



Hanhart-Syndrom

> Definition und Ursache

Die Bezeichnung geht auf den Erstbeschreiber der Symptome, den Schweizer Humangenetiker und Internisten Ernst Hanhart zurück. Als Hanhart-Syndrom werden verschiedene Symptomenkomplexe bezeichnet, die aus sehr unterschiedliche Kombinationen von Hirn und Gesicht betreffenden (kraniofazialen) Anomalien, Gliedmaßenfehlbildungen und anderen Störungen bestehen.

Lange wurde eine autosomal-rezessive Vererbung des Syndroms angenommen. Heute geht man eher von blutungsbedingten Disruptionen während der Embryonalentwicklung aus.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Das Hanhart-Syndrom besteht aus vier unterschiedliche Erkrankungsgruppen, die als Krankheitsbild so beschrieben werden:

> Hypoglossie-Hypodaktylie-Syndrom (Fehlbildung von Zunge und Fingern/Zehen).

> Heredodegenerativer Zwergwuchs (erblich bedingter und mit degenerativen Erkrankungen einhergehender Minderwuchs)

> Hereditäre spastische Paraplegie (vererbte neurodegenerative Erkrankung). Klinisches Hauptmerkmal sind zunehmende spastische Lähmungen der unteren Extremität.

> Keratosis palmoplantaris mit Lipomen (Verhornungsstörungen an Handflächen und Fußsohlen)

Zumeist sind bei den Patienten alle vier Bereiche betroffen.

Die Krankheitssymptome sehen wie folgt aus:

> Kraniofaziale Anomalien:

Mikrostomie (kleiner Mund), auf eine verschiedene Weise gespaltene Zunge, Gaumenspalte, breite Nase, Unterliddefekte und Gesichtasymmetrie oder als Zahnunterzahl des Unterkiefers, Mikrogenie (zu kleiner Unterkiefer, der etwa durch ein zurückverlagertes Kinn sichtbar wird)

> Gliedmaßendefekte:

Hypoplasien (genetisch bedingte Unterentwicklungen) unterschiedlichen Ausmaßes bis hin zu einer Adaktylie (Fehlen einzelner oder aller Finger oder Zehen) oder einer teilweisen Amputation.

Abzugrenzen ist das namentlich ähnlich klingende und häufig mit dem Hanhart-Syndrom verwechselte Richner-Hanhart-Syndrom. Dieses Syndrom (auch Hypertyrosinämie Typ II genannt) ist eine seltene, autosomal-rezessiv (vom Geschlecht unabhängige) vererbte Stoffwechselkrankheit.

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

Je mehr der oben beschriebenen Krankheitssymptome zusammenkommen, desto wahrscheinlich ist die Diagnose Hanhart-Syndrom.

> **Behandlung & Therapie**

Plastische chirurgische Eingriffe sind in erster Linie indiziert, um die Auswirkungen der zum Teil gravierenden Gliedmaßenfehlbildungen abzumildern. Auch orthopädische Interventionen können sinnvoll sein, um einzelnen Fehlbildungen zumindest partiell kompensieren zu können.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Um die betroffenen Kinder entsprechend fördern zu können, muss ein großer Hilfsapparat im Gang kommen. Zu den benötigten Spezialisten zählen Pädiater, Orthopäden, (plastische) Chirurgen, ausgewiesene Zahnspezialisten, Sprachtherapeuten und Physiotherapeuten und häufig auch noch weitere Spezialisten. Sie müssen allesamt sehr eng zusammenarbeiten, da Kinder mit Hanhart-Syndrom nur von einer von Anfang an abgestimmten Behandlung profitieren können. Den Eltern und den Pädiatern als wesentlichen Koordinatoren dieser Therapien kommt hier eine ganz besonders große Verantwortung zu.

Trotz dieser massiven krankheitsbedingten Einschnitte im Bereich der Extremitäten sind Statur und Intelligenz der vom Hanhart-Syndrom Betroffenen in der Regel normal. Die Krankheit kann jedoch auch zu einer geistigen Behinderung führen.

Besonders groß ist die Herausforderung für Eltern und nahe Angehörige dann, wenn frühe Probleme beim Füttern und Sprechen auftreten. Hier ist nicht nur die gesamte Familie gefordert, sondern auch fachliche Unterstützung unabdingbar. Denn gerade die Nahrungszufuhr muss gewährleistet sein, da ansonsten die Entwicklung und vor allem auch das Wachstum des Kindes noch weiter eingeschränkt werden. Falls Fehlstellungen etwa im Mund-, Gaumen- oder Zungenbereich dies erschweren, sollten diese so schnell wie möglich etwa mit Prothesen behoben, durch Krankengymnastik vermindert oder sogar operativ korrigiert werden.

