

Was ist die Ursache?

Es gibt bislang keine bekannten Auslöser für Varianten des SOX11 oder 2p25.2 Deletionen. Es wurde nicht durch Ihr Verhalten ausgelöst: Sie haben nichts getan, was das SOX11 Syndrom auslöste, und Sie hätten auch nichts tun können, um es zu verhindern.

Kann es wieder vorkommen?

Vorausgesetzt, daß kein Elternteil diese genetische Veränderung in sich trägt, ist die Wahrscheinlichkeit, daß ein weiteres Kind mit diesem Syndrom zur Welt kommt, sehr gering. Sie beträgt weniger als ein Prozent. Der Grund für dieses Restrisiko liegt im sogenannten «gonadalen Mosaik». Dabei weisen Menschen sehr selten eine genetische Veränderung in ihren Spermien oder Eizellen auf, nicht jedoch in anderen Körperzellen. Diese genetische Veränderung wäre daher in einer Blut- oder Speichelprobe nicht nachweisbar. Das Team der Humangenetiker Ihrer Klinik wird Sie diesbezüglich beraten können.

Wie viele Menschen haben das SOX11-Syndrom?

Das SOX11-Syndrom ist eine sehr seltene Erkrankung. Bisher sind nur sieben Kinder mit Mutationen des SOX11 Gens und sieben Menschen mit Deletionen des SOX11 Gens bekannt. Durch die zunehmende Anwendung neuer genetischer Diagnosemethoden werden jedoch mehr Betroffene identifiziert werden. Dies wird helfen, betroffenen Familien nützliche Informationen zu liefern.

Gibt es eine Heilungsmöglichkeit?

Es gibt keine Heilung, da die Auswirkungen der genetischen Veränderungen bereits während der Entwicklung im Mutterleib stattfinden. Die Diagnose ermöglicht jedoch eine angemessene Überwachung und Behandlung.



Eine Familie berichtet....

“Ava ist momentan 2 Jahre und 11 Monate alt. Sie hat eine sehr gelassene Art uns ist sehr gesellig. Sie hat eine gute Vorstellungskraft und ist sehr verspielt. Obwohl sie in ihrer Entwicklung etwas verzögert ist, verbessert sich ihre Sprache enorm und Ava kann ihre Bedürfnisse nun verständlich kommunizieren. Sie geht in die Logopädie, und die Therapeutin untersucht ihr ständiges Speicheln, das möglicherweise durch eine schlechte Muskelkontrolle verursacht wird. Sie besucht derzeit eine Kinderkrippe und gemäss des EYFS (Early Years Foundation Stage) liegt ihre Entwicklung im normalen Bereich. Das Töpfchentraining ist immer noch eine Herausforderung und gelegentlich kommt es an einem Tag zu einem Mißgeschick. Doch Avas Fähigkeit, uns durch Singen und Tanzen zu unterhalten, ist eine ständige Freude, die durch ihre Liebe zum Verkleiden noch gesteigert wird!”

Inform Network Support

Rare Chromosome Disorder Support Group

The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey
RH8 9EE,
United Kingdom
Tel/Fax: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org



Diese Broschüre ersetzt keine persönliche medizinische Beratung. Betroffene Familien sollten für alle Fragen, die genetische Diagnosen sowie die Gesundheit betreffen, eine qualifizierte Fachperson konsultieren. Die Informationen über genetische Mutationen verändern sich sehr schnell. Die in dieser Broschüre aufgeführten Infos sind zwar die bestmöglichen, die zum Zeitpunkt der Publikation zur Verfügung standen, doch einige Fakten könnten künftig wieder ändern. Unique gibt sein Bestes, um auf dem neusten Stand zu bleiben und die veröffentlichten Broschüren bei Bedarf zu überarbeiten. Dieser Leitfaden wurde von Dr. Alisdair McNeill, Senior Clinical Fellow der Sheffield University und Ehrenbegutachter der Klinischen Genetik (Sheffield Children's Hospital) geschrieben. Deutsche Übersetzung: Tobias Mahn; überprüft von Katharina Dellai-Schöbi. Copyright © Unique 2016 Übersetzung Copyright © Unique 2018 CA)

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661
Registered in England and Wales Company Number 5460413



SOX11-Syndrom

rarechromo.org



Was ist das SOX11-Syndrom?

Das SOX11-Syndrom ist eine kürzlich entdeckte Erkrankung. Klinische Genetiker würden es als eine neurologische Entwicklungsstörung bezeichnen. Um der Klarheit willen wird in diesem Merkblatt der Begriff SOX11-Syndrom verwendet.

Das SOX11-Syndrom tritt auf, wenn eine der beiden Kopien des SOX11-Gens eines Menschen nicht so funktioniert, wie sie sollte. Gene sind die Anleitungen, die unseren Körpern sagen, wie sie sich entwickeln und funktionieren sollen. Gene bestehen aus DNA und sind in fadenartige Strukturen verpackt, den so genannten Chromosomen, die sich in fast jeder Zelle unseres Körpers befinden. Das SOX11-Gen befindet sich auf dem Chromosom 2 und soll, so wird vermutet, eine wichtige Anleitung für die Entwicklung des Gehirns tragen. Aus diesem Grund sind Veränderungen im SOX11-Gen hauptsächlich mit einer neurologischen Entwicklungsstörung assoziiert. Diese Veränderungen sind entweder Schreibfehler im genetischen Code von SOX11 oder der Verlust einer Kopie des SOX11-Gens sein (eine so genannte Deletion).

