Gerät, um zwischen 6 Wörtern auf einem Bildschirm zu wählen.“*

*„Kommunikations- und Sprachtherapie sowie UK-Hilfsmittel sind sehr zu empfehlen – je früher, desto besser. Starten mit Schlüsselwort-Gebärden, dann PECS, und nutzen initial TouchChat und dann Proloquo2Go auf dem iPad. Mit 16 Jahren nutzt sie Schlüsselwort-Gebärden, Proloquo2Go und Laute für eine Reihe von Wörtern, die nur vertraute Personen verstehen.“*

## ■ Ernährung

Ernährungsprobleme sind häufig und können bereits bei Neugeborenen auftreten, in der frühen Kindheit, im Jugendalter oder über all diese Phasen hinweg.

Babys mit geringer Muskelspannung (Hypotonie) saugen oft schwach und für sie ist das Stillen oder die Fütterung per Flasche sehr anstrengend. Die Mahlzeiten können lange dauern und oft müssen diese Babys häufiger gefüttert werden. Manche benötigen besonders energiereiche Milch, um eine Gewichtszunahme zu fördern.

Fast die Hälfte der Babys leidet unter gastroösophagealem Reflux. Dabei fließt die Nahrung aus dem Magen wieder in die Speiseröhre zurück. Dies kann eine Behandlung erfordern, zum Beispiel eine bestimmte Körperposition während der Mahlzeit, Medikamente, Nahrungsergänzungsmittel oder in manchen Fällen eine Ernährungssonde durch die Nase in den Magen (Nasogastralsonde bzw. Magensonde) oder eine Magensonde, die operativ durch die Bauchdecke gelegt wird (sog. PEG-Sonde). Ein zusätzlich berichtetes Problem ist die Aspiration, also das Eindringen von Flüssigkeit, Nahrung oder Speichel in die Atemwege oder Lunge.

Wenn die Kinder älter werden, fällt es ihnen möglicherweise schwer, auf pürierte Kost und dann auf feste Nahrung umzusteigen. Einige Eltern berichten, dass ihr Kind wählerisch beim Essen ist, andere, dass ihr Kind Probleme mit der Konsistenz von Speisen und mit dem Kauen hat. Manche brauchen dauerhaft pürierte, weiche oder zerkleinerte Kost.

Normalerweise ist Essen und Trinken für Babys und Kinder eine angenehme Erfahrung. Bei Kindern mit frühen Essschwierigkeiten kann dies jedoch stressig werden und selbst wenn Schluck-, Reflux- oder Kauprobleme überwunden sind, kann eine Abneigung gegen bestimmte Nahrungsmittel bestehen bleiben.

Fragen Sie Ihre\*n Kinderärzt\*in, Hausärzt\*in oder Logopäd\*in nach spezialisierten Ernährungssprechstunden, in denen eine Untersuchung erfolgen und Tipps zur Unterstützung gegeben werden können.

*Unique* veröffentlicht einen eigenen Leitfaden zum Thema [Ernährung \(Feeding\)](#), in englischer Sprache).

*„Mit Ausdauer isst sie eine Vielzahl weicher Speisen – es besteht allerdings Erstickungsgefahr, deshalb sind Aufsicht, Hilfe und angepasste Zubereitung nötig. In Kombination mit dem Füttern kann sie selbstständig essen (Fingerfood), braucht dafür aber ewig ... bis zu drei Stunden pro Mahlzeit.“*

*„Musste mit der Flasche gefüttert werden, benutzt spezielle Becher und isst nur pürierte Nahrung.“*

## ■ **Verstopfung**

Verstopfung – also seltener und erschwerter Stuhlgang – kommt bei Kindern mit ReNU-Syndrom häufig vor. Mögliche Ursachen sind unter anderem eine niedrige Muskelspannung, wenig Bewegung, kalorienarme Ernährung und geringe Flüssigkeitsaufnahme; nicht alle Gründe sind bisher genau bekannt. Sprechen Sie mit einem\*einer Ärzt\*in, um mögliche Ursachen zu klären. Diese können empfehlen, die Ernährung umzustellen oder Stuhlweichmacher bzw. Abführmittel zu geben. Einige Kinder haben von Einläufen profitiert, wenn die Symptome besonders schwerwiegend waren.

*„Plötzlich mit 15 Jahren Verstopfung bekommen – Wachstumsschub/Hormone?“*

## ■ **Wachstum und Körperhöhe**

Viele Kinder mit ReNU-Syndrom haben einen Kleinwuchs und einen kleinen Kopfumfang (Mikrozephalie). Diese bestehen oft schon bei Geburt (angeboren), können sich aber auch erst später entwickeln (erworben).

*„Seit Geburt immer kleiner als der Altersdurchschnitt.“*

## ■ **Persönlichkeit**

Kinder mit ReNU-Syndrom zeigen meist ein Verhalten, das der Entwicklungsverzögerung entspricht, und werden von ihren Eltern oft als sehr liebevoll mit viel Umarmen, Anfassen und Küssen beschrieben.

Kinder haben besonders viel Freude an Sinneserfahrungen wie Musik, Spielzeugen mit Musik und den Geräuschen von Autos und Flugzeugen. Sie lieben es, im Wasser zu planschen und den Wind zu spüren. Viele haben Spaß an verschiedenen Aktivitäten wie Schaukeln und Fahrgeschäften.

*„Insgesamt fröhliches Wesen – eine sehr ruhige, zufriedene und glückliche Person. Sie kann Frust oder Ärger zeigen, indem sie den Körper versteift, knurrt, mit den Händen flattert oder sich in die Hand beißt. Wird traurig und weint manchmal, wenn die „falsche Musikrichtung“ gespielt wird!“*

*„Liebt es, draußen zu sein, zu schaukeln, spazieren zu gehen, zu schwimmen, im Wasser zu planschen, Spielzeug mit Licht, singt, umarmt und lacht aus vollem Bauch heraus – eine Freude, die ansteckt!“*

*„Sie schaut gerne Filme (Action). Sie liebt auch Musik und Tanzen.“*

*„Sie ist ein fröhliches Mädchen. Wenn sie lächelt, muss man einfach mitlächeln! Sie liebt Musik und Gebärden. Sie verbringt gerne Zeit mit geliebten Menschen, aber sie genießt auch ihre Zeit für sich selbst sehr, in der sie in ihrem Zimmer spielen kann. Sie liebt alles, was mit Tieren zu tun hat! Besonders Bauernhoftiere. Sie sortiert gerne kleine Spielsachen und Figuren, legt sie in Kisten hinein und holt sie wieder hinaus. Sie nimmt sich Zeit und schaut sich jedes Stück genau an, oft sagt sie laut, um welches Tier es sich handelt und welches Geräusch es macht.“*

