

Nicolaides-Baraitser-Syndroms benötigen, können Sie sich gerne an eine der vier untenstehenden Ärztinnen wenden:

Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek

Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum
Düsseldorf, Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf,
Tel. 0211 81-12350, dagmar.wieczorek@hhu.de

PD Dr.med. Christiane Zweier

Humangenetisches Institut, Universitätsklinikum
Erlangen, Friedrich-Alexander-Universität
Erlangen-Nürnberg, Tel. 09131 85-22319
christiane.zweier@uk-erlangen.de

Prof. Dr. med. Gabriele Gillessen-Kaesbach

Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum
Schleswig-Holstein, Universität zu Lübeck,
Tel. 0451 500-50400, G.Gillessen@uksh.de

Dr. med. Nuria Brämshwig

Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum
Essen, Universität Duisburg-Essen,
Tel. 0201 723-4560, nuria.braemshwig@uni-due.de

Nicolaides-Baraitser-Syndrom
- eine sehr seltene Diagnose

www.chromatin-net.de



Was ist das Nicolaides-Baraitser-Syndrom und welche klinischen Zeichen liegen vor?

Das Nicolaides-Baraitser-Syndrom ist ein seltenes genetisch bedingtes Krankheitsbild, das durch eine variable Entwicklungsverzögerung, eine fehlende Sprachentwicklung und Krampfanfälle gekennzeichnet ist. Bei fast allen Patienten entwickelt sich in den ersten Lebensjahren ein großer Mund mit vollen Lippen. Typischerweise haben Patienten mit einem Nicolaides-Baraitser-Syndrom einen Kleinwuchs, einen kleinen Kopfumfang und eine spärliche Kopfbehaarung. Verdickte Fingergelenke gehören zu den typischen klinischen Befunden beim Nicolaides-Baraitser-Syndrom. Ferner können innere Fehlbildungen vorliegen.



Wer hat das Nicolaides-Baraitser-Syndrom erstmalig beschrieben?

Die Erstbeschreibung im Jahr 1993 geht auf die pädiatrische Neurologin Paola Nicolaides und den Humangenetiker Michael Baraitser zurück.

Was ist die genetische Ursache beim Nicolaides-Baraitser-Syndrom?

Mutationen (genetische Veränderungen, die krankheitsverursachend sind) finden sich bisher in einem Gen, dem SMARCA2-Gen, das zum SWI/SNF(SWIch/Sucrose Non-Fermentable)-Komplex, gehört. Hierbei handelt es sich um einen Komplex, der bei der Verpackung von DNA eine wichtige Rolle spielt. Meistens treten die Mutationen bei den betroffenen Kindern neu auf, d.h. es gibt nur ein betroffenes Kind in jeder Familie.



Gibt es eine Selbsthilfegruppe?

Eine Selbsthilfegruppe für Familien mit Coffin-Siris-Syndrom und Nicolaides-Baraitser-Syndrom wurde 2016 am Rande des Syndromtags in Erlangen initiiert. Als Ansprechpartnerin steht Ihnen die Projektmanagerin Frau Dr. Sabine Endeke gerne zur Verfügung (sabine.endeke@uk-erlangen.de).

Gibt es Experten für das Nicolaides-Baraitser-Syndrom?

Das Nicolaides-Baraitser-Syndrom ist eine sehr seltene Erkrankung. Bisher wurden weniger als 150 Patienten in der Literatur beschrieben. Daher kennen viele Ärzte dieses genetische Krankheitsbild nicht. Das Chromatin-Net-Konsortium ist ein Forschungsverbund, der vom Bundesministerium für Bildung und Forschung für drei Jahre mit einer Fördersumme von 1,4 Millionen gefördert wird. Der Schwerpunkt in diesem Konsortium liegt in der Erforschung der genetischen Grundlagen des Coffin-Siris- und des Nicolaides-Baraitser-Syndroms. Nähere Einzelheiten finden Sie bitte auf der Homepage:

www.chromatin-net.de

Wenn Sie einen ärztlichen Rat hinsichtlich des