> Mehr Infos zum Hanhart-Syndrom unter folgendem Link

<https://rarediseases.org/rare-diseases/hanhart-syndrome/>



Hanhart-Syndrom

> Definition und Ursache

Die Bezeichnung geht auf den Erstbeschreiber der Symptome, den Schweizer Humangenetiker und Internisten Ernst Hanhart zurück. Als Hanhart-Syndrom werden verschiedene Symptomenkomplexe bezeichnet, die aus sehr unterschiedliche Kombinationen von kraniofazialen Anomalien, Gliedmaßenfehlbildungen und anderen Störungen bestehen.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Das Hanhart-Syndrom besteht aus vier unterschiedliche Erkrankungsgruppen, die als Krankheitsbild so beschrieben werden:

- > Hypoglossie-Hypodaktylie-Syndrom (Kombination verschiedener angeborener Fehlbildungen, die mehrere Organsysteme betrifft).
- > Heredodegenerativer Zwergwuchs (erblich bedingter und mit degenerativen Erkrankungen einhergehender Minderwuchs)
- > Hereditäre spastische Paraplegie (Gruppe vererbter neurodegenerativer Erkrankungen). Klinisches Hauptmerkmal sind zunehmende spastische Lähmungen der unteren Extremität.
- > Keratosis palmoplantaris mit Lipomen (erworbenen oder vererbte Verhornungsstörungen an Handflächen und Fußsohlen als Leitsymptom).

Zumeist sind bei den Patienten alle vier Bereiche betroffen

Die Krankheitssymptome sehen wie folgt aus:

Kraniofaziale Anomalien: diese äußern sich zum Beispiel unter anderem

- > in der Mikrostomie (kleiner Mund)
- > auf eine verschiedene Weise gespaltene Zunge
- > als Gaumenspalte, breite Nase, Unterliddefekte und Gesichtsasymmetrie oder als Zahnunterzahl des Unterkiefers
- > Mikrogenie (zu kleiner Unterkiefer, der etwa durch ein zurückverlagertes Kinn sichtbar wird)

Zudem treten Gliedmaßendefekte, die sich primär in Hypoplasien (genetisch bedingte Unterentwicklung eines Organs oder Gewebes) unterschiedlichen Ausmaßes äußern und bis hin zu einer Adaktylie (Fehlbildung einzelner oder aller Finger oder Zehen) oder einer partieller Amputation der Extremität reichen.

Abzugrenzen ist das namentlich ähnlich klingende und häufig mit dem Hanhart-Syndrom verwechselte Richner-Hanhart-Syndrom. Dieses Syndrom (auch Hypertyrosinämie Typ II genannt) ist eine seltene, autosomal-rezessiv (vom Geschlecht unabhängige) vererbte Stoffwechselkrankheit.

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

Lange wurde auch beim Hanhart-Syndrom eine autosomal-rezessive Vererbung des Syndroms angenommen. Heute geht man eher von blutungsbedingten Disruptionen während der Entwicklung aus, die auf das Hanhart-Syndrom hindeuten.

> **Behandlung & Therapie**

Plastische chirurgische Eingriffe sind in erster Linie indiziert, um die Auswirkungen der zum Teil gravierenden Gliedmaßenfehlbildungen abzumildern. Auch orthopädische Interventionen können sinnvoll sein, um einzelnen Fehlbildungen zumindest partiell kompensieren zu können.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Um die betroffenen Kinder entsprechend fördern zu können, muss ein großer Hilfsapparat im Gang kommen. Zu diesen benötigten Spezialisten zählen Pädiater, Orthopäden, (plastische) Chirurgen, ausgewiesene Zahnspezialisten, Sprachtherapeuten und Physiotherapeuten und häufig auch noch weitere Spezialisten. Sie müssen allesamt sehr eng zusammenarbeiten, da Kinder mit Hanhart-Syndrom nur von einer von Anfang an abgestimmten Behandlung profitieren können. Den Eltern und den Pädiatern als wesentliche Koordinatoren dieser Therapien kommt hier eine ganz besonders große Verantwortung zu.

Trotz dieser massiven krankheitsbedingten Einschnitte im Bereich der Extremitäten sind Statur und Intelligenz der vom Hanhart-Syndrom Betroffenen in der Regel normal. Die Krankheit kann jedoch auch zu einer geistigen Behinderung führen.

Besonders groß ist die Herausforderung für Eltern und nahe Angehörige dann, wenn frühe Probleme beim Füttern und Sprechen auftreten. Hier ist nicht nur die gesamte Familie gefordert, sondern auch fachliche Unterstützung unabdingbar. Denn gerade die Nahrungszufuhr muss gewährleistet sein, da ansonsten die Entwicklung und vor allem auch das Wachstum des Kindes noch weiter eingeschränkt werden. Falls Fehlstellungen etwa im Mund-, Gaumen- oder Zungenbereich dies erschweren, sollten diese so schnell wie möglich etwa mit Prothesen behoben, durch Krankengymnastik vermindert oder sogar operativ korrigiert werden.

> Mehr Infos zum Hanhart-Syndrom unter folgendem Link

<https://rarediseases.org/rare-diseases/hanhart-syndrome/>