*„Sie liebt es zu schaukeln, zu hüpfen, im Wasser zu sein (egal ob im Pool oder in der Badewanne). Sie mag Autofahren und Spaziergänge im Freien, auch mit dem Dreirad. Sie liebt Musik und schaut gerne „Curious George“ („Coco, der neugierige Affe“). Liebt außerdem Bücher.“*

*„Sehr liebevoll und zärtlich. Liebt Wasser, Lichter und sich drehende Spielzeuge. Liebt Musik und sich von einer Seite zur anderen zu wiegen – tanzen. Hat Sinn für Humor und lacht über alles Mögliche. Sehr kontaktfreudig – hat kein Bewusstsein für Fremde oder Gefahren.“*



15 Jahre



10 Jahre

## ■ Verhaltensunterschiede

Nicht alle Kinder oder Erwachsenen mit ReNU-Syndrom haben Verhaltensauffälligkeiten, aber als Gruppe scheinen sie häufiger Verhaltensauffälligkeiten und soziale Schwierigkeiten zu zeigen und können leicht frustriert sein. Manche Verhaltensweisen hängen möglicherweise mit Angst zusammen, zum Beispiel aufgrund von Verständnisschwierigkeiten oder Schwierigkeiten in der Kommunikation. Kinder profitieren in der Regel von festen Routinen, Grenzen, Belohnungen und anderen Techniken zum Verhaltensmanagement. Es kann hilfreich sein, Strategien einzusetzen, die Kommunikationsschwierigkeiten und andere Schwierigkeiten berücksichtigen und gezielt angehen.

Etwa die Hälfte der Kinder mit ReNU-Syndrom hat eine Autismus-Spektrum-Störung oder einzelne Züge davon. Es gibt keinen einzelnen „medizinischen Test“, mit dem eine Autismus-Spektrum-Störung diagnostiziert werden kann; die Diagnose erfolgt durch eine Autismus-spezifische Verhaltensbeurteilung, meist durch speziell geschulte Ärzt\*innen und Psycholog\*innen. Häufig ist die Untersuchung interdisziplinär und kann Logopäd\*innen sowie Ergotherapeut\*innen einbeziehen. Sie wird auch auf das Alter des Kindes zugeschnitten. Je nach Ergebnis kann eine weitere Untersuchung durch weitere Spezialistinnen wie auf die Entwicklung spezialisierte Kinderärzt\*innen, Neurolog\*innen, Psychiater\*innen oder Psycholog\*innen angeboten werden.

Unique veröffentlicht einen eigenen Leitfaden zu [herausforderndem Verhalten](#) ([Challenging behaviour](#), in englischer Sprache).

*„Mit etwa drei Jahren Autismusdiagnose erhalten.“*

*„Autistische Merkmale: Handbewegungen, Suche nach Sinnesreizen, Kopf- und Körperbewegungen.“*

*„Zeigt Verhaltensunterschiede nur aufgrund von Hormonen und Pubertät sowie wegen Frustration durch Kommunikationsprobleme.“*

## ■ Schlaf

Etwa die Hälfte der Babys und Kinder mit ReNU-Syndrom hat Schlafprobleme. Die Gründe dafür sind nicht immer klar und kommen auch bei Kindern ohne Entwicklungsstörung vor. Für die ganze Familie kann es herausfordernd sein, wenn ein Kind nicht gut einschläft oder nicht genug erholsamen Schlaf bekommt. Schlafroutinen oder Schlafhilfen können helfen, auch wenn dies beim ReNU-Syndrom noch nicht untersucht wurde. Dies sollte mit dem\*der Kinderärzt\*in Ihres Kindes besprochen werden.

Unique veröffentlicht einen eigenen Leitfaden zum Thema [Schlaf](#) ([Sleep](#), in englischer Sprache).

*„Braucht einen Mix aus Beruhigungsmitteln – sonst mehrmaliges Aufwachen pro Nacht.“*

*„Als die Krampfanfälle zunahmen und die Medikamente erhöht wurden, verschlechterte sich auch der Schlaf.“*

## ■ Erwachsenenalter

Die Erfahrungen im Erwachsenenalter sind wahrscheinlich sehr unterschiedlich und hängen von vielen Faktoren ab. Dazu gehören der Grad der Lernschwierigkeiten und intellektuellen Beeinträchtigung, mögliche anhaltende medizinische Probleme sowie Verbesserungen bei Frühförderung und Therapien und Behandlungen.

Unique veröffentlicht einen eigenen Leitfaden zum [Übergang in das Erwachsenenalter](#) ([Transition](#), in englischer Sprache).

*„Unsere Tochter LIEBT ihr wöchentliches Planschen im Schwimmbad – sei es im Wellnessbereich oder an ruhigeren Tagen im beheizten Pool mit ihrer 1:1-Betreuerin, da sie viel Lärm oft abschreckend findet. Sie möchte mitreden, wenn andere in ihrer Nähe reden, und übertönt sie oft...“*

*Reiten ist ein Hobby, das sie sehr mag. „Riding for the Disabled“ war eine großartige Gelegenheit, sowohl während der Zeit in der Sonderschule als auch in den ersten Jahren der Erwachsenenbetreuung. Nach einem Jahr Pause reitet sie nun wieder in einem örtlichen Reitzentrum und hat sich schnell wieder eingewöhnt.*

*Sie genießt ihre Zeit mit Gleichaltrigen in der Tagesbetreuung, die sie viermal pro Woche besucht – oft mit spätem Beginn, da sie gerne ausschläft. Feste Betreuungskräfte holen sie nach der Betreuung ab und gehen mit ihr in die Stadt, zur Massage, Spazieren (im Rollstuhl), zum Einkaufen oder bringen sie nach Hause. Einmal pro Woche am Abend übernimmt die Betreuungskraft das Abendessen und Zubettbringen, damit ich als Mutter frei habe.*

*Ein paar Mal im Monat geht sie am Wochenende für einen Tag mit ihrer Betreuung in die Stadt – sie liebt holprige Straßen und das helle Licht entgegenkommender Autos.*

*Dreimal pro Monat geht sie in Kurzzeitpflege, sodass wir alle eine Pause von der intensiven Betreuung haben und auch sie eine Auszeit von zuhause hat. Oft ist an denselben Wochenenden ihre Freundin aus der Schule dort – wunderbar, dass sie diese Zeit miteinander teilen können.“*

## Gesundheitliche Fragestellungen

### ■ Krampfanfälle

Viele Kinder mit ReNU-Syndrom haben Krampfanfälle unterschiedlicher Form und Ausprägung (eine plötzliche und unerwartete Änderung der elektrischen Aktivität des Gehirns). Das Alter, in dem Krampfanfälle zum ersten Mal auftreten, ist sehr unterschiedlich – von den ersten Lebensmonaten bis hin zu etwa 10 Jahren. Die Symptome hängen davon ab, welche Bereiche des Gehirns betroffen sind, und beinhalten eine vorübergehende Bewusstseinsstrübung, unkontrollierbare Zuckungen oder ein Bewusstseinsverlust beziehungsweise der Verlust des Wahrnehmungsvermögens.

