

# Kindernetzwerk e.V.

für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit  
chronischen Krankheiten und Behinderungen

KINDERNETZWERK



WIR HELFEN WEITER

Krankheitsübersicht

Jeune-Syndrom



## **AN ALLE BEZIEHER UND NUTZER DIESER KRANKHEITSÜBERSICHT**

Mit den in dieser Krankheitsübersicht enthaltenen Informationen bietet das **Kindernetzwerk e.V.** lediglich einen ersten Überblick über die Erkrankung, die Behinderung oder das entsprechende Schlagwort.

Alle Informationen werden nach bestem Wissen – mit tatkräftiger Unterstützung unseres pädiatrischen Beraterkreises und wissenschaftlichen Fachbeirats – aus diversen Quellen ( Fachbücher, Fachartikel, Kindernetzwerk-Archiv sowie aus dem Internet ) zusammengestellt.

Bei der Krankheitsübersicht wird darauf geachtet, dass die Informationen verständlich und gut leserlich geschrieben sind. Wir möchten Eltern, Betroffenen und Nichtmedizinern dadurch ermöglichen, insbesondere auch seltene Erkrankungen besser zu verstehen.

Wir streben einen möglichst hohen Grad an Aktualität an, können aber wegen des rapiden medizinischen Fortschrittes nicht in jedem Fall garantieren, stets den allerneusten Stand des Wissens komplett abzubilden. Gerade deshalb empfehlen wir, sich immer an einer der zuständigen Selbsthilfegruppen zu wenden (siehe beiliegende Adressen) um dort weiteres aktuelles Material anzufordern und individuelle Beratung einzuholen!

Die Krankheitsübersicht ist nur für Ihren persönlichen Gebrauch bestimmt. Eine Weitergabe an Dritte ist aus urheberrechtlichen Gründen nicht gestattet. Die Unterlagen erheben keinen Anspruch auf Vollständigkeit. Die Inhalte der beigefügten Materialien stellen keine Bewertung von Seiten des Kindernetzwerks dar, sondern dienen der übersichtlichen Zusammenfassung vorhandener Informationsmaterialien in kompakter Form.

Bei einem Teil der Krankheitsbildern liegen beim Kindernetzwerk noch umfassendere Informationen (Infopakete) vor. Näheres erfahren Sie über die Geschäftsstelle.

Aufgrund der Seltenheit vieler Erkrankungen ist es nicht möglich, bei allen Krankheitsübersichten ein Fallbeispiel darzustellen. Falls Sie uns dabei unterstützen möchten, nehmen sie bitte Kontakt mit dem Kindernetzwerk e.V. auf.

Servicetelefon: 0 60 21/1 20 30 oder 01 80/5 21 37 39

Telefonzeiten : Mo-Do 10-12.00 Uhr

Internet : [www.kindernetzwerk.de](http://www.kindernetzwerk.de)

# Jeune-Syndrom

## *Asphyxierende Thoraxdystrophie*

## *Thorax-Pelvis-Phalangen-Syndrom*

## *(TPPS)*

Zusammengestellt für das Kindernetzwerk von:  
*Prof. Dr. med. Ullrich Wemmer, Darmstadt*  
*2004/aktualisiert 2014*

---

### Kurzbeschreibung

Es liegt eine genetisch bedingte Störung der Verknöcherung vor, die vor allem den Brustkorb und das Becken betrifft.

Der Brustkorb ist zu klein, ebenso die Lungen, so dass die Betroffenen unter starker Atemnot leiden mit Blauverfärbung (Zyanose) der Lippen.

Viele Patienten sterben bereits in der Neugeborenenzeit. Wenn sie diese Zeit überleben, entwickeln sie immer wieder Lungenentzündungen und sterben im Alter von 3-7 Jahren an Nierenversagen und an einer Leberfibrose.

