

# 164 Geschlechtsgebunden-rezessiver Hydrozephalus

(Hydrozephalus infolge kongenitaler Stenose des Aquaeductus Sylvii)

Ein nur im männlichen Geschlecht beobachtetes Krankheitsbild mit Hydrozephalus bei Aquäduktstenose und mentaler Behinderung.

## Hauptauffälligkeiten

1. Makrozephalie – Hydrozephalie, Stenose des Aquaeductus Sylvii, Corpus-callosum-Agenesie, Septum-pellucidum-Agenesie, Hypoplasie der kortikospinalen Bahnen, geistige Behinderung, Spastik.
2. Flexionsdeformität des Daumens – adduzierter Daumen bei 25–44% der Patienten.

**Ergänzende Befunde** Porenzephalie Zyste. Kleiner Hirnstamm. Hydrozephalie kann auch erst nach der Geburt manifest werden, beginnt aber in der Regel nach der 20. SSW. Kongenitale idiopathische intestinale Pseudoobstruktion.

**Manifestation** Prä- und postnatal.

**Ätiologie** X-gebunden-rezessive Vererbung. Genlocus: Xq28, Gen: *LICAM*. – Überlappendes Spektrum des allelisch identischen MASA-Syndroms (»mental retardation – adducted thumbs – shuffling gait – aphasia«), der X-gebundenen Corpus-callosum-Agenesie, des CRASH-Syndroms (»corpus callosum-hypoplasia – retardation – adducted thumbs – spastic paraplegia – hydrocephalus«) und der spastischen Paraplegie Typ I.

**Pathogenese** Die Aquäduktstenose ist wahrscheinlich Folge des Hydrozephalus und der adduzierte Daumen ist kein sekundärer neurologischer Defekt, sondern ein Entwicklungsfelddefekt, d. h., es besteht eine lokale Atrophie bzw. Agenesie der *Musculi abductor und extensor pollicis longus*.

**MIM-Nummern** 307000, 303350, 304100.

**Häufigkeit** 1 auf 30000 männliche Geburten.

**Verlauf, Prognose** Schwer Erkrankte sterben prä- und bald postnatal. Nach therapeutischen Interventionen längeres Überleben.

**Differenzialdiagnose** Kongenitaler Hydrozephalus mit Katarakt – X-gebunden-rezessiver adduzierter Daumen – autosomal rezessiver adduzierter Daumen – X-gebunden-rezessive spastische Paraplegie Typ II und 16.

**Therapie** Ventrikuloamniotischer Shunt in 24. SSW. Nach der Sectio caesarea ventrikuloperitonealer Shunt.

**Zu den Abbildungen** Abb. 1–4: Männlicher Fetus, 21. SSW, präaurikuläres Anhängsel links, adduzierte Daumen beidseitig.

**Literatur** Bickers DS, Adams RD. Hereditary stenosis of the aqueduct of Sylvius as a cause of congenital hydrocephalus. *Brain* 1949; 72: 246–62. – Fryns JP et al. X linked complicated spastic paraplegia, MASA syndrome and X linked hydrocephalus owing to congenital stenosis of the aqueduct of Sylvius: variable expression of the same mutation at Xp28. *J Med Genet* 1991; 28: 429–31. – Ruiz JC et al. Mutations in L1-CAM in two families with X linked complicated spastic paraplegia, MASA syndrome and HSAS. *J Med Genet* 1995; 32: 549–52. – Bott L et al. Congenital idiopathic intestinal pseudo-obstruction and hydrocephalus with stenosis of the aqueduct of Sylvius. *Am J Med Genet A* 2004; 130A: 84–7. – Sgouros S et al. The International Infant Hydrocephalus Study: concept and rationale. *Childs Nerv Syst* 2006; 22: 338–45.

Geschlechtsgebunden-rezessiver Hydrozephalus