Eine Elektroenzephalografie (EEG) oder Video-EEG kann die elektrische Aktivität des Gehirns messen und aufzeichnen. Zusammen mit anderen Untersuchungen helfen diese Tests, die Anfallsform zu bestimmen. Bei einer Person kann mehr als eine Anfallsform auftreten. Bisher wurden bei Menschen mit ReNU-Syndrom folgende Formen beobachtet:

**Fokale Anfälle** – beginnen in einer Gehirnhälfte (früher „partielle Anfälle“) und sind die häufigste Epilepsieform.

**BNS-Anfälle (infantile Spasmen/West-Syndrom)** – treten bei Babys zwischen 3 und 10 Monaten meist in Serien auf, oft beim Aufwachen. Sie können deutlich sichtbar, aber auch schwer erkennbar sein.

**Fieberkrämpfe** – treten nur bei erhöhter Körpertemperatur auf.

**Generalisierte tonisch-klonische Anfälle** – Anfallsform, die die meisten Menschen mit Epilepsie assoziieren. Sie beginnen mit Veränderungen der elektrischen Aktivität in beiden Gehirnhälften; erst versteifen sich die Muskeln, dann treten Zuckungen auf.

**Status epilepticus** – ein Anfall, der länger als 5 Minuten dauert oder bei dem Anfälle kurz hintereinander auftreten, ohne dass das Bewusstsein dazwischen zurückkehrt.

Weitere Informationen finden Sie unter: <https://www.epilepsie-vereinigung.de>, <https://www.dgfe.org/>, <https://www.ogfe.at> und <https://www.epi.ch>.

Krampfanfälle können für Familien sehr belastend und beängstigend sein, klingen jedoch in den meisten Fällen von selbst ab oder lassen sich mit Medikamenten kontrollieren. Das Medikament Keppra® (Levetiracetam) wird häufig erfolgreich eingesetzt. Hat Ihr Kind zum ersten Mal einen Anfall, sollten Sie Gefahrenquellen aus dem Umfeld entfernen, damit sich Ihr Kind nicht verletzt, und umgehend medizinische Hilfe holen.

*„Mit 3 und 4 Jahren hatte sie jeweils einen Fieberkrampf, später mit 6 Jahren einen weiteren durch eine Übersäuerung des Blutes (metabolische Azidose).“*

*„Kurz nach ihrem 4. Geburtstag hatte sie einen schweren Anfall. Sie musste im Krankenhaus kurzzeitig beatmet werden. Das EEG bei Aufnahme im Krankenhaus zeigte keine weitere Anfallsaktivität. Gleichzeitig hatte sie hohes Fieber und eine Virusinfektion (Adenovirus).“*

*„Lennox-Gastaut-Syndrom – vor allem tonisch-klonische Anfälle, aber auch Absenzen, fokale Anfälle ohne Bewusstsein.“*

*„Fokale, generalisierende tonisch-klonische, Absenzen und Status epilepticus.“*

### ■ Hirnauffälligkeiten

Mit einer Magnetresonanztomographie (MRT) kann das Gehirn bildlich dargestellt werden. Bei den meisten Kindern mit ReNU-Syndrom wurden strukturelle Veränderungen des Gehirns festgestellt. Zum Beispiel eine verringerte Menge an weißer Substanz; Unterentwicklung (Hypoplasie) oder teilweises/komplettes Fehlen (Agenesie) des Balkens (Corpus callosum); Verkleinerung des Kleinhirns (zerebelläre Atrophie); vergrößerte Hirnventrikel (Ventrikulomegalie); verzögerte

Myelinisierung (Umhüllung der Nervenfasern mit einer schützenden, fetthaltigen Schicht); flüssigkeitsgefüllte Zysten im Gehirn.

Diese Auffälligkeiten werden von einem\*einer Neurolog\*in diagnostiziert und in der Regel nicht gezielt behandelt.

*„Vergrößerte Hirnventrikel und dünner Balken.“*

*„Mit 2 Jahren MRT ohne Auffälligkeiten.“*

*„Verringerte weiße Substanz.“*

## ■ Augen und Sehen

Die meisten Kinder mit ReNU-Syndrom haben Probleme mit den Augen und dem Sehen. Viele unterschiedliche Augenauffälligkeiten wurden dokumentiert und ein Kind kann mehr als eine Auffälligkeit an den Augen haben.

Die meisten Kinder haben Sehprobleme. Sie können kurzsichtig (myop) oder weitsichtig (hyperop) sein, was meist mit einer Brille korrigiert werden kann. Ein paar Kinder gelten jedoch als gesetzlich blind.

Etwa die Hälfte der Kinder (rund 50 %) hat ein Schielen (Strabismus), bei dem ein Auge oder beide Augen nach innen, außen, oben oder unten abweichen. Dies kann mit Augenpflastern, einer Brille, Augenübungen oder einer Operation behandelt werden. Manche Kinder haben unkontrollierte Augenbewegungen (Nystagmus).

Bei einer kleinen Zahl von Kindern wurde eine Unterentwicklung des Sehnervs (Optikus-Hypoplasie) festgestellt. Ebenfalls bei sehr wenigen Kindern wurde eine kortikale Sehbeeinträchtigung („cortical visual impairment“, CVI) beschrieben – hierbei liegt die Ursache im Gehirn, nicht im Auge.

Einige Kinder sind lichtempfindlich, was dazu führen kann, dass ihre Augen nach oben rollen.

*„Kortikale Sehbeeinträchtigung – größtenteils zurückgegangen; Strabismus convergens (Innenschielen) – zweimal operiert; Optikusatrophie, mild; Pendelnystagmus, persistierend.“*

*„Okulomotorische Apraxie [Unfähigkeit, mit den Augen gezielte horizontale Blickbewegungen durchführen zu können, von Geburt an]; Schielen im Säuglingsalter, hat sich zurückgebildet; Nystagmus – Augen rollen nach oben und machen ruckartige Bewegungen.“*

*„Seit dem ersten Geburtstag Brille.“*

## ■ Wirbelsäule und Knochen

Kinder mit ReNU-Syndrom haben häufiger eine geringe Knochendichte (Osteopenie) und damit ein höheres Risiko für Knochenbrüche.

Manche Kinder mit ReNU-Syndrom haben eine Hüftdysplasie (Fehlbildung der Hüftgelenke), bei der die Hüftgelenke leicht auskugeln können. Die Hüftdysplasie kann bei der Geburt vorhanden sein oder sich später entwickeln. Eine Hüftdysplasie kann mit Schienen behandelt werden, manchmal ist eine Ruhigstellung im Gips erforderlich oder selten eine Operation.

