

Fotoserien zur individuellen Entwicklung einzelner Personen mit WBS

Die folgenden Fotoserien von Personen in verschiedenen Altersstufen stammen von in Belgien lebenden Familien. Sie sind seit Januar 2005 auf der Internetseite der flämisch sprechenden WBS Selbsthilfegruppe „vzw Williams-Beuren syndroom“ (www.williamsbeuren.be) abgebildet. Der Abdruck in dieser Zeitung erfolgt mit Genehmigung von Paul Pyck, dem Vorsitzenden des belgischen Verbandes.

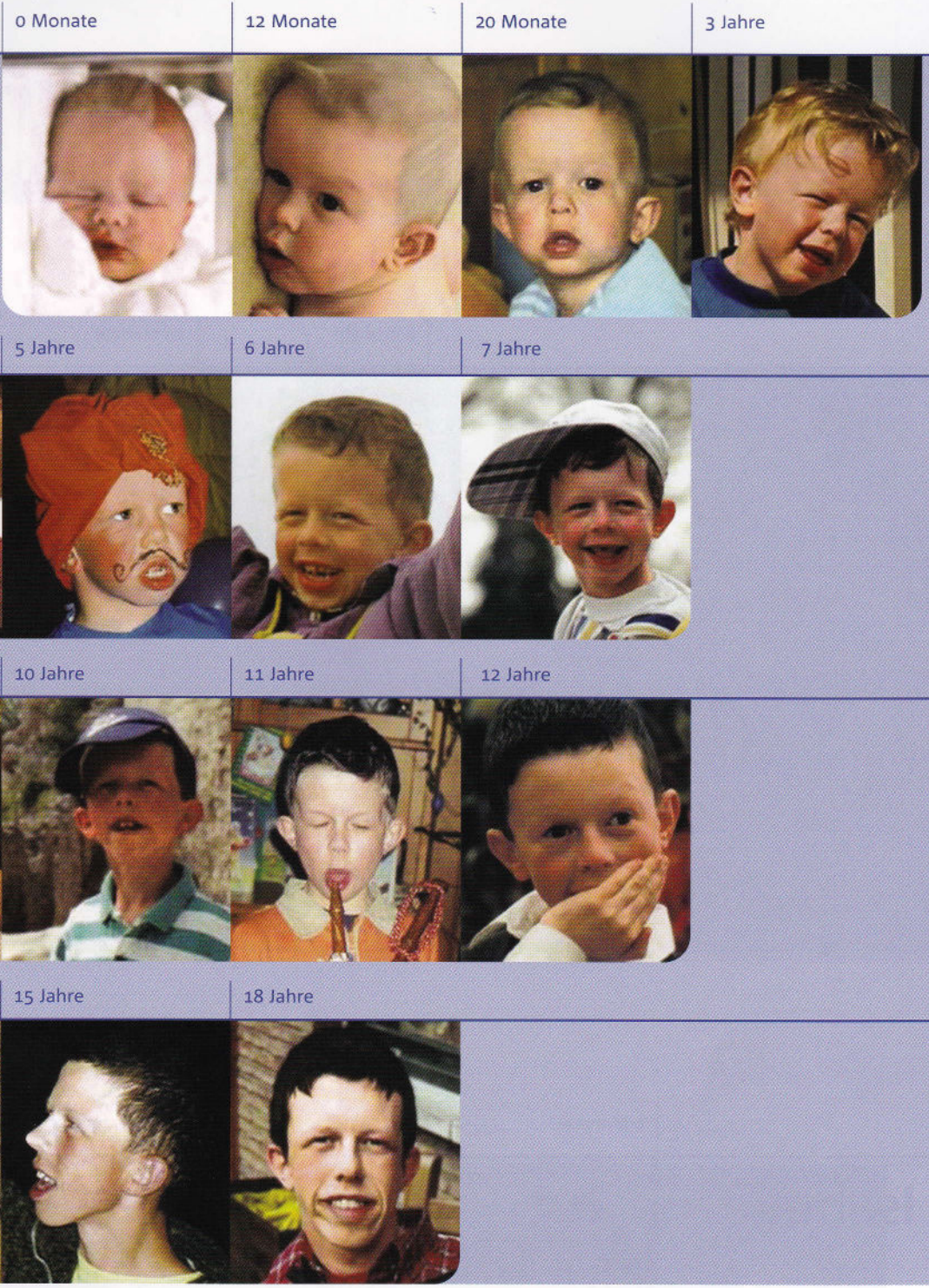
Die Bilder werden in dieser Zeitung aus mehreren Gründen nachgedruckt. Wie Sie wissen, können viele Gesichtsmkmale durch das Syndrom geprägt werden. Bereits 1958 wurde von Joseph Mc Parrot für Kinder mit kindlicher Hyperkalzämie die typischen Gesichtszüge beschrieben. Auch J.C.P. Williams und A. J. Beuren gehen in ihren Arbeiten Anfang der 60iger Jahre, als sie zum erstenmal das Syndrom in Verbindung mit der supralvalulären Aortenstenose beschreiben, ausführlich auf die Gesichtszüge ein und fügen Abbildungen bei, um die Ähnlichkeit der Betroffenen zu zeigen. Bei dem ersten Verdacht auf WBS und der anschließenden Diagnose spielt die Physiognomie neben dem Herzfehler eine wichtige Rolle. Lange Zeit erfolgte die Diagnose anhand derart phänotypischer Merkmale. Erst seit etwas über 10 Jahren wird der phänotypische Befund durch den molekulargenetischen FISH-Test abgesichert.

