

Wenn Sie einen ärztlichen Rat hinsichtlich des Coffin-Siris-Syndroms benötigen, können Sie sich gerne an eine der vier untenstehenden Ärztinnen wenden:

Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek

Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum
Düsseldorf, Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf,
Tel. 0211 81-12350, dagmar.wieczorek@hhu.de

PD Dr.med. Christiane Zweier

Humangenetisches Institut, Universitätsklinikum
Erlangen, Friedrich-Alexander-Universität
Erlangen-Nürnberg, Tel. 09131 85-22319,
christiane.zweier@uk-erlangen.de

Prof. Dr. med. Gabriele Gillessen-Kaesbach

Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum
Schleswig-Holstein, Universität zu Lübeck,
Tel. 0451 500-50400, G.Gillessen@uksh.de

Dr. med. Nuria Brämswig

Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum
Essen, Universität Duisburg-Essen,
Tel. 0201 723-4560, nuria.braemswig@uni-due.de

Coffin-Siris-Syndrom
- eine sehr seltene Diagnose

www.chromatin-net.de



Was ist das Coffin-Siris-Syndrom und welche klinischen Zeichen liegen vor?

Das Coffin-Siris-Syndrom ist ein seltenes genetisch bedingtes Krankheitsbild, das durch eine milde bis schwere Entwicklungsverzögerung gekennzeichnet ist, die sich bei allen Patienten findet. Typisch sind zu kleine oder fehlende Nägel an den fünften Fingern oder Zehen. Bei fast allen Patienten entwickeln sich im Laufe des Schulkindalters gröbere Gesichtszüge. Es finden sich betonte Augenbrauen, lange Lidspalten und ein großer Mund mit vollen Lippen. Typischerweise haben Patienten mit einem Coffin-Siris Syndrom einen Kleinwuchs, Fütterungsprobleme, einen kleinen Kopfumfang, eine vermehrte Körperbehaarung und eine spärliche Kopfbehaarung. Es können auch Hirnfehlbildungen, Herzfehler, Auffälligkeiten der Genitalien oder der Nieren vorliegen.

Wer hat das Coffin-Siris-Syndrom erstmalig beschrieben?

Die Erstbeschreibung geht auf den amerikanischen Pädiater Grange S. Coffin und die Radiologin Evelyn Siris zurück, die das Syndrom 1970 erstmalig beschrieben haben.

Was ist die genetische Ursache beim Coffin-Siris-Syndrom?

Mutationen (genetische Veränderungen, die krankheitsverursachend sind) finden sich in verschiedenen Genen, die zum SWI/SNF(SWItch/Sucrose Non-Fermentable)-Komplex, gehören. Hierbei handelt es sich um einen Komplex, der bei der Verpackung von DNA eine wichtige Rolle spielt. Am häufigsten findet man Mutationen im ARID1B-Gen. Meistens treten die Mutationen bei den betroffenen Kindern neu auf, d.h. es gibt nur ein betroffenes Kind in jeder Familie.

Gibt es eine Selbsthilfegruppe?

Eine Selbsthilfegruppe für Familien mit Coffin-Siris-Syndrom und Nicolaides-Baraitser-Syndrom wurde 2016 am Rande des Syndromtags in Erlangen initiiert.

Als Ansprechpartnerin steht Ihnen die Projektmanagerin Frau Dr. Sabine Endeke gerne zur Verfügung (sabine.endeke@uk-erlangen.de).

Gibt es Experten für das Coffin-Siris-Syndrom?

Das Coffin-Siris-Syndrom ist eine sehr seltene Erkrankung. Bisher wurden nur etwa 200 Patienten in der Literatur beschrieben. Daher kennen viele Ärzte dieses genetische Krankheitsbild nicht. Das Chromatin-Net-Konsortium ist ein Forschungsverbund, der vom Bundesministerium für Bildung und Forschung für drei Jahre mit einer Fördersumme von 1,4 Millionen gefördert wird. Der Schwerpunkt in diesem Konsortium liegt in der Erforschung der genetischen Grundlagen des Coffin-Siris- und des Nicolaides-Baraitser-Syndroms. Nähere Einzelheiten finden Sie bitte auf der Homepage:

www.chromatin-net.de