Auffälligkeiten der Wirbelsäule sind relativ häufig. Sie können von Geburt an vorliegen oder sich im weiteren Verlauf entwickeln. Dazu gehören zum Beispiel Wirbelsäulenverkrümmungen wie Skoliose (seitliche Krümmung), Kyphose (Rundrücken) oder Kyphoskoliose (Kombination von Skoliose und Kyphose). Sie können mit Physiotherapie und Übungen oder wenn nötig mit Korsett oder Operation behandelt werden.

*„Wir haben ein paar Jahre überlegt, ob wir unserer Tochter die Hüft-OP und die Gipsbehandlung zumuten sollen. Aber sie hat die 5 Wochen im Gips erstaunlich gut überstanden. Die 8 Wochen*

*Reha und 2 Jahre, bis sie wieder so mobil war wie vor der OP, waren für uns alle hart. Aber sie hat jetzt keine Schmerzen mehr beim Sitzen und diese Veränderung haben wir schon kurz nach der OP bemerkt.“*

*„Hüftdysplasie, aber keine Ausrenkung – OP wurde nicht angeboten. War viele Jahre in der spezialisierten Hüftsprechstunde. Osteoporose: Fußbruch nachdem sie am Knie ihrer Schwester abgeprallt ist (im Alter von 5 Jahren). Unterschiedliche Beinlängen.“*

*„Leichte beidseitige Hüftdysplasie, bis jetzt keine OP nötig.“  
„Ein spontaner Knochenbruch.“*

*„Hüftdysplasie bei Geburt, durch Tragen einer Hüftschiene in den ersten Lebensmonaten behoben. Geringe Knochendichte, Infusionen halfen.“*



27 Jahre

### ■ Hormonauffälligkeiten

Kinder mit ReNU-Syndrom können Hormonauffälligkeiten haben. Hierzu gehören zum Beispiel eine Unterfunktion der Schilddrüse (Hypothyreose), ein Wachstumshormonmangel und Störungen der Hirnanhangsdrüse/Hypophyse (Panhypopituitarismus). Eine endokrinologische Vorstellung sollte in Erwägung gezogen werden, um die Hormonspiegel zu überprüfen und einen möglichen Behandlungsbedarf zu beurteilen.

### ■ Füße

Eltern bemerken eventuell tiefe Furchen an den Fußsohlen ihres Kindes. Außerdem können Fußfehlstellungen auftreten, zum Beispiel Plattfüße (Pes planus) oder Klumpfüße (Talipes), bei dem der Fuß einwärtsgedreht ist und die Fußsohlen aufeinander zeigen. Außerdem sind überlappende Zehen oder kleine (hypoplastische) oder unförmige Zehennägel beschrieben. Manche Kinder sind mild betroffen und benötigen keine Behandlung. Andere Kinder profitieren von Massagetherapien, orthopädischen Hilfsmitteln oder Physiotherapie. Dabei wird die Behandlung individuell an das Kind angepasst, in manchen Fällen ist eine operative Korrektur notwendig.

*„Plattfüße und Ballenzehen; trug jahrelang Unterschenkelorthesen bis sie diese nicht mehr toleriert hat, heute weiche Silikonpolster als Zehenspreizer; spezielles Schuhwerk wegen überkreuzter Zehen und Beinlängendifferenz (Gangbild mit gebeugter Haltung und X-Bein-Stellung der Beine).“*

*„Mittlerer Zeh ist auf beiden Seiten unter die benachbarten Zehen geklappt.“*

### ■ Hören

Bei manchen Kindern wird eine Hörbeeinträchtigung oder ein Hörverlust festgestellt, obwohl die meisten Kinder keine Hörbeeinträchtigung zu haben scheinen. Hörbeeinträchtigungen können durch Probleme im Mittelohr (Schalleitungsschwerhörigkeit), im Innenohr (sensorineural) oder durch beides kombiniert bedingt sein. Viele profitieren von Hörgeräten.

Unique veröffentlicht einen eigenen Leitfaden zum [Hören](#) ([Hearing](#), in englischer Sprache).

*„Leichte Hörstörung – trug Hörgeräte, verursachten Hautreizungen; jährliche Kontrollen.“*

### ■ Genitale Auffälligkeiten

Bei Jungen wurde gelegentlich ein Hodenhochstand (Kryptorchismus) festgestellt. Ein Hodenhochstand wird auch bei Jungen ohne ReNU-Syndrom diagnostiziert und kann meist operativ behandelt werden. Bei Mädchen wurden bisher keine genitales Auffälligkeiten beschrieben.

## ■ Auffälligkeiten der Nieren und ableitenden Harnwege

Manche Babys werden mit kleinen Auffälligkeiten der Nieren und/oder der ableitenden Harnwege geboren. Blasenentzündungen sind relativ häufig und müssen möglicherweise mit Antibiotika behandelt werden. Bei wiederholten Blasenentzündungen kann eine vorbeugende antibiotische Therapie erforderlich sein.

Folgende Auffälligkeiten wurden beschrieben: Erweiterte Niere oder Nieren (Hydronephrose) durch einen Harnstau (kann manchmal während der Schwangerschaft im Ultraschall gesehen werden). Bei milder Ausprägung erfolgen regelmäßige Kontrollen, eine Therapie ist nicht notwendig. Bei schwerer Ausprägung kann das Risiko für Harnwegsinfekte erhöht sein, welche mit Antibiotika-Therapie und sehr selten mit einem Katheter (zum Harnabfluss und zur Verhinderung von Nierenschäden) behandelt werden. Ein vesikoureteraler Reflux, bei dem der Urin von der Blase zurück zur Niere fließt und der zu Nierenschäden und wiederholten Blasenentzündungen führen kann, wurde ebenfalls beschrieben.

Außerdem wurden Babys mit Nierensteinen, Verkalkungen in den Nieren (Nephrokalzinose) und Nierenzysten geboren. Eine einzelne Nierenzyste hat abhängig von ihrer Größe eventuell keinen Einfluss auf die Nierenfunktion, aber viele Zysten können die Nierenfunktion beeinflussen. Eine Niere mit sehr vielen Zysten muss gegebenenfalls operativ entfernt werden, wenn sie Beschwerden verursacht.

*„Als Kleinkind häufig Harnwegsinfekte – Cranberry-Tabletten halfen. Hyperkalziurie [erhöhte Kalziumwerte im Urin] führte zu Nierensteinen und Verengung des linken Harnleiters. OP und dann vorübergehender Harnleiterstent mit ungefähr 3 Jahren. Familiäre Zystennieren. Regelmäßige Ultraschall- und Urinkontrollen (Spot-Kalzium-/Kreatinin-Urintests). Betreuung durch einen Nierenarzt.“*

## ■ Hernien

Manche Babys werden mit einem Weichteilbruch (Hernie) geboren, bei dem ein Organ oder Fettgewebe durch eine Schwachstelle im Muskel oder Gewebe dringt. Dazu gehören zum Beispiel ein Nabelbruch (umbilikale Hernie, am oder um den Bauchnabel herum) oder ein Leistenbruch (inguinale Hernie). Weichteilbrüche können ohne Behandlung verheilen, aber in vielen Fällen ist eine operative Behandlung notwendig.

