



ADNP-SYNDROM

Das Helsmoortel-VanDerAa-Syndrom verstehen

Was ist das ADNP-Syndrom?

Das ADNP-Syndrom (auch bekannt als Helsmoortel-VanDerAa-Syndrom, HDVAS) ist eine extrem seltene komplexe neurologisch-genetische Störung, die von einer Mutation an dem ADNP- (aktivitätsabhängiges neuroprotektives Protein, engl. „Activity Dependent Neuroprotective Protein“) Gen verursacht wird (geschätzte Prävalenz – 1 von 27.000 Kindern in den USA & Europa).

Das ADNP-Gen (aktivitätsabhängiges neuroprotektives Protein) auf dem Chromosom 20q13 ist für die Bildung und Reifung des Gehirns entscheidend. Liegt hier eine Mutation vor, können die Gehirnentwicklung, die Gehirnfunktion und diverse weitere Bereiche des Körpers gestört sein. Dies ist gleichermaßen für Jungen und Mädchen bekannt.

Das ADNP-Syndrom kann die folgenden Zustände bzw. Erkrankungen verursachen und die folgenden Systeme bzw. Fähigkeiten beeinträchtigen:

- Neurologisches System
- Herz-Kreislauf-System
- Hormonsystem
- Magen-Darm-System
- Immunsystem
- Grobmotorik
- Feinmotorik
- Oralmotorisches Planen
- Intellektuelle Entwicklungsverzögerungen / Geistige Behinderung
- Sprachentwicklungsverzögerungen
- Muskeltonus
- Sehvermögen / Hörvermögen
- Wachstumsverzögerungen
- Schlafstörungen
- Autismus

Man geht davon aus, dass ADNP bei zumindest 0,17% der Fälle von genetisch bedingtem Autismus mutiert ist, was es bis heute zu einem der häufigsten ASS-assoziierten Gene macht. Die Lebenserwartung ist unbekannt und den gesundheitlichen Grundvoraussetzungen des Kindes entsprechend individuell verschieden. Die meisten Fälle liegen *de novo* vor. Betroffene Kinder weisen Merkmale auf, die dem Angelman-Syndrom, Prader-Willi-Syndrom, Kleefstra-Syndrom, Smith-Magenis-Syndrom und dem Phelan-McDermid-Syndrom ähnlich sind.

EINZIGARTIGER BIOMARKER: Eine aktuelle Studie zeigt, dass 81% der Kinder mit ADNP-Syndrom einen vorzeitigen Zahndurchbruch aufweisen. Die Milchzähne schießen sehr schnell ein, sind üblicherweise sehr klein, zackig und weisen Farbunterschiede auf. Die meisten ADNP-Kinder haben bis zu ihrem ersten Geburtstag alle Zähne, inklusive der Backenzähne. (Vorzeitiger Zahndurchbruch ist bei keinem anderen Syndrom bekannt, was es zu einem einzigartigen & frühen Biomarker für ADNP macht.)

Weshalb ist das ADNP-Gen so wichtig?

ADNP ist für die Gehirnbildung entscheidend. Während der Embryonalentwicklung reguliert ADNP über 400 weitere Gene, die für die Gehirnbildung und die Organentwicklung relevant sind. Zu den Genen, die von ADNP reguliert werden, gehören auch „Muskelgene“. Das heißt, dass nicht nur das Gehirn durch ADNP beeinflusst wird, sondern auch Muskeln, was zu Herz- und Motorikproblemen führen kann. Das ADNP-Gen beeinflusst fast alle Systeme des Körpers.

Behandlung:

Aktuell ist KEINE HEILUNG oder zugelassene Behandlung des ADNP-Syndroms vorhanden. Coronis Neurosciences (Israel) arbeitet derzeit jedoch an einer möglichen Behandlung, die bei geistigen Behinderungen helfen soll und die für ADNP-Kinder potenziell lebensverändernd sein kann.

Die Behandlung von Personen mit ADNP-Syndrom sollte symptomatisch auf die Bedürfnisse jedes Einzelnen abgestimmt ausgerichtet sein. Physiotherapie, Ergotherapie, Verhaltenstherapie, sensorische Verarbeitungstherapie, Fütterungstherapie im Säuglingsalter, Musiktherapie und Wassertherapie können hilfreich sein, um Kindern mit ADNP-Syndrom dabei zu helfen, ihr volles Potential auszuschöpfen. Eine logopädische Behandlung ist sehr wichtig, da Kinder mit ADNP Symptome oraler Apraxie und Dysarthrie zeigen. Viele Personen haben recht starke Schwierigkeiten, die Bewegungen, die zum Sprechen notwendig sind, zu planen und zu koordinieren. Derartige Zustände werden üblicherweise bei Patienten mit traumatischen Gehirnverletzungen beobachtet, die intensive Rehabilitationstherapie benötigen.



Mit ADNP werden lebensbedrohliche Zustände in Zusammenhang gebracht, einschließlich Herzfehlern, Atembeschwerden, Schlafapnoe, Krampfanfällen, Beeinträchtigungen des Immunsystems sowie Komplikationen durch Operationen, die eine Behandlung durch Spezialisten entsprechender Fachdisziplinen, wie etwa Neurologen, Kardiologen und Chirurgen, erfordern.

WEITERE INFOS ZUM ADNP-SYNDROM GIBT'S HIER
www.adnpkids.com | www.adnpfoundation.org

Quellen: ADNP Kids Research Foundation | Gozes Laboratory, Professor Illana Gozes, University of Tel Aviv | Cognitive Genetics, Belgium | Coronis Neuroscience | NORD | ADNPkids.com