In der Literatur war es bei Fachleuten längere Zeit ein geflügeltes Wort, dass Kinder mit WBS wie Elfen oder Kobolde aussehen. Aber vermutlich haben Sie selber noch nie einen Elf oder Kobold getroffen, so dass diese Beschreibung nicht wirklich hilfreich ist und zum Glück langsam auch an Bedeutung verliert. Seit der Diagnose wissen Sie, dass Ihr Kind einige Gesichtszüge des Syndroms bereits zeigt und diese im Laufe der Jahre noch deutlicher ausbilden wird. Aber die ersten klinischen Bilder anderer Personen mit dem Syndrom, die Sie möglicherweise bei der Diagnose zu sehen bekommen, wirken in schwarz/weiß oft erschreckend, sind selten in Alltagssituationen aufgenommen und bestärken in der Regel die eher defizitorientierte Beschreibung über das Syndrom. Dabei kann es sehr hilfreich sein, anhand von Fotos einen ersten Eindruck zu gewinnen, was einen in Zukunft erwarten könnte.

Bei den folgenden Abbildungen sind die sogenannten „kraniofacialen“ Veränderungen, d. h. die Veränderungen am Schädel und Gesicht deutlich erkennbar. Für den erfahrenen Beobachter zeigt sich die Besonderheit bei jungen Kindern in der breiten Stirn, einem eher länglichen Schädel und bitemporalen Einbuchtungen. Die einen oft intensiv anschauenden Augen beeindrucken mit vollen Lidern, einer Hautfalte am inneren Rand des Augenlids (Epikanthale Falte), radspeichenähnlichen Einschlüssen in der Iris und einem häufig anzutreffendem Schielen. Bei einer kurzen Nase ist die Nasenwurzel meistens flach, die Nasenflügel eher ausladend. Hinzu kommen volle Wangen bei Kleinkindern, die vollen, wulstigen Lippen bei häufig breitem und offenstehendem Mund und langem Philtrum (Kuhle zwischen Oberlippe und Nase). Die Milchzähne sind meistens zu klein und haben weite Abstände, die zweiten Zähne sind in der Regel normal groß, aber stehen eher unregelmäßig. Anfangs wirken die Kinder durch ihren Kleinwuchs und die kindlichen Gesichtszüge jünger als sie wirklich sind. Mit den Jahren ändert sich diese Erscheinung. Das Gesicht wird länglicher, Erwachsene mit WBS scheinen schneller zu altern; ihre Haare werden früher grau und die Gesichtshaut ist weich.

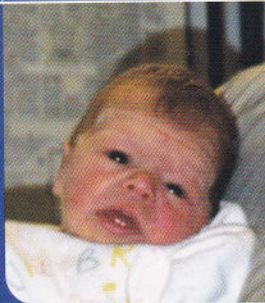
So gut inzwischen die für das WBS ursächlichen 28 Gene auch bekannt sind, fällt es doch schwer, ihre Wirkungsweise näher zu charakterisieren und mit dem Phänotyp in Verbindung zu bringen. Bisher ist am besten der Einfluß des Elastingens auf die Blutgefäße, die Haut und auch die Stimmbänder beschrieben. Im Jahre 2005 ist es einer Forschergruppe um May Tassabehj aus Manchester gelungen, den Einfluß des sogenannten „GTF2IRD1“ Gens auf die Ausprägung einiger Gesichtsmkmale, auf das Wachstum und neurologische Veränderungen nachzuweisen. Bei Mäusestämmen, denen dieses Gen fehlte, konnten mehrere Schädel- und Gesichtsveränderungen nachgewiesen werden (Abbildungen in Science, Heft 310). Sehr auffällig waren die vollen Augenlider und die kurze Nase. Aber diese Ergebnisse sind erst ein Einstieg in die Erforschung der Zusammenhänge und Mechanismen. Durch die Deletion auf einem Chromosom ist bei WBS die Genbalance und Gendosierung verändert. Einige Gene haben zudem regulierenden Einfluss auf Gene ausserhalb der Deletion. Ein Gen alleine reicht nicht zur ausreichenden Erklärung der beobachteten Effekte aus, deshalb ist von weiteren Untersuchungen an dem Tiermodell Maus auszugehen.

Bart



Fausto

0 Monate



10 Monate



17 Monate



23 Monate



Ellis

6 Monate



10 Monate



19 Monate



11 Jahre



12 Jahre



13 Jahre



15 Jahre



Isabelle

0 Monate



9 Monate



13 Monate



2 Jahre



3,5 Jahre



5 Jahre



6 Jahre



8 Jahre



10 Jahre



4 Jahre



6,5 Jahre



8,5 Jahre



10 Jahre



20 Jahre



25 Jahre



27 Jahre



3 Jahre



6 Jahre



9 Jahre



12 Jahre



33 Jahre



Thomas

5 Monate



1 Jahr



2 Jahre



9 Jahre



10 Jahre



Ken

1 Jahr



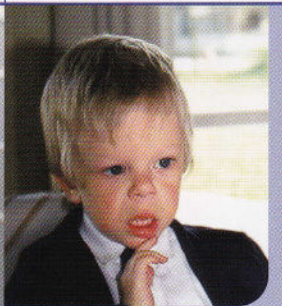
3 Jahre



4 Jahre



5 Jahre



11 Jahre



12 Jahre



3 Jahre



5 Jahre



6 Jahre



7 Jahre



12 Jahre



13 Jahre



6 Jahre



7 Jahre



9 Jahre



16 Jahre



16 Jahre