*„Nabelbruch als Neugeborenes, keine Behandlung nötig.“*

*„Zwei Hernien-OPs.“*

## ■ Herzauffälligkeiten

Auffälligkeiten am Herzen werden bei einigen Menschen mit ReNU-Syndrom beschrieben und können bei Geburt vorhanden sein oder später auftreten. Bei Verdacht auf eine Herzfehlbildung kann ein Elektrokardiogramm (EKG, misst die elektrische Aktivität des Herzens), eine Echokardiographie (Ultraschall des Herzens) oder eine Röntgenaufnahme des Brustkorbs zur Diagnosestellung genutzt werden.

Es wurden verschiedene Arten von Herzauffälligkeiten beschrieben, die die Größe oder Struktur des Herzmuskels und der Herzklappen betreffen können. Beispiele sind ein Loch zwischen den beiden Herzkammern (Ventrikelseptumdefekt (VSD)); eine Herzklappenveränderung, zum Beispiel eine Mitralklappenveränderung oder eine bikuspidale Aortenklappe; ein fehlender Verschluss einer kleinen Öffnung im Herzen nach der Geburt (persistierendes Foramen ovale); und ein zu schneller Herzschlag (z.B. supraventrikuläre Tachykardie). Manche Herzauffälligkeiten verschwinden von selbst, andere erfordern Medikamente oder eine Operation.

*„Sie hat eine subaortale, fokale, septale, hypertrophe Kardiomyopathie. Mir wurde gesagt, dass diese nicht an Größe zugenommen hat oder den Blutfluss durch ihr Herz behindert. Keine regelmäßigen Kardiologietermine mehr nötig, unter Beobachtung des Kinderarztes.“*

„Hatte dieses Jahr einen normalen Herzultraschall bei Routinekontrolle.“

„Keine Herzprobleme. Aber ihr Ruhepuls ist sehr hoch.“

### ■ Hautauffälligkeiten

Bei einigen Kindern mit ReNU-Syndrom treten Hautauffälligkeiten auf, darunter zum Beispiel Ekzeme, bei denen die Haut rot wird, juckt und entzündet ist. Ihr\*e Ärzt\*in kann Ihnen Maßnahmen zur Selbstpflege, Hautpflegeprodukte und andere Behandlungen, die zur Linderung der Symptome beitragen können, empfehlen.

Weitere Hautauffälligkeiten sind zum Beispiel Café-au-lait-Flecken (dunkle Flecken), pigmentfreie, helle Hautflecken (Vitiligo), bläulich-rötliche, netzartige (retikuläre) Hautverfärbung, kleine raue Knötchen oder Flecken auf der Haut (Keratosis pilaris), übermäßige Körperbehaarung (Hypertrichose) und eine übermäßige Ansammlung von Blutgefäßen auf oder unter der Hautoberfläche, die wie ein rotes Muttermal aussehen kann (Hämangiome).

*„Rosazea im Gesicht. Schwere Hautentzündung an den Händen, gelegentlich als Kind und Erwachsene.“*

*„Ekzem an den Unterschenkeln, manchmal im Gesicht, empfindliche Haut.“*

### ■ Zähne

Zahnauffälligkeiten treten bei weniger als der Hälfte der Kinder mit ReNU-Syndrom auf. Unterschiedliche Zahnauffälligkeiten, wie zum Beispiel eine ungewöhnliche Kiefergröße mit zu engem oder zu weitem Zahnabstand, Zahnschmelzdefekte (Hypoplasie des Zahnschmelzes) oder ein frühzeitiger Zahndurchbruch, wurden von Eltern beschrieben. Eine regelmäßige und gute Zahnpflege ist sehr wichtig. Manchmal wird eine Behandlung in spezialisierten Zahnkliniken, eventuell unter Narkose, nötig.

Unique veröffentlicht eigene Leitfäden zu den Themen [Pflege der Zähne Ihres Kindes](#) und [Zähne: häufige Auffälligkeiten](#) ([Looking after your child's teeth](#) und [Teeth: common concerns](#), in englischer Sprache).

*„Problem mit dem Zahnschmelz der oberen Schneidezähne; kein Karies; ich kann ihre Zähne putzen und Zahnseide benutzen – einmal hat sie mich dabei fest gebissen ... nun halten wir Kopf und Kiefer anders fest.“*

*„Kreidezähne und kurze Wurzeln der vorderen Zähne.“*

### ■ Übermäßiger Speichelfluss und Speicheln

Einige Eltern beschreiben bei ihrem Kind mit ReNU-Syndrom eine verstärkte Speichelproduktion (Hypersalivation) und/oder aus dem Mund fließender Speichel. Letzteres kann auch ohne übermäßige Speichelproduktion auftreten, z.B. bei Schwierigkeiten den Mund geschlossen zu halten oder wenn der Schluckmechanismus oder die Schluckfrequenz unzureichend sind, wie dies manchmal bei neurologischen Erkrankungen wie einer Zerebralparese (s.o.) und intellektueller Beeinträchtigung der Fall ist. Es stehen verschiedene Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung und bei Bedarf können Medikamente verschrieben werden, wie beispielsweise Scopolamin-Pflaster, obwohl diese Nebenwirkungen haben können. Einige Eltern berichteten auch, dass ihr Kind gerne auf Gegenständen herumkaut oder sie in den Mund nimmt und empfahlen die Verwendung von Kaustäben oder -ketten.

*„Ihre Zunge ist ihr Lieblingsspielzeug – sie hält sich oft an ihrer Zunge fest. Dies führte zu einem starken Aufweichen der Haut (Hautmazeration) an ihren Händen, die erfolgreich mit Cavilon®-Spray, Schutzcremes und Neoprenhandschuhen ohne Fingerspitzen behandelt wurde. Hilfsmittel zur Förderung der Mundmotorik wie „Chewy T's“ und ähnliche Produkte haben ebenfalls zur Verbesserung ihrer Haut an den Händen beigetragen, da sie normalerweise auf den Spielzeugen kaut, sich den Finger in den Hals steckt oder sich an ihrer Zunge festhält.“*

„Beißt gerne auf Gegenständen wie Kaustäben.“

## Wie häufig ist das ReNU-Syndrom?

Das ist schwer zu sagen. Derzeit [Januar 2025] sind in der medizinischen Literatur mehr als 250 Fälle von Menschen mit ReNU-Syndrom dokumentiert. Eine Studie von Chen et al. aus dem Jahr 2024 schätzt, dass krankheitsursächliche Varianten im *RNU4-2*-Gen 1 von 250 (0,4 Prozent) aller Fälle mit NDD (s.o.) weltweit erklären könnten, was potenziell Zehntausende von Familien auf der ganzen Welt betreffen würde.

