

Was ist BWS?

Familieninformationstreffen
Beckwith- Wiedemann Syndrom Spektrum
23. und 24. Juni in Hannover



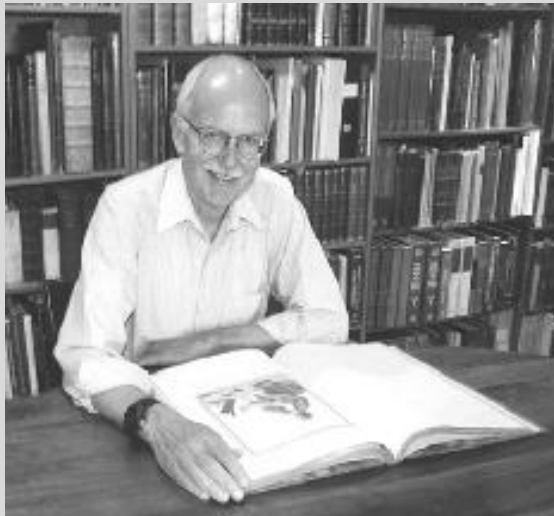
Medizinische Hochschule
Hannover

Was ist BWS?

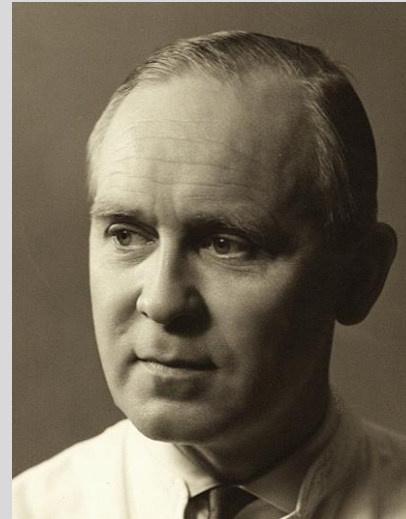
1. Erstbeschreibung und Epidemiologie
2. Genetische Ursachen
3. Begriffsdefinition Beckwith-Wiedemann Syndrom Spektrum
4. Klinische Symptomatik
5. Klinische Diagnosekriterien
6. Organbezogene Vorsorge
7. Ausblick weiteres Programm



1. Erstbeschreibung und Epidemiologie



J.B. Beckwith



H.-R. Wiedemann

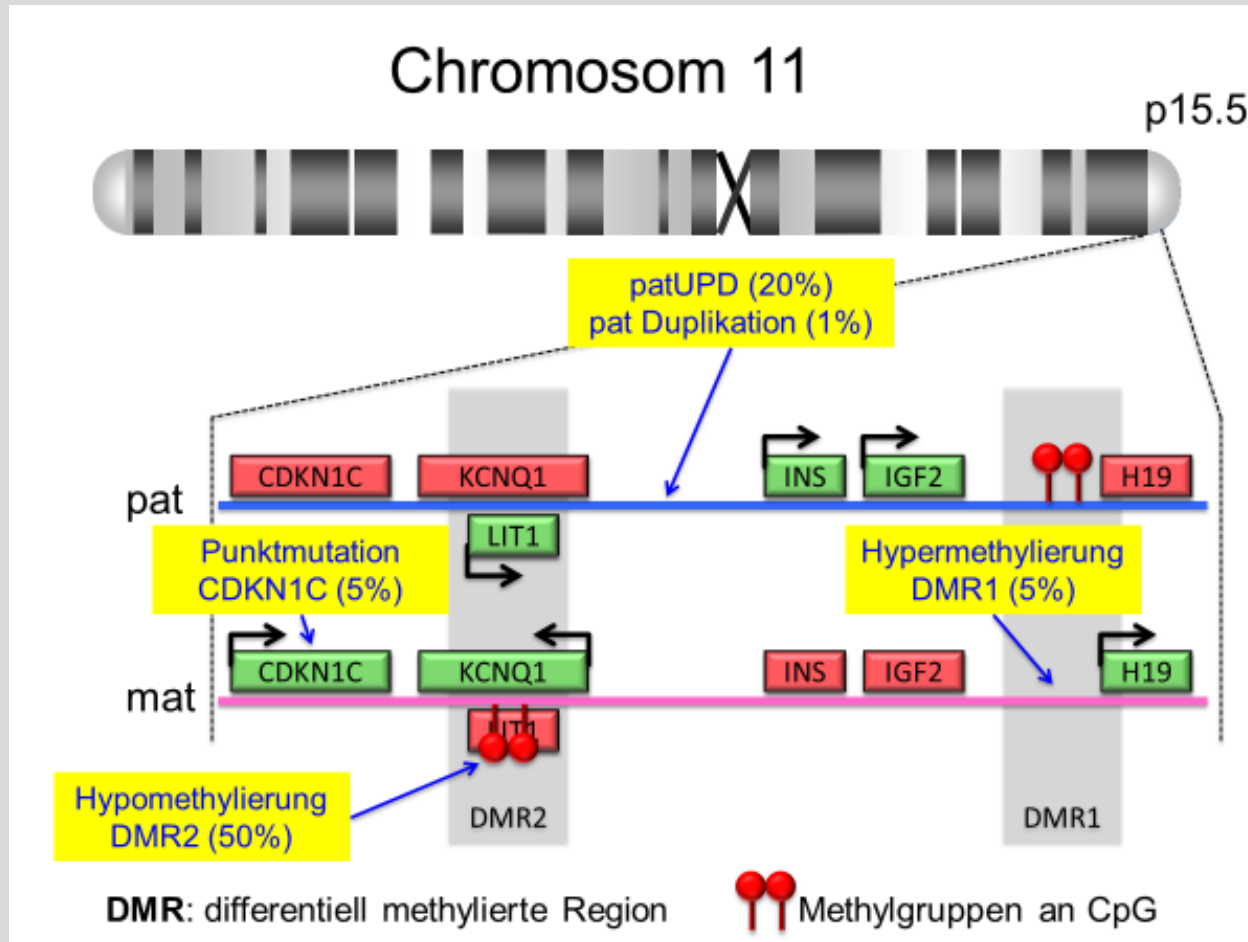
Mitte 1960: Erstbeschreibung eines Syndroms mit familiärer Form von Nabelbruch, Großwuchs und vergrößerter Zunge.

