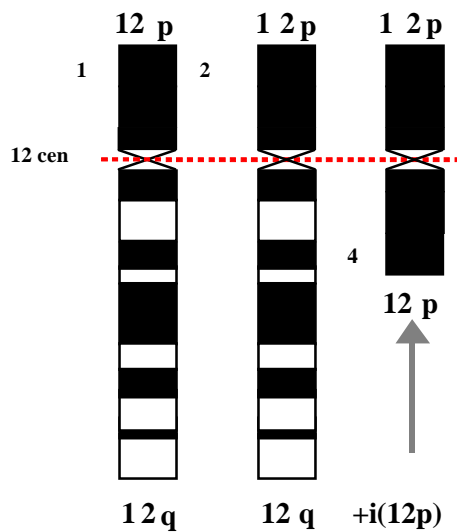


Pallister-Killian-Syndrom (Tetrasomie 12p Mosaik)

Das Pallister-Killian-Syndrom, gelegentlich auch Teschler-Nicola-Syndrom genannt, ist benannt nach den Ärzten, die es zuerst beschrieben haben. 1977 äußerte der amerikanische Kinderarzt und Humangenetiker Philip D. Pallister erstmals den Verdacht auf dieses Syndrom bei zwei erwachsenen Patienten. Unabhängig davon machten der österreichische Arzt Wolfgang Killian und Maria Teschler-Nicola 1981 die gleichen Beobachtungen an insgesamt 4 Patienten.

Menschen mit einem Tetrasomie 12p Mosaik haben in einem Teil ihrer Körperzellen den kurzen Arm (p) von Chromosom 12 vierfach statt – wie es normal wäre - zweifach. Diese zwei zusätzlichen Chromosomenarme sind zu einem kleinen 47. Chromosom fusioniert, einem sogenannten Isochromosom.



- Das Isochromosom 12p entsteht während der Keimzellenreifung bei einem Elternteil durch Nicht-auseinanderweichen (Nondisjunktion) von zwei Chromosomen 12 und Zentromerfehlteilung (Querteilung) bei einem dieser beiden Chromosomen, dessen langer Arm verloren geht.
- Das Mosaik entsteht nach der Befruchtung durch Verlust des Isochromosoms in einem frühen Stadium der Zellteilungen während der ersten Schwangerschaftstage.

Solche Chromosomenveränderungen kommen gar nicht so selten vor. Relativ selten ist lediglich die Tatsache, dass ein betroffenes Kind lebend zur Welt kommt.

Die genaue Häufigkeit des Pallister-Killian-Syndroms ist nicht bekannt. Es tritt sporadisch auf, d.h. die Wahrscheinlichkeit für ein Wiederauftreten bei weiteren Schwangerschaften innerhalb einer betroffenen Familie ist nicht erhöht. Man spricht von einer „Neumutation“.

Die Schwangerschaft verläuft im Allgemeinen unauffällig. Die Kinder werden zum Termin geboren und haben normale Geburtsmaße. Die Auswirkungen der Tetrasomie 12p sind jedoch gravierend. Die Kinder fallen von Anfang an durch ihr ungewöhnliches Aussehen auf. Häufig liegen Organfehlbildungen vor oder bestimmte Organfunktionen sind eingeschränkt. Die motorische Entwicklung verläuft sehr langsam. Über die geistigen Potenziale ist wenig bekannt. Die meisten Kinder gelten als „schwer geistig behindert“. Zur Diagnose führen manchmal auch ihre Pigmentveränderungen (s.u.).

Die häufigsten Symptome des Pallister-Killian-Syndroms sind:

- muskuläre Hypotonie (sehr schlaffer Muskeltonus durch Hirnfehlfunktion), als Folge davon stark verzögerte Aufrichtungsfunktionen
- langes Gesicht mit vorgewölbter Stirn, nach außen-oben gerichteten Lidachsen, breiter Nasenwurzel und auffälliger Mundregion
- hoher Gaumen
- schütteres Haar, insbesondere im Schläfenbereich
- ungleiche Pigmentverteilung am Rumpf, an Armen oder Beinen; die Haut sieht fleckig aus, besonders im Sommer
- schwere Sprachentwicklungsverzögerung bis hin zum Ausbleiben der Sprache; das Sprachverständnis der Kinder ist jedoch - sofern ihr Hörvermögen normal ist – wahrscheinlich nicht eingeschränkt.