## Warum ist das passiert?

Wenn Kinder gezeugt werden, wird das genetische Material (DNA) ihrer Eltern in der Eizelle und im Spermium kopiert, aus denen ein neues Kind entsteht. Die biologische Kopiermethode ist nicht perfekt und es kommt zu zufälligen Veränderungen im genetischen Code aller Kinder, die in der DNA ihrer Eltern nicht zu finden sind. Dies geschieht auf natürliche Weise und ist nicht auf die Ernährung, die Umwelt oder den Lebensstil der Eltern zurückzuführen. Die meisten dieser DNA-Veränderungen haben keine offensichtlichen Auswirkungen. In seltenen Fällen können diese zufälligen DNA-Veränderungen jedoch zu Gesundheitsproblemen führen oder die Entwicklung beeinträchtigen.

Wenn eine solche zufällige Veränderung die Funktion des *RNU4-2*-Gens stört, dann hat das Kind das ReNU-Syndrom. Bei der überwiegenden Mehrheit der bisher identifizierten Personen [Stand 2025] mit ReNU-Syndrom handelte es sich um eine zufällige (oder „*de novo*“ (dn)) genetische Veränderung, was bedeutet, dass die Veränderung zum ersten Mal in dieser Familie bei der betroffenen Person aufgetreten ist. In seltenen Fällen kann ein Elternteil dieselbe Veränderung (oder Variante) in einigen seiner Eizellen oder Spermien aufweisen und diese an sein Kind weitergeben (dies wird als Keimbahnmosaik bezeichnet).

Es ist wichtig zu erkennen, dass niemand für Varianten in seiner DNA verantwortlich gemacht werden sollte und dass kein Elternteil Schuld daran ist, wenn beim Kind eine neue DNA-Veränderung auftritt. Wir alle haben unsere eigenen einzigartigen Genvarianten und die meisten dieser DNA-Veränderungen haben keine offensichtlichen Auswirkungen.

## Kann es wieder passieren?

Die Wahrscheinlichkeit, ein weiteres Kind mit einer seltenen genetischen Erkrankung zu bekommen, hängt vom genetischen Code der Eltern ab.

Bei fast allen bisher [Stand 2025] bekannten Personen mit ReNU-Syndrom wurde die genetische Veränderung *de novo* (dn) festgestellt. Das bedeutet: Keiner der beiden Elternteile trägt dieselbe *RNU4-2*-Genveränderung wie das betroffene Kind. Daher liegt die Wahrscheinlichkeit, ein weiteres Kind mit ReNU-Syndrom zu bekommen, in der Regel bei unter 1 %.

Ein Grund dafür, dass eine gewisse Restwahrscheinlichkeit für ein Wiederauftreten besteht, ist das oben erwähnte seltene Phänomen des [Keimbahnmosaiks](#), das jedoch für das ReNU-Syndrom bisher noch nicht beschrieben wurde. Ein [Keimbahnmosaik](#) besteht, wenn ein Elternteil eine genetische Veränderung in sich trägt, diese jedoch auf einen Teil der Eizellen oder Spermien beschränkt ist. Diese Veränderung lässt sich deshalb bei Blutuntersuchungen der Eltern nicht nachweisen.

Unique veröffentlicht einen kurzen allgemeinen Leitfaden zum [Mosaik \(Mosaicism\)](#), in englischer Sprache), in dem dieses Phänomen erklärt wird.

Ein\*e Fachärzt\*in für Humangenetik oder ein\*e genetische\*r Berater\*in kann jeder Familie individuell Auskunft darüber geben, wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist, weitere Kinder mit einem *RNU4-2*-bedingten neurologischen Entwicklungsstörung (Englisch „*neurodevelopmental disorder*“, NDD) zu bekommen.

Unique veröffentlicht eigene Leitfäden zu folgenden Themen (in englischer Sprache): [Familienplanung \(Planning your next child\)](#), [Pränatale genetische Tests und Diagnosen \(Prenatal genetic testing and diagnosis\)](#), [Genetischer Beratungstermin \(A clinical genetics appointment\)](#) und [Unterstützung von Geschwistern von Kindern mit einer seltenen genetischen Erkrankung \(Supporting siblings of children with a rare genetic condition\)](#).

## Kann das ReNU-Syndrom geheilt werden?

Derzeit gibt es keine Heilung für das ReNU-Syndrom. Die Kenntnis der Diagnose bedeutet jedoch, dass für die Person mit ReNU-Syndrom und ihre Familie passende Unterstützung, regelmäßige Kontrollen und eine gezielte Behandlung organisiert werden können.

## Behandlungsempfehlungen

### ■ Direkt nach der Diagnose

Wenn dies nicht bereits im Rahmen der Diagnosestellung geschehen ist, sollte eine Untersuchung hinsichtlich der bekannten Merkmale des ReNU-Syndroms erfolgen. So kann festgestellt werden, welche Merkmale vorliegen und wie ausgeprägt sie sind.

### ■ Unterstützende Betreuung

Die Versorgung einer Person mit ReNU-Syndrom erfordert meist die koordinierte Zusammenarbeit eines multidisziplinären Teams aus Fachleuten, zum Beispiel:

**Pädiater\*innen** – Ärzt\*innen, die auf die körperliche, mentale und soziale Gesundheit von Kindern vom Neugeborenenalter bis ins junge Erwachsenenalter spezialisiert sind (Kinderärzt\*innen).

**Gastroenterolog\*innen** – Ärzt\*innen, die Erkrankungen des Magen-Darm-Trakts behandeln.

**Neurolog\*innen** – Ärzt\*innen, die sich mit Erkrankungen des Gehirns, des Rückenmarks und des Nervensystems befassen, einschließlich Krampfanfällen. Dazu können auch einige Erkrankungen des Bewegungsapparats gehören.

**Neuropädiater\*innen** – Ärzt\*innen, die auf neurologische Erkrankungen im Kindesalter spezialisiert sind (Kinderneurolog\*innen).

**Kinderorthopäd\*innen** – Ärzt\*innen, die auf Knochen, Gelenke und Muskeln im Kindesalter spezialisiert sind.

**Radiolog\*innen** – Ärzt\*innen, die bildgebende Verfahren wie Röntgen oder MRT einsetzen.

**(Kinder-)Endokrinolog\*innen** – Ärzt\*innen, die sich mit Hormonen und deren Auswirkungen auf den Körper befassen (zum Beispiel Erkrankungen wie Diabetes oder Schilddrüsenunterfunktion).

**Urolog\*innen** – Ärzt\*innen, die sich auf die Diagnose und Behandlung von Erkrankungen der Harnwege spezialisiert haben.

**Ophthalmolog\*innen** – Ärzt\*innen, die auf Erkrankungen der Augen spezialisiert sind (Augenärzt\*innen).

**Hals-Nasen-Ohren-Ärzt\*innen (HNO)** – Ärzt\*innen, die auf Erkrankungen von Ohr (Hören und Gleichgewicht), Nase und Rachen spezialisiert sind.

