

McCune Albright Syndrom

> Definition und Ursache

Das McCune-Albright-Syndrom (MCAS) ist eine zu den neurokutanen Syndromen zählende seltene Erkrankung, die durch Café-au-lait-Flecken (hellbraune und gleichmäßige Pigmentflecken der Haut) und Störungen des Knochenstoffwechsels charakterisiert ist. Der US-amerikanische Pädiater Donovan James McCune und der Endokrinologe Fuller Albright haben die Erkrankung erstmals beschrieben. Für das MCAS werden zahlreiche Synonyme verwandt: MAS, McCune-Albright-Sternberg-Syndrom, Polyostotische Dysplasie, Fibröse Dysplasie, Osteitis Fibrosa Disseminata, Fibrosa Zystika, Osteodystrophia fibrosa disseminata, Skelett-Haut-Hormon-Syndrom.

Ursächlich verantwortlich für das MCAS ist eine Mutation des GNAS1-Gens, das auf Chromosom 20 (Genlokus: 20q13.2) lokalisiert ist. Dadurch kommt es zu einer Enzymstörung der Osteoblasten. Diese Bindegewebszellen sind für die Bildung des Knochengewebes verantwortlich.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Besonderes Kennzeichen der Kinder mit MCAS sind üblicherweise die bereits im Kleinkindesalter entstehenden auffälligen Café-au-lait-Flecken. Diese treten oft nur auf einer Körperseite auf und haben eine irreguläre, ausgefranste Begrenzung.

Bei einem fibrösen Knochenherd wie beim MCAS wird das schwammartige Innengewebe des Knochens durch fibröses, zelluläres Bindegewebe ersetzt, die Zysten enthalten und mit Flüssigkeit gefüllt sind. Diese treten am Kopf und an den Schädelknochen auf.

Das MCAS ist eine besondere Form der Fibrösen Dysplasie, bei dem vor allem einzelne Knochen (vor allem die langen Röhrenknochen) oder ganze Knochenregionen - überwiegend beim weiblichen Geschlecht - betroffen sind. Dabei kommt es dann zu einer erhöhten Gebrechlichkeit des betroffenen spröden Knochens an den Gliedmaßen, die sich bis zu pathologischen Frakturen ausweiten können. Oft stellt sich auch ein mitunter schmerzhaftes Hinken ein. In vielen Fällen tritt zusätzlich eine mit zunehmendem Alter fortschreitende Skoliose auf.

Weitere typische Symptomatiken der Erkrankung: Pseudopubertas praecox (Form der vorzeitigen Geschlechtsentwicklung, bei der eine Überproduktion von Geschlechtshormonen vorliegt) und Akromegalie (ausgeprägte chronische, durch einen Überschuss an Wachstumshormon verursachte Vergrößerung der peripheren Enden der [Extremitäten](#) und vorspringender Teile des [Körpers](#)).

Da sich die Brustdrüsen ungewöhnlich früh entwickeln, treten häufig Brustdeformitäten mit Beteiligung der Rippen auf. Bei Frauen kommen vaginale Blutungen vor. Bei Männern liegen teils Hodenvergrößerungen oder Penisvergrößerungen vor, die eine frühe sexuelle Aktivität zur Folge haben können.

Teilweise treten bei den Patienten auch Störungen des Phosphat- und des

Kalziumstoffwechsels zu Tage. Zudem leiden die Betroffenen an einer fortschreitenden Sehstörung und entwickeln im Verlauf außerdem Malignome.

Aufgrund all dieser Krankheitsfolgen und sowie den skelettbedingten Beeinträchtigungen der Bewegungsabläufe ist bei dieser Störung mit einem erhöhten Risiko für Folgeerkrankungen zu rechnen.

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

Die Diagnose wird vom Arzt – am besten von auch für Kinder kompetenten Endokrinologen, Dermatologen oder Orthopäden – auf Basis des klinischen Erscheinungsbilds gestellt. Röntgenbilder reichen zur Diagnostik häufig aus, die mitunter aber durch Biopsien untermauert werden müssen.

> **Behandlung & Therapie**

Für das MCAS steht derzeit noch keine kausale Therapie zur Verfügung. An erster Stelle wird „therapeutisch“ neben der konsequenten Vermeidung von UV-Strahlung die Anwendung von Lichtschutzmitteln empfohlen. Dabei steht bei der Behandlung vor allem die kosmetische Versorgung der Hyperpigmentierungen im Fokus. Zur eigentlichen Therapie der fibrösen Dysplasie zählen besonders Bisphosphonate, die zu der gewünschten verminderten Knochenresorption führen.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Wichtig bei der Förderung von betroffenen Familien ist vor allem die Erkenntnis, dass die Betroffenen dauerhaft auf einen hohen Sonnenschutz angewiesen sind. Kinder sollten sich daher so wenig wie möglich UV-Strahlen aussetzen, was zugleich auch der Vorbeugung eventuell auftretender Malignome dient.

Hinzu ist dringend zu einer gezielten Förderung der Muskulatur zu raten. Meist werden den Patienten zusätzliche Kraftübungen empfohlen, die die Muskulatur in unmittelbarer Nachbarschaft der Knochen stärken und damit das allgemeine Risiko für Knochenbrüche senken. Das verlangt einen hohen Einsatz aller Beteiligten ab. Gerade deshalb können Entspannungsübungen und Meditation helfen, den durch die Strapazen der Erkrankung gereizten Geist und den zugleich stark beanspruchten Körper zu beruhigen, um so Stimmungsschwankungen besser auszugleichen.

Die Lebensqualität der Kinder hängt zudem sehr stark davon ab, wie sich die braunen Flecken auf der Haut auf die Ästhetik auswirken. Je weniger Flecken zu sehen sind, desto geringer ist das Schamgefühl und die Wahrscheinlichkeit, dass die Betroffenen gehänselt oder gemobbt werden.

Text gemeinsam erstellt von der Bundesselbsthilfevereinigung für Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit seltenen, chronischen Skelett-Erkrankungen e.V. und dem knw

> [Mehr Infos zum MCAS unter folgendem Link:](#)

<https://www.zm-online.de/archiv/2018/3/titel/das-McCune-Albright-Syndrom/>