

Goltz-Gorlin-Syndrom

> Definition und Ursachen

Das Goltz-Gorlin-Syndrom, das auch unter dem Krankheitsbegriff Fokale dermale Hypoplasie (FDH) bekannt ist, ist eine seltene, x-chromosomal-dominant vererbte Bindegewebsstörung mit Fehlbildungen an der Haut, den Augen, den Ohren und den Zähnen sowie am Skelettsystem. Betroffen sein können auch die Harnwege, der Magen-Darm-Trakt und das Herz-Kreislauf (kardiovaskuläre) System. Das Syndrom gehört zu den ektodermalen Dysplasien.

Das Goltz-Gorlin-Syndrom ist nicht identisch mit dem Gorlin-Goltz-Syndrom (autosomal-dominant vererbtes, kutanes Syndrom).

Ursächlich für Goltz-Gorlin-Syndrom ist ein Defekt im PORCN-Gen, der bei männlichen Trägern früh zum Tod führt. Bei den bekannten Fällen handelt es sich deshalb fast ausschließlich um weibliche Patienten.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Charakteristisch für das Syndrom sind folgend Krankheitsphänomene:

> Hautveränderungen

Bei der klinischen Untersuchung deuten ab der Geburt streifenförmige oder (klein-)fleckige Hautläsionen - bevorzugt an Rumpf und rumpfnahen Extremitäten - auf das Syndrom hin. Die betroffenen Stellen an der Haut sind gerötet und - besonders in der frühen Phase - entzündlich verändert, teilweise auch geschwürig (ulzeriert) und nässend. Mitunter finden sich insbesondere an den Gliedmaßen von intakter Haut überkleidete polypenartige weiche Tumoren, die gelblich erscheinen können.

> Gesichtsfehlstellungen

> am Auge: unter anderem als Mikrophthalmie (abnorm kleines Auge) oder Anophthalmie (Fehlen eines oder beider Augen), Aniridie (angeborene Fehlen der Iris, Regenbogenhaut), Strabismus (Schiehlen), Glaukom (Linsentrübung), Retinopathie (Netzhautablösung) oder Kolobom (Spaltbildung im Bereich des Auges).

> an den Zähnen: als Zahndysplasien oder partielle Zahnagenesien, Störungen des Zahnschmelzes oder eine papilläre Gingivahyperplasie (Zahnfleischwucherung, knapp bei der Hälfte aller Patienten) auftreten.

> im Gesicht: Asymmetrie des Gesichts und Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten in unterschiedlicher Ausprägung.

> Ohren: Schallempfindungs- oder Schallleitungsschwerhörigkeit bis hin zur Taubheit.

> Skelettsystem

Asymmetrie von Rumpf und Extremitäten, in den meisten Fällen Syndaktylie (Fehlbildung der Hände oder Füße mit Verwachsung benachbarter Finger oder Zehen) oder Polydaktylie (Auftreten überzähliger Finger oder Zehen).

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

Wenn mindestens drei der charakteristischen Hautveränderungen und mindestens eine Fehlbildung der Extremitäten vorliegen, verdichten sich die Diagnosehinweise auf eine FDH. Das ursächlich beteiligte Gen konnte bisher noch nicht sicher identifiziert werden.

> **Behandlung & Therapie**

Die Therapie ist symptomatisch und abhängig von der jeweiligen Organbeteiligung und dem Schweregrad sowie der Ausprägung der Erkrankung. Im Fokus stehen dabei dermatologische und orthopädische Interventionen. Die Behandlung oder Entfernung der Papillome erfordern mitunter auch chirurgische Eingriffe.

> **Förderung/ Beratung der Familien**

Kinder und junge Menschen mit einer schweren Ausprägung des Syndroms versterben bereits meist schon früh. Andere Patienten wiederum, die nicht so schwer betroffen sind, haben dagegen eine annähernd normale Lebenserwartung.

Aufgrund der breitgefächerten Erkrankung sind aber ein Leben lang viele therapeutische Interventionen notwendig, die gerade junge Patienten und deren Angehörige immer wieder vor neue und große Herausforderungen stellen. Dabei müssen besonders häufig Hautärzte und Orthopäden in Anspruch genommen werden.

Da es weder ausgewiesene Zentren noch Selbsthilfvereinigungen für diese Erkrankung gibt, ist der Austausch mit anderen Betroffenen ungemein wichtig. Eine entsprechende Kontaktaufnahme ist zum Beispiel über die Eltern-Datenbank von Kindernetzwerk e.V. möglich.

> [Mehr Infos zu Goltz-Gorlin-Syndrom / Fokale dermale Hypoplasie \(FDH\) unter folgendem Link:](https://www.enzyklopaedie-dermatologie.de/dermatologie/goltz-gorlin-syndrom-1535)

<https://www.enzyklopaedie-dermatologie.de/dermatologie/goltz-gorlin-syndrom-1535>

oder

über die Hotline von Kindernetzwerk e.V. 06021/12030 (Eltern-Datenbank).