**Dermatolog\*innen** – Ärzt\*innen, die sich mit Hauterkrankungen befassen.

**Kardiolog\*innen** – Ärzt\*innen, die auf Herzerkrankungen spezialisiert sind.

**Humangenetiker\*innen** – Ärzt\*innen, die sich mit der Diagnose genetischer Erkrankungen sowie der Betreuung von Personen mit einer genetischen Erkrankung befassen.

**Ernährungsberater\*innen und/oder anderes medizinisches Fachpersonal** können ebenfalls nötig sein, um die Behandlung des Kindes umfassend zu planen.

### ■ **Behandlungen und Therapien**

Frühe Förderung kann besonders hilfreich sein. Es wird empfohlen, die individuellen Bedürfnisse des Kindes durch gezielte Tests zu ermitteln.

In vielen Ländern wird anschließend ein individueller Förderplan erstellt – z. B. ein **IEP** (**Individualized Education Plan**) in den USA oder ein **EHCP** (**Education, Health and Care Plan**) im Vereinigten Königreich.

Derzeit gibt es keine spezifische Behandlung, die das ReNU-Syndrom heilt. Stattdessen werden die einzelnen Symptome und Merkmale gezielt behandelt, zum Beispiel:

- **Physiotherapie** – Hilft Personen, die von Verletzungen, Krankheiten oder Behinderungen betroffen sind, durch Bewegung und Übungen, manuelle Therapie, Aufklärung und Beratung. Physiotherapeut\*innen beraten bei der Schmerzbehandlung.
- **Ergotherapie** – Ergotherapeut\*innen fördern durch bestimmte Aktivitäten die Gesundheit und das Wohlbefinden und tragen so zur Selbstbewältigung einer Erkrankung bei. Sie können Personen mit genetischen Erkrankungen dabei helfen, grob- und feinmotorische Fähigkeiten zu entwickeln, und ihnen Hilfsmittel zur Verfügung stellen.
- **Logopädie** – unterstützt bei Sprach-, Sprech- und Kommunikationsschwierigkeiten.
- Von Eltern empfohlene Zusatztherapien: **Musiktherapie**, **Reittherapie** (Hippotherapie) und **angewandte Verhaltensanalyse** („**Applied Behaviour Analysis**“).
- Bei Verstopfung kann eine ballaststoffreiche Ernährung, die Einnahme von Stuhlweichmachern oder Abführmitteln helfen; in schweren Fällen auch Einläufe.

### ■ **Regelmäßige Kontrollen**

Es wird empfohlen, folgende Untersuchungen durchzuführen, um bestehende Symptome zu kontrollieren, die Wirksamkeit der Behandlung zu prüfen und neue klinische Auffälligkeiten früh zu erkennen:

- Kontrolle von Wachstum und ausreichender Ernährung.
- Neuropsychologische Erhebung und Lernstandserhebung alle paar Jahre zur Anpassung des individuellen Förderplans (EHCP/IEP).
- Regelmäßige (in der Regel jährliche) augenärztliche Untersuchungen.
- Ultraschalluntersuchung zur Überprüfung von Anzeichen einer Harnwegsfunktionsstörung nach der Diagnose. Ggf. Wiederholung nach ärztlicher Empfehlung.
- Überwachung der Nierenfunktion, besonders bei auffälligen Ultraschallbefunden oder wiederkehrenden Harnwegsinfekten, gemäß den Empfehlungen eines Nephrologen\*iner Nephrologin (Nierenärzt\*in) und je nachdem, ob Anzeichen für eine Nierenerkrankung und ein Fortschreiten der Erkrankung vorliegen.
- Kontrolle auf Verstopfung (mindestens jährlich) und Behandlung nach Bedarf, gemäß den Empfehlungen des Kinder-/Hausarztes\*der Kinder-/Hausärztin oder Gastroenterolog\*in.
- Kontrolle des Hörvermögens.
- Kontrolle der Hormonfunktion, insbesondere auf Schilddrüsenunterfunktion.
- Blutuntersuchungen.
- Kontrolle auf Osteopenie (verminderte Knochendichte).
- Eventuell Herzuntersuchungen.
- Regelmäßige zahnärztliche Kontrollen.

## Laufende Forschung

Die Forschung zu „nicht-kodierenden“ Bereichen unserer DNA (die keine Proteine herstellen) ist ein noch junges Gebiet. Die Entdeckung einer Rolle für krankheitsursächliche Varianten im nicht-kodierenden Gen *RNU4-2* als Ursache für NDD erfolgte erst kürzlich (erstmals beschrieben im April 2024).

Forschende weltweit versuchen nun herauszufinden wie häufig das ReNU-Syndrom ist, wie und warum DNA-Veränderungen in *RNU4-2* zu den typischen Merkmalen führen und wie man wirksame Therapien und Behandlungen entwickeln kann, um das Leben von Personen mit ReNU-Syndrom zu verbessern.

Es besteht die Hoffnung, dass die Aufnahme des *RNU4-2*-Gens in Standard-Gentests dazu beiträgt, die lange Diagnosesuche („diagnostische Odyssee“) vieler NDD-Patient\*innen zu verkürzen, die nach standardmäßigen Gentests, vor allem von proteinkodierenden Genen, weiterhin ohne Diagnose bleiben.

## Stimmen aus den Familien

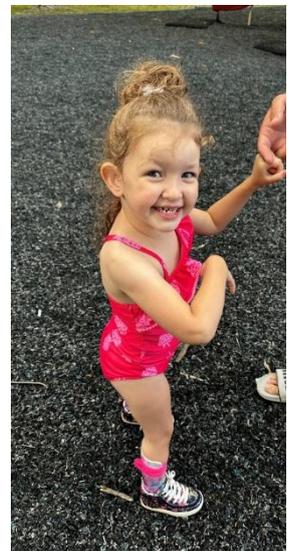
*„Alles an unserer Tochter ist besonders. Ihre Fähigkeit, nur mit Augen und Körpersprache zu kommunizieren, ist erstaunlich. Ihr Lachen und ihre „Kopf-Umarmungen“ („head-hugs“) sind bekannt. Sie hat uns so viel über unsere eigenen Stärken und Schwächen beigebracht. Ihre beiden Schwestern wurden durch ihre Beobachtungen, Erfahrungen und die Liebe zu ihrer Schwester und von ihr inspiriert, während sie mit ihr aufgewachsen sind. In unserer Gemeinde wird sie oft erkannt – Menschen sprechen uns an und sagen mir, dass sie sie vom Schwimmen oder von Ausflügen mit ihren Betreuer\*innen kennen.“*