Was ist das 2p25.2-Deletions-Syndrom und in welcher Verbindung steht es mit dem SOX11-Syndrom?

Eine häufige Ursache für neurologische Entwicklungsstörungen ist die Deletion (der Verlust) von Chromosomensegmenten. Dies kann zum Verlust vieler verschiedener benachbarter Gene führen. Das SOX11-Gen liegt auf dem Chromosom 2p25.2. Deletionen, die diese Region des Chromosoms betreffen, verursachen eine neurologische Entwicklungsstörung mit Merkmalen des SOX11-Syndroms.

Im Allgemeinen haben Personen mit 2p25.2-Deletionen ähnliche Merkmale wie Personen mit "Schreibfehlern" (Mutationen) im SOX11-Gen. Einige Menschen sind jedoch stärker betroffen, da ihnen noch weitere Gene fehlen, die neben dem SOX11-Gen sitzen.

Die häufigsten Symptome

Alle vom SOX11-Syndrom betroffenen Personen haben eine Entwicklungsverzögerung oder Lernschwierigkeiten. Weitere typische Merkmale sind:

- Geringer Kopfumfang
- deutliche Sprachverzögerung
- Probleme bei der Ernährung im Babyalter
- Krampfanfälle
- Einwärtskrümmung des kleinen Fingers

Keine dieser Symptome ist spezifisch für das SOX11-Syndrom. Eine endgültige Diagnose kann nur durch einen spezifischen Gentest durchgeführt werden.

Medizinische Probleme

■ Krampfanfälle / Epilepsie

Bei einigen Kindern mit SOX11-Syndrom traten Krampfanfälle auf, sowohl generalisierte Anfälle als auch Absencen. Sie sprachen auf die Standard-Behandlung mit Epilepsie-Medikamenten an.

■ Skelett

Einige Kinder mit SOX11-Syndrom haben eine Skoliose (eine seitliche Krümmung der Wirbelsäule). Diese war jedoch normalerweise nur gering und bedurfte keiner Behandlung. Bei den meisten Kindern mit SOX11-Syndrom sind die kleinen Finger einwärts gekrümmt mit auffallend kleinen Fingernägeln. Dies beeinflusst jedoch nicht die Funktion der Hände.

■ Sehvermögen

Einige vom SOX11-Syndrom betroffene Kinder sind kurz- oder weitsichtig oder schielen. Bei einem Kind war ein Auge kleiner als es sein sollte. Es ist aber nicht klar, ob dies Zufall ist oder Teil des SOX11-Syndroms.

■ Zentrales Nervensystem

Bei einem Kind mit SOX11-Syndrom war ein bestimmter Teil des Gehirns, das Kleinhirn oder Cerebellum, leicht verkleinert.

Bei einem anderen Kind mit SOX11-Syndrom war der Balken (Corpus callosum), der die beiden Hirnhälften miteinander verbindet, etwas kleiner.

Veränderungen des Gehirns können durch SOX11 verursacht werden, es gibt aber momentan noch nicht genug Informationen über die genauen Arten der Gehirnveränderungen, die mit dem SOX11-Syndrom einhergehen können.

■ Ernährungsprobleme

Viele neugeborene Babies mit dem SOX11-Syndrom hatten Probleme mit der Ernährung und waren auf eine Nasensonde angewiesen. Jedoch hat kein Kind diese künstliche Ernährung über einen langen Zeitraum benötigt.

Entwicklung

■ Wachstum

Kinder mit dem SOX11-Syndrom haben in der Regel ein durchschnittliches Geburtsgewicht. Die Körpergröße liegt in der Kindheit auch im durchschnittlichen Bereich. Der Kopfumfang ist reduziert, aber nicht so sehr, dass es einem zufälligen Beobachter auffallen würde.

■ Sitzen, Laufen, Bewegen

Alle Kinder haben eine verzögerte motorische Entwicklung, jedoch lernten alle Kinder selbständig gehen.

■ Sprache

Bis auf eine Ausnahme hatten alle bisher untersuchten Kinder eine Verzögerung in der Sprachentwicklung (erste Worte erst im Alter von 18-36 Monaten gesprochen). Ein Kind konnte auch mit 12 Jahren noch nicht sprechen.

■ Lernen

Alle uns bekannten Kinder benötigten Unterstützung beim Lernen im Schulalter.

■ Verhalten

Bei einigen Kindern mit SOX11-Syndrom wurde Autismus diagnostiziert.

Es gibt aber keine charakteristischen Veränderungen im Verhalten der Kinder mit SOX11-Syndrom.

Empfehlungen

- Ernährungsunterstützung falls notwendig (z.B. Ernährung über Nasensonde bei Neugeborenen)
- EEG (Untersuchung der elektrischen Aktivität des Gehirns), wenn epileptische Anfälle vermutet werden
- Untersuchung der Augen
- Bildgebende Untersuchung des Gehirns mit Magnetresonanztomographie (MRT/MRI) (z.B. falls das Kind Anfälle hat)
- Untersuchungen / Begleitung durch einen Neuro-Pädiater