Darüber hinaus können vorkommen:

- überzählige Finger oder Zehen
- Krampfanfälle (Epilepsie); sie treten oft erstmals in der Kleinkindzeit auf und sind teilweise schwer einstellbar
- Innenohr-Schwerhörigkeit
- Sehstörung
- Herzfehler
- Zahnfehlstellungen
- Zwerchfellbruch - manche Kinder sterben daran nach der Geburt
- Fehlbildungen und Tumoren an den Nieren
- Fehlbildungen der Genitalien
 - bei Jungen: Hodenhochstand, kleiner Hodensack
 - bei Mädchen: verkümmerte große Schamlippen, unpaarige Genitalien, Fehlanlagen von Scheide oder Gebärmutter
- Fehlen des 12. Rippenpaars.

Aufgrund ihrer schwachen Muskulatur verkrümmt sich bei vielen Kindern die Wirbelsäule im Laufe ihres Wachstums (Skoliose). Dies kann so stark ausgeprägt sein, dass eine operative Geradstellung nötig wird. Seltener findet man eine Verschmelzung der Halswirbel.

Kinder mit Pallister-Killian-Syndrom sind infektanfällig. Sie haben häufig Probleme mit der Nahrungsaufnahme; einige lernen nicht kauen und beißen. Aufgrund ihrer motorischen Einschränkungen können sie nur wenig Eigeninitiative zeigen und ohne Unterstützung wenig tun. Ihr Interesse an der Umwelt erscheint gering. Dennoch ist ihr Wesen freundlich und ausgeglichen. Sie benötigen lebenslang intensive körperliche Hilfe und Pflege. Ebenso wichtig sind für sie geistige Anregungen, damit sie in ihrer sozialen Umgebung nicht verarmen, vereinsamen und Stereotypen entwickeln (*s. dazu am Textende die Ausführungen von Lore Anderlik, Montessori-Therapeutin*).

Viele ältere Personen mit Pallister-Killian-Syndrom sind klein für ihr Alter. Die Lebenserwartung hängt von ihren Organanlagen ab. Es gibt Berichte von Erwachsenen, die über 40 Jahre alt sind. Es scheint, als ob Jungen mit dem Pallister-Killian-Syndrom bessere motorische Entwicklungsmöglichkeiten haben als Mädchen.

Da es sich beim Pallister-Killian-Syndrom um ein Chromosomenmosaik handelt, das überzählige Isochromosom 12p also nicht in allen Körperzellen vorhanden ist, lassen sich nach der Chromosomendiagnostik keine exakten Aussagen über die verfügbaren Entwicklungspotenziale machen. Es wird ein direkter Zusammenhang zwischen dem Anteil der Zellen mit Tetrasomie 12p im kindlichen Organismus und dem Schweregrad des Syndroms vermutet. Die Untersuchung einzelner Gewebe erlaubt jedoch keinen Rückschluss auf die Verteilung der beiden Zelllinien im ganzen Körper.

Die Diagnostik des Pallister-Killian-Syndroms kann schwierig sein. Routinemäßig durchgeführte Chromosomenanalysen aus Blutzellen zeigen in der Regel einen unauffälligen Chromosomensatz. Die tetrasome Zelllinie wird meistens in kultivierten Hautzellen nachgewiesen. Hierfür muss den Kindern etwas Haut entnommen werden (Hautbiopsie). Inzwischen ist auch eine Diagnostik mit fluoreszenzmarkierten Sonden an Mundschleimhautzellen möglich.

Bei der pränatalen Chromosomendiagnostik lässt sich ein vorhandenes Tetrasomie 12p Mosaik nicht immer nachweisen. Die vorgeburtliche Diagnose eines Pallister-Killian-Syndroms hängt davon ab, ob sich tetrasome Zellen in der untersuchten Gewebeprobe befinden oder nicht. So kann auch nach einem normalen Ergebnis der Chromosomenuntersuchung an Fruchtwasserzellen (Amniozentese) ein Kind mit Pallister-Killian-Syndrom geboren werden.

