

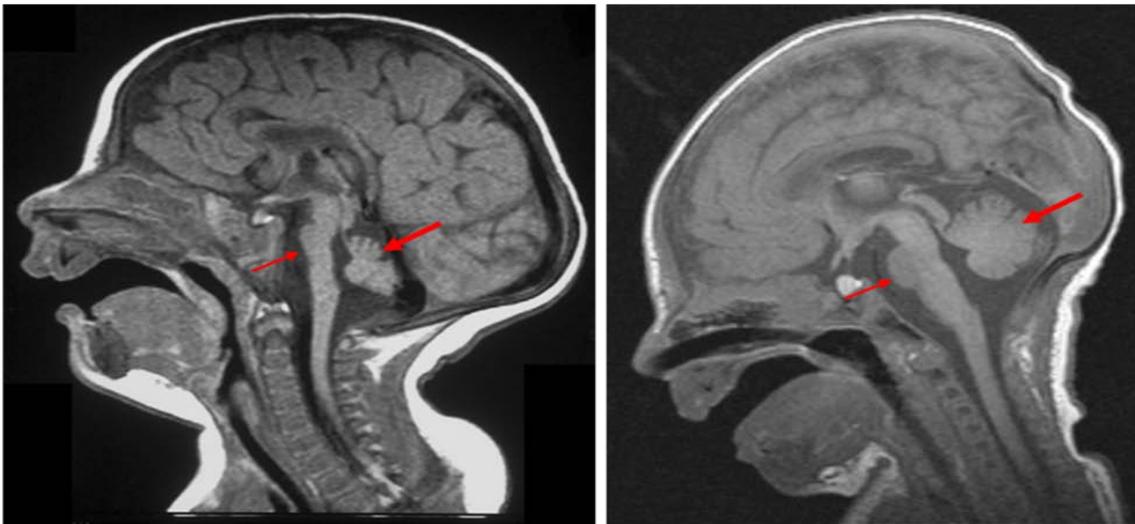
PCH2-Studie:

"Natürlicher Verlauf der Pontocerebellären Hypoplasie Typ2"

Kurzbeschreibung :

Die ponto-cerebelläre Hypoplasie (PCH-Syndrom) ist eine seltene vererbte Erkrankung. Dabei sind Teile des Gehirns - Kleinhirn und Brücke - zu klein angelegt. Die Diagnose wird durch eine Bildgebung (MRT-Untersuchung, siehe Illustration) in Kombination mit dem klinischem Krankheitsbild gestellt. Ein genetischer Nachweis ist möglich.

Es gibt bisher sehr wenige Beschreibungen des Krankheitsbildes – insbesondere bezüglich des klinischen Verlaufs. Das klinische Bild wurde bisher in der Literatur nur sehr cursorisch dargestellt: schwere geistige Behinderung, progrediente Mikrozephalie (fortschreitende Zunahme eines zu kleinen Kopfes), Dyskinesie (auffällige Bewegungen), Schluckstörung und Epilepsie.



Kernspinbild eines **PCH2 Kindes (links)** im Vergleich zu einem **normalen Kind (rechts)**. Die dünnen Pfeile weisen auch die Brücke (Pons), die dicken auf den Kleinhirnwurm (Cerebellum); beides ist beim PCH2 Kind verschmälert, hypoplastisch – daher pontocerebelläre Hypoplasie

Von der Selbsthilfegruppe der Eltern betroffener Kinder wurde die Bitte an uns herangetragen, die Erkrankung detaillierter zu beschreiben. Die Elterninitiative umfasst Familien von insgesamt 30 Patienten in Deutschland.

Die Studie ist für weitere Betroffene offen.

Ziele dieser Studie sind: eine genaue klinische Beschreibung des natürlichen Verlaufs mittels eines Fragebogens und eine genaue Ausmessung des Kleinhirns und der Pons (Brücke) anhand der MRT-Bilder. Wir erhoffen uns davon ein besseres Verständnis des Krankheitsbildes und damit bessere Beratungsmöglichkeiten für betroffene Familien

Kontakt:

cand. med, Saskia Frölich (saskia.froelich@gmail.com)

Dr. med. Iciar Sánchez-Albisua (iciar.sanchez@med.uni-tuebingen.de)