*„Noch bevor dieser Erkrankung ein Name gegeben wurde, haben mein Mann und ich unabhängig voneinander den genetischen Befund über die nachgewiesene Variante in *RNU4-2* gelesen und darin das Wort ‘renew’ gelesen. Für uns war es immer das ‘Renew’-Syndrom – in jeder Hinsicht hat das Leben unserer Tochter Erneuerung in unsere Familie gebracht: durch die Liebe, die sie in uns weckt, und durch die Hoffnung, die diese Diagnose für ihre Zukunft gibt.“*

*„Meine Tochter hat mir so viel beigebracht – Dinge, von denen ich nie dachte, dass ich sie lernen müsste. Sie hat mich auch mit wunderbaren Menschen zusammengebracht, denen ich geholfen habe und die mir auf ihrem Weg geholfen haben. Meine anderen Kinder haben viel über Kinder mit Beeinträchtigungen gelernt. Wir nennen sie unseren kleinen Stern; wir sind gesegnet, sie zu haben, und sind jeden Tag glücklich und dankbar.“*

*„Sie bringt so viel Freude in unsere Gemeinschaft. In ihrer Schule ist sie sehr beliebt, und ihre Ärzt\*innen und Therapeut\*innen lieben sie. Ich sage immer, sie hat einen weltweiten Fanclub, weil wir ihre Geschichte mit Freund\*innen und Kolleg\*innen auf der ganzen Welt geteilt haben. Durch diese medizinisch komplexe Erfahrung habe ich viele wunderbare Menschen kennengelernt. Ich habe gelernt, jeden kleinen Meilenstein zu feiern und das Leben anders zu betrachten. Nachdem man als Elternteil Erfahrungen mit Leben und Tod gemacht hat, kann man über Kleinigkeiten hinwegsehen und andere Belastungen gelassener sehen.“*

*„Sie zeigt uns, dass ihr Leben vielleicht anders verläuft, als wir es erwartet oder erhofft hatten – aber sie schreibt ihre eigene, wunderschöne Geschichte, an der wir alle teilhaben dürfen.“*



## Quellen

Die Informationen in dieser Broschüre stammen aus der veröffentlichten medizinischen Fachliteratur sowie von Mitgliedern der Organisation *Unique* und Familien mit ReNU-Syndrom. Der jeweils zuerst genannte Autor und das Veröffentlichungsdatum medizinischer Artikel sind angegeben, sodass Sie in PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>) nach den Zusammenfassungen oder Originalartikeln suchen können. Die meisten Artikel können Sie über *Unique* anfordern.

## Referenzen

\* Chen Y (2024) De novo variants in the RNU4-2 snRNA cause a frequent neurodevelopmental syndrome. *Nature*. PMID 38991538. <https://www.nature.com/articles/s41586-024-07773-7>

Hinweis: Ein Sternchen kennzeichnet Artikel, die „frei zugänglich“ und unter <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/> für jeden verfügbar sind.

## Internetseiten, Facebookgruppen und andere Links

- [www.renu-syndrom.de](http://www.renu-syndrom.de) – Gemeinsam stark: Informieren, vernetzen, unterstützen – für deutschsprachige Familien mit ReNU-Syndrom  
(E-Mail: [info@renu-syndrom.de](mailto:info@renu-syndrom.de))
- [www.renusyndrome.org](http://www.renusyndrome.org) – Unterstützung und Informationen für Familien, die vom ReNU-Syndrom betroffen sind, internationale Website
- [RNU4-2/ ReNU Syndrome Family Connect](#) – Internationale Facebook-Unterstützungsgruppe für Eltern und primäre Betreuungspersonen von Personen mit ReNU-Syndrom
- [RNU4-2 / ReNU Syndrome United](#) – Internationale Facebook-Seite, offen für alle, einschließlich Familien, Freund\*innen, Forschende, Kliniker\*innen, Therapeut\*innen, Organisationen und alle weiteren Interessierten am ReNU-Syndrom
- [ReNU Syndrome United LinkedIn](#) – LinkedIn-Seite
- [www.syndrome-renu.fr](http://www.syndrome-renu.fr) - Französische ReNU-Syndrom-Vereinigung  
(E-Mail: [syndrome.renu.france@gmail.com](mailto:syndrome.renu.france@gmail.com))
- [www.facebook.com/groups/1671427560388792](https://www.facebook.com/groups/1671427560388792) - Facebook-Seite, offen für alle australischen Familien und Kontakte  
(E-Mail: [renusyndromeaustralia@gmail.com](mailto:renusyndromeaustralia@gmail.com))
- [www.sindromerenu.es/](http://www.sindromerenu.es/) - Spanische ReNU-Syndrom-Vereinigung  
(E-Mail: [asociacionsindromerenu@gmail.com](mailto:asociacionsindromerenu@gmail.com))  
(WhatsApp: [chat.whatsapp.com/HndJbVAoqx1GIskUhPMEvJ](https://chat.whatsapp.com/HndJbVAoqx1GIskUhPMEvJ))

## Informieren - Vernetzen - Unterstützen



Rare Chromosome Disorder Support Group  
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey, RH8, 9EE, UK,  
Tel: +44(0)1883 723356  
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Treten Sie Unique bei, um Familienkontakte, Informationen und Unterstützung zu erhalten.  
<https://rarechromo.org/join-us/>

Unique ist eine gemeinnützige Organisation ohne staatliche Finanzierung und existiert ausschließlich durch Spenden und Fördergelder. Wenn Sie können, spenden Sie bitte über unsere Website:  
<https://rarechromo.org/donate/> Bitte helfen Sie uns, damit wir Ihnen helfen können!

Dieser Informationsleitfaden ersetzt keine persönliche medizinische Beratung. Familien sollten sich in allen Fragen der genetischen Diagnose, Behandlung und Gesundheit an eine\*n Ärzt\*in wenden, der\*die medizinisch qualifiziert ist. Informationen über genetische Veränderungen entwickeln sich sehr schnell weiter und obwohl die Informationen in diesem Leitfaden zum Zeitpunkt der Veröffentlichung als die besten verfügbaren gelten, können sich einige Fakten später ändern.

Dieser Leitfaden wurde verfasst von Unique (CA) und Nicky Whiffin (PhD), Big Data Institute, Universität Oxford, Vereinigtes Königreich; Anne O'Donnell-Luria (MD, PhD), Division of Genetics and Genomics, Boston Children's Hospital, Boston, USA; Gabrielle Lemire (MD), Center for Mendelian Genomics, Broad Institute, Cambridge, USA; Sarah L. Stenton (MD, PhD), Center for Mendelian Genomics, Broad Institute, Cambridge, USA; und Stephan Sanders (MD, PhD), Institute of Developmental and Regenerative Medicine, Universität Oxford, Vereinigtes Königreich.

Deutsche Übersetzung: Nuria Brämwig (PD Dr. med.) und Valérie Krauth (Dr. med.), Klinik für Medizinische Genetik, Centrum für Medizinische Genetik, Universität und Universitätsklinikum Münster, Münster, Deutschland.

Version 1 (2025)

Copyright © Unique 2025  
Übersetzung Copyright © Unique 2025