

## **Chromosomal-genetische Symptomenbilder / Syndrome:**

Wenn sich mehrere Symptome von unterschiedlichen Organen in einem Bild zusammenfinden (zum Beispiel eine kleine Körpergrösse, eine psychomotorische Entwicklungsverzögerung und ein Problem am Herzen) dann muss an eine chromosomal genetische Ursache gedacht werden. Die Symptomenbilder werden oft als sogenanntes Syndrom bezeichnet. Viele dieser Syndrome haben eine spezifische chromosomal-genetische Ursache und können mit einer entsprechenden Chromosomen- oder sonstigen genetischen Untersuchung bestätigt werden. Sehr oft ist aber ein solches Symptomenbild auch durch verschiedenste genetische Muster erklärt und die Präsentation (Phänotyp) eines solchen Symptomenbildes kann sehr variabel sein, sodass bei vielen dieser Situationen keine spezifischen und ursächlichen chromosomal-genetische Auffälligkeiten gefunden werden können. Der Versuch, die ursächliche genetische Auffälligkeit zu finden, ist oft wie die Suche der Nadel im Heuhaufen. Wenn mit ausgedehnten genetischen Analysen (zum Beispiel Sequenzierung) genetische Abnormitäten gefunden werden, heisst dies oft noch nicht, dass die gefundene Auffälligkeit auch das Symptomenbild erklärt. Trotzdem ist es wichtig, diese Untersuchungen zu machen, um wenn immer möglich, Erklärungen für diese oft komplexen und schwerwiegenden Situationen zu finden, insbesondere wenn damit mögliche therapeutische oder prognostische Konsequenzen verbunden sind. Die Finanzierung dieser sehr teuren Analysen und auch eventuell möglicher spezifischer Therapien ist oft schwierig und muss dann über einen sogenannten Orphan Disease (seltene Krankheiten) Antrag angestrebt werden.

Die in der Kinderendokrinologie und in unserer Praxis regelmässig betreuten Symptomenbilder sind unter anderem folgende:

- Prader Willi-Syndrom
  - [Selbsthilfegruppe Schweiz](#)
  - [Selbsthilfegruppe International](#)
  - [Fachinformation Deutsch](#)
- Turner Syndrom
  - [Selbsthilfegruppe Schweiz](#)
  - [Fachinformation Deutsch](#)
- Silver-Russel-Syndrom
  - [Fachinformationen Deutsch](#)
  - [Fachinformationen Englisch](#)
- Klinefelter-Syndrom
  - [Selbsthilfegruppe Schweiz](#)
- Kallmann-Syndrom
  - [Fachinformationen Deutsch Wikipedia](#)
  - [Fachinformationen Deutsch Orpha](#)
  - [Fachinformationen Englisch](#)
- Marfan-Syndrom
  - [Selbsthilfegruppe Schweiz](#)
  - [Fachinformationen Deutsch](#)
- Ehlers-Danlos-Syndrom
  - [Selbsthilfegruppe Schweiz](#)
  - [Fachinformationen](#)
- Williams-Beuren-Syndrom
  - [Selbsthilfegruppe Schweiz](#)
- Rubinstein-Taybi-Syndrom
  - [Fachinformation Deutsch](#)

- Hypochondro- und Achondroplasie
  - [Selbsthilfegruppe Deutschland](#)
- Alström-Syndrom
  - [Fachinformationen](#)
- Angeborene Störungen der Hypophyse
- Genetische Adipositas Formen
- Genetische Diabetes Formen