

Mikrozephalie

> Definition und Ursache

Der Begriff Mikrozephalie stammt aus dem Griechischen („mikros“ und „kephal“) und bedeutet so viel wie „kleiner Kopf“. Von Mikrozephalie spricht man damit dann, wenn ein Kopf deutlich kleiner ist als bei 97% der Menschen mit gleichem Alter oder gleichem Geschlecht. Meist geht sie mit einer Schädelfehlbildung einher.

Ursache der Fehlbildung ist zumeist eine Fehlentwicklung des Gehirns (Mikroenzephalie) oder ein vorzeitiger Verschluss aller Schädelnähte (Kraniostenose) beim Embryo. Deshalb können das Gehirn und damit auch der Kopf des ungeborenen Kindes nicht richtig wachsen. Eine Mikrozephalie kann entstehen im Rahmen genetischer Defekte (Trisomie 13, Trisomie 14 oder Trisomie 21), durch Infektionen oder durch fruchtschädigende Einflüsse während der Schwangerschaft, die zu einer Unterversorgung des Kindes führen.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Die Mikrozephalie tritt in einer primären und einer sekundären Form auf. Die primäre Variante liegt dann vor, wenn die Mikrozephalie angeboren ist und bereits bei der U2-Untersuchung wenige Tage nach der Geburt festgestellt wird. Eine sekundäre Mikrozephalie entwickelt sich erst zu einem späteren Zeitpunkt.

Die Symptome hängen vom Ausmaß des Schweregrads der Gehirnschädigung ab. Bei Säuglingen mit ausgeprägter Mikrozephalie sind folgende Phänomene häufig typisch:

- > Probleme mit der Bewegung oder dem Gleichgewicht bis hin zu Krampfanfällen
- > Kognitive Entwicklungsverzögerungen und intellektuelle Behinderungen
- > seltener epileptische Anfälle
- > Gehör- oder Sehprobleme
- > Hyperaktivität bis hin zu Schreiausbrüchen
- > Probleme bei der Nahrungsaufnahme

Welches Krankheitsbild in welchen Ausprägungen sich genau ergibt, hängt stark davon ab, welche Teile des Gehirns in welcher Weise betroffen sind. Dabei gibt es drei Abstufungen:

- > Bei einer Minderheit der Betroffenen treten kaum oder auch keine Beschwerden auf.

> Bei einer weniger starken Beeinträchtigung des Gehirns kommt es mitunter auch lediglich zu einer Lernschwäche und eher leichten geistigen Einschränkungen.

> Bei der Mehrzahl der Kinder liegen aber gravierendere geistige und motorische Einschränkungen vor.

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

Eine Mikrozephalie wird durch mehrmalige Messung des Kopfumfangs festgestellt, womit dann der Grad der Abweichung von der Norm bestimmt wird. Zum Diagnosespektrum können aber auch Urin- und Blutuntersuchungen, Sonographie oder auch MRT gehören.

> **Behandlung & Therapie**

Die Mikrozephalie ist nicht heilbar und es existiert auch keine Standardbehandlung. Manche der durch den Hirnschaden hervorgerufenen körperlichen und geistigen Symptome können allerdings insbesondere durch frühe Interventionen therapeutisch etwas abgemildert werden.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Betroffene Familien müssen beim Vorliegen einer Mikrozephalie nicht zwangsläufig eine schwerwiegende Erkrankung fürchten. Allerdings stellt die Diagnose einen hohen Risikofaktor für das Vorliegen neurologischer und dabei zumeist seltener Erkrankungen dar, die die Gesundheit der betroffenen Kinder maßgeblich beeinträchtigen können.

Deshalb sollten Eltern regelmäßige Untersuchungen veranlassen und strikt auf die Nachsorge achten. Notwendig ist hierfür ein ganzes Ärzteteam. Neben einem festen Kinder- und Jugendarzt, der die Grundversorgung sicherstellt und der erste Ansprechpartner sein sollte, müssen zumeist auch weiteren Spezialisten wie Neuropädiater und Genetiker hinzugezogen werden. Diese weiteren Arztkontakte sollten aber stets vom betreuenden Pädiater koordiniert werden.

Eine zentrale Rolle spielt bei Kindern mit Mikrozephalie auch die Patienten-Selbsthilfe. Mit dem Krankheitsbild vertraute Eltern können andere Betroffene darin unterstützen, regional und darüber hinaus zu versierten Ärzten, Therapeuten, Wissenschaftlern und anderen Entscheidungsträgern im Gesundheitswesen zu gelangen. Damit kann nicht nur die Versorgung von betroffenen Familien verbessert werden, sondern auch die Lebensqualität gesteigert und die Krankheitsbewältigung verbessert werden. Zum Zeitpunkt der Entstehung dieser Krankheitsbeschreibung waren 68 Eltern mit der Diagnose Mikrozephalie in der knw Eltern-Datenbank registriert.

> [Mehr Infos zur Mikrozephalie unter folgendem Link:](#)

https://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/022-0281_S2k_Klassifikation_Diagnostik_Mikrozephalie_2019-11.pdf