

## FG-Syndrom

### > Definition und Ursache

Das **FG-Syndrom** (auch bekannt als *Opitz-Kaveggia-Syndrom*) ist ein seltenes Krankheitsbild, bedingt durch eine X-chromosomale Anomalie. Dabei treten insbesondere körperliche Anomalien wie eine Muskelschwäche, Gesichtsfehlbildungen und Entwicklungsverzögerungen. Erstmals beschrieben wurde das Syndrom im Jahr 1974 von John Marius Opitz und Elisabeth G. Kaveggia.<sup>1</sup> Das FG-Syndrom ist jedoch nach den Anfangsbuchstaben der Nachnamen von zwei Schwestern benannt worden, die insgesamt fünf Söhne auf die Welt brachten, die alle an der Erbkrankheit litten.

### > Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Die wichtigsten klinischen Merkmale des FG-Syndroms sind:

- > eine geistig schwere Behinderung, die in den meisten Fällen zusätzlich mit einer multiplen Persönlichkeitsveränderung assoziiert ist.
- > hyperaktives Verhalten: Die Aufmerksamkeitsspanne ist nur kurz, gelegentlich kommt es auch zu aggressiven Reaktionen,
- > Muskelhypotonie (niedrige Muskelspannung): Die Gesichtszüge der Patienten wirken häufig unbelebt und unfreundlich. Die Mundwinkel hängen herab und die Motorik kann eingeschränkt sein. Häufig fällt ein leicht offen stehender Mund auf, der zu Speichelfluss führen kann.
- > charakteristische Gesichtsdysmorphie (Gesichtsfehlbildungen): diese besteht im Wesentlichen aus einer relativ breiten Stirn mit frontalen Haarwirbeln bei feinem und eher spärlichem Haar. Zudem besteht meist ein großer Abstand zwischen Nase und Oberlippe. Zudem fallen häufig kleinen und nur leicht modellierten Ohrmuscheln auf.
- > Makrozephalie (Großer Kopfumfang). Dabei können auch Schädelanomalien oder Schädelasymmetrien vorkommen
- > Obstipation (chronische Verstopfung)
- > Schielerkrankungen und Innenohrschwerhörigkeit
- > Kleinwuchs aufgrund des häufig verzögerten Wachstums

### > Wie kann man das Syndrom erkennen?

Meist geben klinische Symptome wie der verminderte Muskeltonus, der permanent offen stehende Mund und die chronische Verstopfung erste Hinweise auf das Syndrom. Zur Diagnosesicherung dienen dann molekulargenetische Verfahren, mit denen das betroffene Gen auf dem X-Chromosom nachgewiesen werden kann.

## > **Behandlung & Therapie**

Zum gegenwärtigen Zeitpunkt werden Patienten mit diesem Syndrom rein symptomatisch behandelt. Chirurgische Behandlungen können angezeigt sein, um die zum Teil massiven Gesichtsfehlbildungen zu korrigieren. Der Innenohrschwerhörigkeit kann mit Hilfe eines Cochlea-Implantats (Hör-Prothese für das Innenohr) begegnet werden. Ganz wichtig sind schließlich physiotherapeutische Maßnahmen, um der Muskelschwäche entgegenzuwirken.

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

Patienten, die an einem FG-Syndrom leiden, müssen engmaschig überwacht und regelmäßig untersucht werden. Abhängig vom Schweregrad der Anomalie, ist die Behandlung unter Umständen von mehreren Ärzten, zu denen meist auch Augen- und HNO-Ärzte gehören, durchzuführen. Der Organisationsaufwand hierfür kann daher für Eltern beträchtlich sein.

Das FG-Syndrom hat insgesamt eine ungünstige Prognose. Die erkrankten Kinder sterben oft noch während der Kindheit. Werden die ersten Lebensjahre überstanden, besteht vor allem dann eine hohe Überlebenschance, wenn keine so schwerwiegenden Funktionsstörungen vorliegen. Besonders belastend wirkt sich aber für Eltern und Angehörige die geistige Retardierung aus. Deshalb benötigen die betroffenen Kinder dauerhaft eine starke Unterstützung und Förderung in ihrem Leben.

Durch die Verabreichung von Hormonen kann zudem das Wachstum des Patienten gefördert werden. Dabei ist aber stets strikt auf eine richtige und regelmäßige Einnahme dieser Hormone zu achten, wobei auch mögliche Neben- und Wechselwirkungen auftreten können.

Das alles bedeutet einen großen Aufwand, der auf Dauer von nahen Angehörigen nicht immer nachhaltig gewährleistet werden kann. Daher benötigen häufig auch die Eltern psychologische Unterstützung. Diese kann durch einen Psychologen oder durch einen engen Austausch mit anderen Betroffenen etwa über die Eltern-Datenbank des Kindernetzwerks stattfinden. Mitunter muss aber auch an eine Heimunterbringung der betroffenen jungen Menschen mit FG-Syndrom gedacht werden.

Um die Vererbung des FG-Syndroms an die Kinder zu verhindern, sollte bei einem Kinderwunsch eine genetische Beratung durchgeführt werden.

> [Mehr Infos zum FG-Syndrom unter folgendem Link](#)

<https://www.biologie-seite.de/Biologie/FG-Syndrom>

<https://flexikon.doccheck.com/de/FG-Syndrom>