---

### Symptome/Formen

#### **Skelett**

- Typisch ist ein schmaler langer Thorax,
- Die Extremitäten sind kurz
- Es besteht ein Minderwuchs
- Die Beckenschaukeln sind dysplastisch (fehlentwickelt, fehlgebildet)
- Phalangen (Finger- und Zehenknochen) sind dysplastisch verkürzt
- Manchmal besteht eine Polydaktylie (mehr als fünf Finger oder Zehen).

#### **Brustkorb/Lungen**

- Der zu kleine Thorax (**Thoraxhypoplasie**) mit verkürzten, horizontal verlaufenden Rippen enthält zu kleine Lungen (**Lungenhypoplasie**).
- Das Atemvolumen ist stark eingeschränkt, da sich der Brustkorb bei der Einatmung nicht ausdehnen kann und die zu kleinen Lungen keinen ausreichenden Gasaustausch ermöglichen.
- Die Patienten leiden unter Atemnot, der Sauerstoffmangel führt zur Zyanose (Blauverfärbung der Lippen).
- Sekundär sind häufig Pneumonien, die zum Tode führen.

#### **Nieren**

Bei den Überlebenden entwickelt sich im Alter von 3-7 Jahren eine **Niereninsuffizienz**, histologisch besteht eine sklerosierende, tubulointerstitielle Nephropathie.

**Leber**

Häufig kongenitale Leberfibrose, gelegentlich interstitielle Fibrose des Pankreas.

Kinder sterben oft trotz Beatmung sofort nach der Geburt oder innerhalb der ersten zwei Lebensjahre. 70 % der Patienten sterben vor dem Kindergartenalter

**Diagnostik**

Eine [pränatale Diagnostik](#) ist möglich, im [Ultraschall](#) fällt der verminderte Thoraxdurchmesser auf.

**Ursachen**

Das Jeune-Syndrom wird [autosomal rezessiv vererbt](#). Die asphyxierende Thoraxdystrophie ist klinisch und genetisch heterogen. Die molekularen Ursachen des Syndroms sind teilweise aufgeklärt, die folgenden Gene wurden beteiligt gefunden:

IFT80 (3q25.33),  
DYNC2H1 (11q22.3),  
WDR19 (4p14)  
TTC21B (2q24.3).

Jedes dieser Gene kodiert für ein Flagellen-Transportprotein, d.h., das Jeune-Syndrom gehört zur Gruppe der Ziliopathien. Eventuell sind auch noch weitere, bisher nicht identifizierte Gene beteiligt.

**Häufigkeiten**

Das Jeune-Syndrom ist sehr selten. Bisher sind 63 Fälle publiziert

Australien 1: 100.000- 130.000 Geburten

Österreich 1: 73.000 Geburten (1986)

**Verwandte Krankheiten / Differentialdiagnose**

**Ellis-van Creveld-Syndrom** (Chondroektodermale Dysplasie):

Autosomal-rezessives Erbleiden durch Mutation eines auf Chromosom 4p16 lokalisierten Gens

**Symptome:** schmaler Thorax, Minderwuchs, Hexadaktylie  
Kurze Oberlippe, verzögerter Zahndurchbruch, Herzfehler.

**Standardtherapie**

- Die Atemnot kann durch Sauerstoff-Zufuhr gemindert werden,
- Zusätzlich kann eine Beatmung erforderlich werden
- Absaugen des Sekretes

- Inhalationen mit Bronchoinhalat, Atrovent, Becotide
- Ernährung über Sonde
- Krankengymnastik zur Stärkung der Atemmuskulatur

**Weitere Therapien, zum Teil noch in der Erforschung:**

Durch eine **Thorax-Erweiterungs-Plastik** soll auch das Lungenvolumen vergrößert werden. Dazu liegen nur Einzelberichte vor.

---

### **Prognose**

Die Prognose ist schlecht. Viele Patienten sterben sofort nach der Geburt an den Folgen der Ateminsuffizienz.

Bereits vor Erreichen des Kindergartenalters versterben 70% der Patienten

Bei den Überlebenden entsteht eine Niereninsuffizienz und Leberfibrose.