→ Beckwith-Wiedemann Syndrom

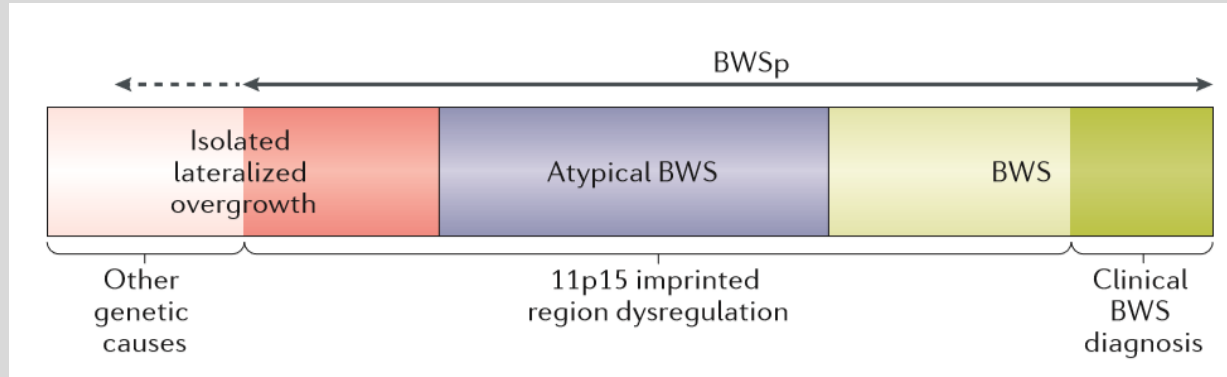
1. Erstbeschreibung und Epidemiologie

- Synonyme: Wiedemann-Beckwith Syndrom, Exomphalus-Makroglossie-Gigantismus Syndrom (EMG)
- Häufigkeit: ~1:10.340 Lebendgeburten
- erbliche Erkrankung
- variable Auffälligkeiten: große Zunge, großer Körper, asymmetrisches Wachstum, niedrige Blutzuckerwerte nach der Geburt und ein erhöhtes Krebsrisiko im Kindesalter

2. Genetische Ursachen



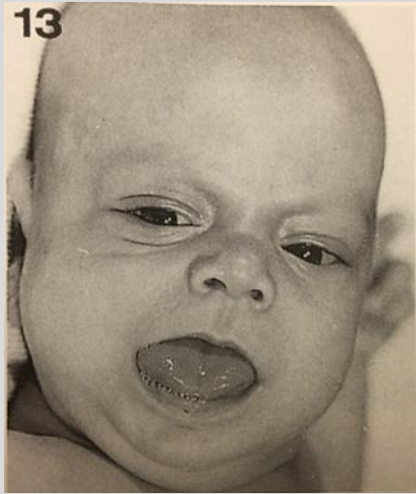
3. Begriffsdefinition Beckwith-Wiedemann Syndrom Spektrum



