

Stiff-Baby-Syndrom

> Definition und Ursache

Das Stiff-Baby-Syndrom (auch bekannt unter konnataler Hyperekplexie) ist eine selten auftretende genetische Erkrankung, die erstmals 1958 beschrieben wurde. Besonders charakteristisch sind neurologische Auffälligkeiten, die sich vor allem in einer andauernden oder anfallsartig auftretenden Überspannung der Muskulatur zeigen. Die Störungen treten als Folge einer fehlerhaften Beantwortung von Reizen auf. In der Regel sind vorwiegend Kinder betroffen.

Eine Besonderheit des Syndroms ist es, dass es sowohl autosomal-dominant wie auch autosomal-rezessiv vererbt sein kann. Ursache ist eine weitreichende Mutation des für den Glyzin-Rezeptor (GLR) codierenden Gens, das im Bereich 4q31-3 und 5q32-35 Gen lokalisiert ist.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Diese Verspannungen der Muskeln treten bei Kindern mit Baby-Stiff-Syndrom entweder im Rahmen von Krampfanfällen oder auch über einen längeren Zeitraum hinweg auf. Ausprägung und Stärke variieren aber stark.

Häufig verspannt sich bereits unmittelbar nach der Geburt die Skelettmuskulatur des betroffenen Babys. Diese Verspannung, die durch akustische, taktile oder mechanische Reize ausgelöst werden kann, zeigt sich am gesamten Körper. Diese können folgende mitunter auch lebensbedrohliche Komplikationen auslösen und zwar in Form:

- > von Atemnot
- > der Erstarrung des gesamten Körpers
- > des plötzlichen Kindstods

In der Regel werden die Symptome allerdings schwächer, je älter das erkrankte Kind ist. Doch auch bei vermeintlich geheilten Erwachsenen kann immer wieder plötzlich eine Verkrampfung der Muskeln auftreten, wenn sich die Patienten zum Beispiel erschrecken.

Die Patienten haben in der Regel eine erhöhte Empfindlichkeit gegen Reize wie Lärm, Berührung und emotionalen Stress, die zu sehr schmerzhaften Krämpfen und Stürzen führen können.

Die Lebensqualität des Patienten ist durch die Schwere des Krankheitsbilds erheblich eingeschränkt. Da sämtliche Komplikationen immer wieder und zum Teil urplötzlich auftreten können, handelt es sich bei der konnatalen Hyperekplexie um ein ausgesprochen schwer aufzufangendes Krankheitsbild, das in keiner Lebensphase unterschätzt werden darf.

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

Die Diagnose kann zunächst klinisch anhand der beschriebenen Symptome angestellt werden. Die endgültige Bestätigung ist nur durch eine Genanalyse möglich.

> **Behandlung & Therapie**

Bei der Therapie kommen lediglich symptomatische Behandlungsmethoden – vorwiegend medikamentös – in Frage. In erster Linie ist dabei der Wirkstoff Clonazepam indiziert. Therapeutisch wertvoll sind darüber hinaus Maßnahmen wie Physiotherapie oder Krankengymnastik, welche die Muskulatur stabilisieren und dadurch die Anzahl der Krampfanfälle reduzieren können.

> **Förderung/ Beratung der Familien**

Bedrückend und belastend ist für Angehörige und Eltern vor allem, dass die einzelnen Symptome zu meist über das gesamte Leben hinweg behandelt werden müssen. Zwar nehmen in der Regel mit zunehmendem Alter die Beschwerden ab. Dennoch können diese auch nach Jahren spontan im Erwachsenenalter plötzlich wieder auftreten. Darauf müssen sich alle Beteiligten frühzeitig einstellen, damit keine falschen Hoffnungen geweckt werden.

Die für die Krankheit typischen Krampfanfälle können zu Unfällen und Stürzen führen. Deshalb müssen gerade betroffene Kinder ständig unter Beobachtung naher Angehöriger oder einer Pflegekraft stehen, die dann auch bei einem Notfall sofort Erste Hilfe leisten oder den Rettungsdienst rufen muss.

Zudem sollten Patienten gerade im Falle eines epileptischen Anfalls stets ein Mobiltelefon, einen Krankenpass sowie die vom betreuenden Arzt verordneten notwendigen Notfallmedikamente mit sich tragen. Schnelles Handeln ist hier von Seiten der Angehörigen oder Betreuungspersonen dringend geboten, da im schlimmsten Fall ein solcher Anfall auch zum Tod des Betroffenen führen kann.

Langfristig angelegte und regelmäßig durchgeführte Übungen zur Stärkung der Muskulatur können wesentlich zu einer Linderung der Beschwerden beitragen und die Lebensqualität erheblich verbessern. Begleitend dazu sollten sich Familien mit anderen Betroffenen zum Beispiel in Internetforen austauschen.

Im Falle eines weiteren Kinderwunsches ist zu einer genetischen Beratung und Untersuchung zu raten, damit die Krankheit nicht erneut nach einer weiteren Geburt auftritt.

> Mehr Infos: https://www.stiff-person.de/1Stiff_Person_komplett.pdf