Aktuell sind uns in Deutschland und den umliegenden Ländern 21 Kinder mit Pallister-Killian-Syndrom zwischen 0 und 22 Jahren bekannt. Wir nehmen an, dass es weitere Kinder, Jugendliche oder Erwachsene gibt, die wir bisher nicht kennen oder bei denen keine Diagnose gestellt wurde.

Birgit Maiwald, LEONA e.V.; Sabine Stengel-Rutkowski, Humangenetik München; Mai 2004

Förderansatz nach Montessori für Kinder mit Pallister-Killian-Syndrom

Die pädagogische Frühförderung beschränkt sich in der Regel auf unterschiedliche Angebote, die von den Kindern passiv erlebt werden: basale Stimulation z.B. durch Massagen, Versuche die ganzkörperliche Wahrnehmung zu steigern z.B. durch Musiktherapie, oder eine entspannende Atmosphäre zu schaffen z.B. durch Snoezelen.

Wir haben beobachtet, dass sich Kinder mit Pallister-Killian-Syndrom Anforderungen gerne durch „Wegschlafen“ entziehen. Dies wird von ihrer Umgebung meist als Müdigkeit und Schwäche interpretiert und mit einer Rücknahme der Anforderung beantwortet. Dabei wird nicht bedacht, dass sich die Kinder durch dieses Ausweichverhalten isolieren und ihre Einsamkeit verstärken.

Montessori-Therapie versucht deshalb einen anderen Ansatz:

Aufgrund unserer Erfahrungen gehen wir davon aus, dass Kinder mit Pallister-Killian-Syndrom - ebenso wie andere Kinder - sensible Phasen haben, in denen sie für bestimmte Eindrücke besonders offen sind. Ihre körperliche Verfassung, insbesondere ihre schwere Muskelhypotonie und ihre fehlende Sprache, gegebenenfalls auch ihre Erschöpfung nach Krampfanfällen oder ihr eingeschränktes Seh- oder Hörvermögen verhindern zumeist, dass diese Phasen sichtbar werden.

Wir bieten ihnen daher bereits im Vorschulalter Elemente der Kulturtechniken an, z.B. Buchstaben zur Wortschatzerweiterung und Zahlen zum Erfassen von Mengen. Wir wissen nicht, ob sie im Schulalter wirklich lesen und rechnen lernen. Aber wenn ihnen die Grundlagen dafür nicht angeboten werden haben sie keine Chance, dies jemals zu tun.

- *Sandpapierbuchstaben* werden durch Handführung ertastet. Die Kinder hören die gesprochenen Laute und viele verschiedene Worte, die mit den Buchstaben beginnen, deren Formen sie visuell-taktil aufnehmen.
- *Sandpapierziffern* werden ebenso ertastet und benannt. Die Kinder lernen, unterschiedliche Mengen zu be-greifen, indem ihnen verschiedene Gegenstände entsprechend den ertasteten Zahlen in die Hand gezählt werden, die sie mit ihrer Hand umschließen und unter Handführung bündeln.

Ziele dieser Arbeit sind:

- Einführung in eine abstrakte Welt des Denkens, die sich den Kindern über Form- und Größenerfassung erschließt
- Anregung von Gehirnfunktionen durch Sinneseindrücke (Hören, Sehen, Tasten)
- Anregung zum Handeln durch Bewegung der Hände
- Anregung des Sprachverständnisses durch erweiterte sprachliche Angebote - es werden z.B. mindestens 10 Substantive mit dem Anfangsbuchstaben „D“ gesucht
- Erweiterung des sprachlichen Angebots auf Bereiche, die im Rahmen der Befriedigung ihrer Alltagsbedürfnisse nicht angesprochen oder mit den Kindern besprochen werden
- Erweiterung des taktilen Angebots auf Gegenstände, die den Kindern im Rahmen der Befriedigung ihrer Alltagsbedürfnisse nicht nahe gebracht werden
- Versuch, den Kindern die Möglichkeit zu geben, an unserer Schriftwelt teilzuhaben, und sei es nur, um ihre Langeweile zu verkürzen
- Förderung ihrer sozialen Intelligenz durch vermehrte interaktive Zuwendung der Bezugspersonen, die über den rein pflegerischen Bereich hinausgehen.