Einzelne Patienten können symptom- und beschwerdefrei das Erwachsenenalter erreichen.

---

### **Beratung der Familien**

Es besteht ein Wiederholungsrisiko infolge des autosomal-rezessiven Erbgangs.

Bei einer erneuten Schwangerschaft kann die Sonographie den verkleinerten Thorax diagnostizieren.

Wird die Diagnose vor der 24. Schwangerschaftswoche gestellt, ist ein Schwangerschaftsabbruch aus medizinischer Indikation möglich.

---

## BUNDESVERBÄNDE

Bei folgenden BUNDESWEITEN ANLAUFSTELLEN können Sie Informationsmaterial anfordern. Fragen Sie dort auch nach Ansprechpartnern des jeweiligen Verbandes in der Umgebung Ihres Wohnortes! Falls vorhanden, sind auch Auslandsadressen mit aufgelistet. Bitte haben Sie dafür Verständnis, daß wir in Bereichen, in denen bereits bundesweite Ansprechpartner existieren, primär diesen Initiativen den Versand von Informationsmaterial und die Vermittlung spezieller Hilfen überlassen. Bei zusätzlichen Fragen können Sie sich natürlich jederzeit wieder an das Kindernetzwerk wenden!

### **Deutsche Lungenstiftung e.V.**

#### **Geschäftsstelle**

**Herrenhäuser Kirchweg 5**

**30167 Hannover**

Tel.: 05 11/2 15 51 10

Fax: 05 11/2 15 51 13

e-mail: [deutsche.lungenstiftung@t-online.de](mailto:deutsche.lungenstiftung@t-online.de)

Internet: [www.lungenstiftung.de](http://www.lungenstiftung.de)

Angebote:

- Mitgliederzeitschrift Lunge Luft & Leben
- Expertenrat für Atemwegs- und Lungenerkrankungen
- Veröffentlichung von Faltblättern in laienverständlicher Sprache
- Veranstaltung von Kreativ-Wettbewerben für Schüler
- Veranstaltung von Patientenkongressen

### **INTENSIVkinder**

#### **zuhaus e.V.**

**Am Kleuterbach 11**

**48249 Dülmen**

Tel.: 0 25 90/9 49 16

e-mail: [info@intensivkinder.de](mailto:info@intensivkinder.de)

Internet: [www.intensivkinder.de](http://www.intensivkinder.de)

Ansprechpartner/innen: Christiane Kolpatzik

MITGLIED IM KINDERNETZWERK

### **Arbeitsgemeinschaft Lebenswelten Kinder und Jugendliche mit Beatmung**

**Kinderklinik St. Nikolaus der AKH-Viersen gGmbH**

**Hoserkirchweg 63**

**41747 Viersen**

Tel.: 0 21 62/1 04 24 12

Fax: 0 21 62/1 04 23 88

e-mail: [c.a.@akh-viersen.de](mailto:c.a.@akh-viersen.de); [k.bauermees@arche-regenbogen.de](mailto:k.bauermees@arche-regenbogen.de); [mgrimm@boergel-gmbh.de](mailto:mgrimm@boergel-gmbh.de)

Internet: [www.lebens-welten.com](http://www.lebens-welten.com)

Internet: [www.lebens-welten.com](http://www.lebens-welten.com)

Ansprechpartner/innen: Herr Aring, Frau Bauermees, Frau Grimm

### **Selbsthilfegruppe Undine-Syndrom e.V.**

**- kongenitales zentrales**

**Hypoventilationssyndrom -**

**Wilhelm-Furtwänglerstr. 17**

**68259 Mannheim**

e-mail: [eva.brandenbusch@t-online.de](mailto:eva.brandenbusch@t-online.de);

[almos@cseke.de](mailto:almos@cseke.de)

Internet: [www.undinesyndrom.de](http://www.undinesyndrom.de)

Ansprechpartner/innen: 1. Vorsitzende: Eva Brandenbusch, 2. Vorsitzender: Dr. Almos Cseke