

# Das Smith-Magenis-Syndrom (SMS)

ist ein komplexes, hoch variables, entwicklungsneurologisches Syndrom, das u.a. mit Intelligenzminderung, Sprachentwicklungsverzögerung, Verhaltensauffälligkeiten und Schlafstörungen einhergeht. Die Symptome und der Schweregrad der Störung können interindividuell stark variieren. Jeder Fall ist einzigartig.

## Kognition:

- Allgemeine Entwicklungsverzögerung
- Sprachentwicklungsverzögerung
- Unfähigkeit, richtige Bewegungen auszuführen (Apraxie), inkl. Saug-, Schluck- und Kaustörungen
- Starkes Bedürfnis nach Struktur und wiederkehrenden Ritualen

## Schlaf-Wach-Störungen

- (massive) Ein- und Durchschlafprobleme
- Tagesschläfrigkeit

## Verhalten / Umwelt:

- Aufmerksamkeit forderndes Verhalten
- Wutausbrüche, destruktive Verhaltensweisen
- Impulsivität
- Aggressionen, selbstverletzendes Verhalten (Beißen, Kopfschlagen)
- Exzessives In-den-Mund-stecken von Objekten
- Stereotypes Saugen an den Fingern und Wedeln
- Erregbarkeit, Selbstumarmung, Drücken der Hand bei Aufregung

## Komorbidity

- Allgemeine muskuläre Hypotonie
- Infektionen (chronische Ohrenentzündungen)
- auffälliger Gang, oft auf Zehenspitzen
- Herzfehler, Nieren- Harnleiter- und Blasenprobleme, Hydrocephalus, Hodenhochstand
- Epilepsie (Absencen)

## Phänotypische Merkmale:

- kurze Statur
- Brachycephalie, flaches Mittelgesicht, breite Nasenwurzel
- nach unten gebogener Mund, markante Oberlippe
- raue Stimme
- kleine, breite Hände; kurze Finger und Zehen
- tiefe, schwer auslösbare Sehnenreflexe
- periphere Neuropathie (reduziertes Schmerz- und Temperaturempfinden)

## Ein seltener Gendefekt - leider noch seltener früh diagnostiziert!

Die Diagnosestellung ist in den ersten Lebensjahren selten, die dysmorphologischen Merkmale sind nicht sehr ausgeprägt. Hypotonie, Gedeihstörungen mit oral-motorischen Dysfunktionen. Abwehr gegen feste Nahrung und z. B. einem gastroösophagealen Reflux sind auffällig, aber zu unspezifisch für eine gesicherte Diagnose. Weil die Kinder einen wachen Eindruck machen und sozial zugewandt sind – von den Eltern oft beschrieben als besonders hübsches und „perfektes“, allerdings schläfriges und passives Baby, das selten schreit und vokalisiert –, kommt es nicht zu weiterer Diagnostik.

Die Veränderung am kurzen Arm des Chromosom 17 (17p11.2) ist oft bereits bei einer zytogenetischen Untersuchung erkennbar. Eine sichere Diagnose ist nur durch eine molekulargenetische Untersuchung (FISH) oder durch eine Array CGH Diagnostik feststellbar. 90% der Fälle treten aufgrund einer De-novo-Deletion am Gen 17p11.2 auf, die das RAI1-Gen einschließt; andere Fälle gehen zurück auf Mutationen am selben Gen. Die Auftretenswahrscheinlichkeit liegt bei 1:15 000.

Eine frühe Überweisung in die Genetik, aber auch frei verfügbare neue KI-Tools wie Face2Gene/GestaltMatcher helfen dabei, langjährige Diagnose-Odysseen und Leid betroffener Familien zu verhindern.

