Beckwith-Wiedemann-Syndrom

Grundlagen

Merkmale & Symptome

Grundlagen

- **Häufigkeit:** unklar
- **Ursache: sehr** komplex (partielle patUPD11, Dupl., Del., ...)
    - Paternelle Uniparentale Disomie 11
    - Paternale Duplikation 11p15
    - Maternale Deletion 11p15
    - Translokation / Niversion (Maternal)

Merkmale & Symptome

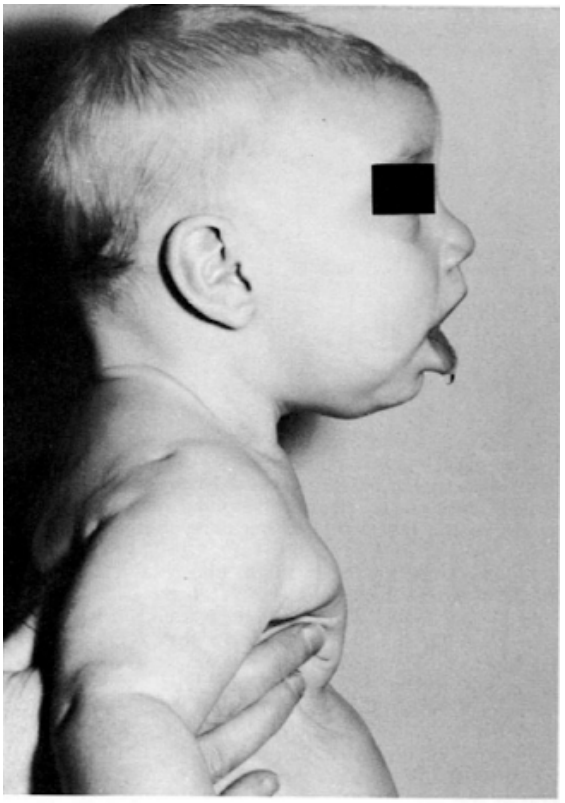
- **Somatischer Gigantismus (Großwuchs):**
    - übermäßiges Körperwachstum. Diese Kinder sind schon bei der Geburt oft deutlich größer und schwerer als der Durchschnitt (Makrosomie) und wachsen auch im Kindesalter schneller.
- **Visceromegalie (Organvergrößerung):**
    - *Viscera* = Eingeweide, *megalie* = groß.
    - Es handelt sich um eine unnatürliche Vergrößerung der inneren Organe, besonders der Leber (Hepatomegalie), der Nieren, der Milz oder der Bauchspeicheldrüse.
- **Neonatale Hypoglykämie:**
    - Ein zu niedriger Blutzuckerspiegel (*Hypoglykämie*) direkt nach der Geburt (*neonatal*).
    - ***Ursache:*** Hängt oft mit der Visceromegalie zusammen (die Bauchspeicheldrüse ist zu groß und produziert zu viel Insulin). Das ist

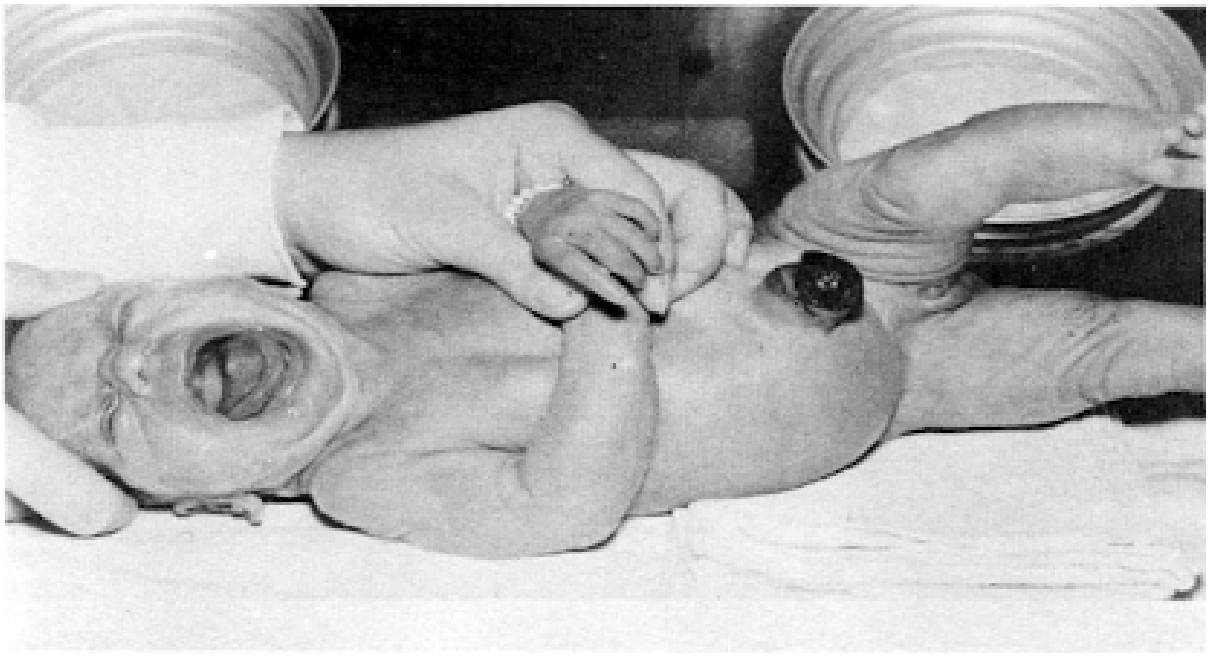
gefährlich, da es das Gehirn schädigen kann.

- **Ohrkerben:**
  - Charakteristische Einkerbungen oder Rillen im Ohrläppchen oder an der Ohrmuschel. Ein sehr typisches Erkennungsmerkmal für dieses Syndrom.
- **Makroglossie:**
  - Eine unnatürlich große Zunge.
  - Dies kann zu Problemen beim Atmen, Trinken oder Sprechen führen und sogar die Stellung des Kiefers/der Zähne verändern.
- **Omphalocele (Nabelschnurbruch):**
  - Ein Bauchwanddefekt, bei dem innere Organe (z. B. Darm, Leber) durch den Nabel nach außen treten. Sie sind dabei noch von einer dünnen Haut (dem Amnion) bedeckt (im Gegensatz zur Gastroschisis, wo sie offen liegen).
- **Facialer Naevus flammeus:**
  - Ein rotes Feuermal ("Storchenbiss") im Gesicht, meistens auf der Stirn oder den Augenlidern.
- **Wilms-Tumor (Nephroblastom):**
  - Ein bösartiger Nierentumor, der typischerweise im Kindesalter auftritt.
  - Da das BWS ein "Überwuchssyndrom" ist, neigen die Zellen dazu, sich zu schnell zu teilen, was das Krebsrisiko (besonders für diesen Tumor) erhöht. Deshalb sind regelmäßige Vorsorgeuntersuchungen (Ultraschall) wichtig.



Ohrkerbung





Makroglossie & Omphalocele