

## Beckwith-Wiedemann-Syndrom (EMG-Syndrom)

### > Definition und Ursache

Das Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS) oder EMG-Syndrom oder Wiedemann-Beckwith-Syndrom ist eine genetische Erkrankung mit Großwuchs, die mit einem unbalancierten Wachstum von verschiedenen Organen einhergeht und durch das Auftreten von Tumoren und angeborenen Fehlbildungen charakterisiert ist.

1964 berichtete Hans-Rudolf Wiedemann erstmals über eine familiäre Form eines Nabelschnurbruchs (Omphalocele) mit vergrößerter Zunge (Makroglossie) in Deutschland und grenzte sie von anderen Syndromen ab. 1969 beschrieb J. Bruce Beckwith das gleiche Krankheitsbild. Daher kommt der Name Beckwith-Wiedemann-Syndrom.

Die genetische Ursache liegt in einer direkten Veränderung der Gene IGF-2 (Insulin-like growth factor 2) und des Gens H19, die auf der Bande 11p15.5 des Chromosoms 11 liegen. Diese Veränderungen führen zu einem Verlust von aktiven Genen, der schließlich wiederum zu einem Defekt des IGF-2- und H19-Gens und den im Folgenden beschriebenen Krankheitssymptomen führt.

### > Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Das Syndrom ist gekennzeichnet durch das unausgeglichene Wachstum einzelner Organe, die dann überproportional groß ausgeprägt sind. Häufig besitzen die betroffenen Kinder auch bereits bei der Geburt eine ungewöhnliche Körpergröße (Makrosomie). Von dieser Vergrößerung eines oder mehrerer innerer Organe (Viszeromegalie) sind vor allem betroffen:

> Leber, Pankreas,

> Milz und Nieren

> die Zunge (Makroglossie)

Auch andere Organe des Körpers können Fehlbildungen aufweisen. So finden sich Defekte der Bauchwand (Hernien, Omphalozele) und Fehlbildungen des Kopfes (Mikrozephalie). Kinder leiden zudem an einem gehäuftem Auftreten an Tumoren (besonders Wilms-Tumore wie auch Nebennierentumore, etwa Neuroblastome), die auch schon in der embryonalen Phase charakteristisch sind. Dabei kommt es vor allem zu gutartigen Gewebeeränderungen, die durch fehlerhaft versprengtes Keimgewebe entstehen (Hamartome) und zu Fehlbildungen der Gefäße (Angiome) führen, die nicht nur den Embryo, sondern auch die Plazenta befallen.

In den ersten Lebenstagen kann es zudem auch zu schweren Hypoglykämien (Glukosespiegelabsenkung unter den Normwert, also Unterzucker) kommen.

### > **Wie kann man das Syndrom erkennen?**

In der Regel wird die Diagnose durch das Vorhandensein von mindestens drei charakteristischen klinischen Befunden gestützt. Embryonale Tumoren treten aber auch durchaus bei milden Verläufen auf. Positive molekulare Befunde können die Diagnose bestätigen; negative Ergebnisse schließen aber ein BWS auch nicht gänzlich aus.

Eine vorgeburtliche Diagnostik durch eine Chorionzottenbiopsie und insbesondere eine Amniozentese können ebenfalls sinnvoll sein.

### > **Behandlung & Therapie**

Die Patienten werden standardgemäß mit unterstützend medizinischen und chirurgischen Verfahren versorgt. Wenn ein BWS diagnostiziert oder auch bereits vermutet wird, sollte umgehend mit der Tumorüberwachung begonnen werden. Weiterhin sind regelmäßige Blut- und Urinuntersuchungen ratsam, um bei entsprechenden von der Norm abweichenden Befunden die notwendigen Behandlungsprozesse einleiten zu können.

Durch die Schwere der Erkrankung und das Auftretens von Tumoren tragen die Patienten ein hohes Risiko, mitunter auch schon früh zu versterben. Da die Tumore relativ schnell wachsen, müssen sich viele Kinder bereits vielen operativen Eingriffen unterziehen.

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

BWS-Patienten, die das Kindesalter überleben, haben in der Regel danach eine bessere Lebensprognose. Denn die erhöhte Wahrscheinlichkeit für die Entstehung von Tumoren besteht nur bis etwa zum 8. Lebensjahr. Aus diesem Grunde sollten Eltern von Kindern mit dem BWS dafür sensibilisiert werden, bis zum 8. Lebensjahr regelmäßig Nieren, Nebennieren, Leber und der gesamte Bauchraum mit Ultraschall und Magnetresonanztomografie untersuchen zu lassen.

Weitere medizinische Maßnahmen sind nicht notwendig, wenn sich das BWS - wie üblich - bis über das achte Lebensjahr hinaus - allmählich zurückbildet.

Der Austausch mit anderen betroffenen Eltern kann Familien sehr gut helfen, die Krankheit besser verarbeiten und immer wieder notwendige Therapieentscheidungen gut abwägen zu können. Viele junge Patienten leiden aufgrund des veränderten Aussehens an einem verringerten Selbstwertgefühl. In der Eltern-Datenbank des Kindernetzwerks sind gerade zu diesem Krankheitsbild - wegen fehlender Eltern-Selbsthilfegruppen explizit zum BWS - viele betroffene Eltern registriert, die ihr Wissen an neu oder nicht so gut informierte Betroffene gerne weitergeben.

> [Mehr Infos zum Beckwith-Wiedemann-Syndrom \(BWS\) oder EMG-Syndrom unter folgendem Link](https://medlexi.de/Beckwith-Wiedemann-Syndrom)

<https://medlexi.de/Beckwith-Wiedemann-Syndrom>

oder tel. beim Kindernetzwerk unter 06021/12030 zur Nutzung der Eltern-Datenbank