

Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) bei Escobar Syndrom



Bilder. Postpartale Bilder des Kindes mit diesen multiplen Kontrakturen der Gelenke, Fuss- und Hand/Finger-Fehlstellungen und den bereits pränatal nachgewiesenen Kopfauffälligkeiten

Arthrogryposis multiplex congenita ist eine klinische Entität, welche das Vorhandensein von mindestens zwei Kontrakturen an mindestens zwei Gelenken voraussetzt. Über 400 verschiedene Ursachen sind mit diesem Bild assoziiert worden. Eine alterierte neurologische Entwicklung des Feten/Kindes ist meist verantwortlich für das klinische Erscheinungsbild, welches erheblich variieren kann je nach zugrundeliegender Ätiologie. Im vorgestellten Fall wurden nach unauffäl-

ligem klassischem Karyotyp und Microarrayanalyse nachträglich spezifische Untersuchungen, welche die Arthrogryposis-Syndrome abdecken, durchgeführt. Dabei wurde beim Feten eine Compound-Heterozygotie im CHRNG-Gen nachgewiesen. Dieser Befund ist mit grösster Wahrscheinlichkeit für die klinische Symptomatik verantwortlich und vereinbar mit der Diagnose eines Escobar-Syndroms oder eines Multiplen Pterygium-Syndroms.

Diese, dann auch bei den Eltern nachgewiesenen, unterschiedlichen Varianten (Tabelle) werden als pathogen eingestuft und folgen einem autosomal-

rezessiven Erbgang (OMIM 265000, 253290). Alle folgenden Kinder haben ein Risiko von 25%, ebenfalls an einem Escobar Syndrom zu erkranken.

Tabelle. Darstellung der unterschiedlichen Varianten im CHRNG-Gen beider Elternteile

Gen	Accession-Nr.	Exon	Variante/ cbSNP ID	Zygotie	Ursprung	Erbgang	Klassierung
<i>CHRNG</i>	NM_005199.5	5	c.459dup p.(Val154Serfs*24) rs774279192	het	paternal	AR	pathogen
<i>CHRNG</i>	NM_005199.5	7	c.753_754del p.(Val253Alafs*44) rs767503038	het	maternal	AR	pathogen

AR: autosomal-rezessiv; het: heterozygot; hom: homozygote. Klassierung gemäss Kriterien des American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) (Richards S. et al. 2015, *Genet Med* 17: 405–424).