BWS-Spektrum beinhaltet:

- Klassisches BWS mit typischen Symptomen und nachgewiesener genetischer Veränderung
- Klinisch diagnostiziertes BWS mit typischen Symptomen ohne nachgewiesene genetische Veränderung
- Atypisches BWS mit nachgewiesener genetischer Veränderung ohne klassische Symptome
- Isolierter einseitiger Großwuchs mit klassischer genetischer Veränderung

4. Klinische Symptomatik



4. Klinische Symptomatik



4. Klinische Symptomatik

Häufigkeiten der Symptome:

▪ große Zunge		85%
▪ Großwuchs (vor/ nach Geburt)		67%
▪ Bauchwanddefekte	allgemein	68%
	Nabelbruch	44%
	Rektusdiastase	22%
▪ große Organe	allgemein	53%
	große Nieren	38%
	große Leber	37%
	große Milz	16%

4. Klinische Symptomatik

Häufigkeiten der Symptome:

- | | |
|---------------------------------------|-----|
| ▪ einseitiger Großwuchs | 37% |
| ▪ Unterzuckerung im Neugeborenenalter | 51% |
| ▪ Nävus flammeus im Gesicht | 52% |
| ▪ Ohrgrübchen/ Ohrfalten | 63% |
| ▪ Nierenfehlbildungen | 52% |
| ▪ Herzfehlbildungen | 20% |

5. Klinische Diagnosekriterien

Hauptkriterien (2 Punkte pro Symptom)	Nebenkriterien (1 Punkt pro Symptom)
große Zunge	hohes Geburtsgewicht >+2SD
Nabelbruch	Nävus flammeus (Portweinfleck) im Gesicht
einseitiger Großwuchs	viel Fruchtwasser/ große Plazenta
Mehrere od. beidseitige Wilms-Tumore od. die sog. Nephroblastomatose	Ohrfalten, Ohrgrübchen
erhöhter Insulinspiegel	Vorrübergehend erhöhter Insulinspiegel
besondere pathologische Befunde der Nebenniere, der Plazenta, der Bauchspeicheldrüse (Adrenokortikale Zytomegalie, plazentale mesenchymale Dysplasie, Pankreasadenomatose)	Typische BWS Tumore (Neuroblastom, Rhabdomyosarcom, einseitiger Wilms-Tumor, Hepatoblastom, Adrenocortikales Karzinom, Phäochromozytom)
	große Niere/ Leber
	Nabelhernie/ sog. Rektusdiastase

5. Klinische Diagnosekriterien

- bei ≥ 4 Punkten: Diagnose eines klassischen BWS
- bei ≥ 2 Punkten: weitere genetische Diagnostik empfohlen

6. Organbezogene Vorsorge

	bei Diagnose	während der Kindheit jährlich	bei Übergang in Erwachsenenversorgung
Messung von Gewicht, Länge, Kopfumfang	x	x	x
Kontrolle Beinlängendifferenz/ Asymmetrie	x	x	x
Kontrolle von Komplikationen bei großer Zunge	x	x	x
Versorgung eines Bauchwanddefektes	x		
Screening für Unterzuckerung (nur bei Geburt)	x		
Untersuchung Herz	x	o	x
EKG	o	o	o
Untersuchung auf Hinweise für Tumore	x	x	x

6. Organbezogene Vorsorge

	bei Diagnose	während der Kindheit jährlich	Bei Übergang in Erwachsenenversorgung
Ultraschall Bauch	x	x (alle 3 Mon. bis 7.LJ, außer IC2LOM)	
Molekulargenetische Diagnostik	x		o (wenn vorher negativ)
Genetische Beratung anbieten	x		x

x = empfohlen

o = individuell abwägen

7. Ausblick weiteres Programm



Familieninformationstreffen Beckwith-Wiedemann Syndrom Spektrum 23. und 24. Juni in Hannover

Für Familien, Angehörige und Interessierte



Programm Samstag, 23.06.2018

- ab 11:30 Uhr Eintreffen/ Registrierung/ Mittagessen
- 13:00 Uhr Begrüßung
Prof. Dr. C. Kratz
Direktor, Klinik für Päd. Hämatologie und Onkologie, Hannover
- 13:15 Uhr Was ist BWS?
Dr. R. Nemetschek
Fachärztin, Päd. Hämatologie und Onkologie, Hannover
- 13:40 Uhr Genetische Testung und Beratung
Prof. Dr. T. Eggermann
Institut für Humangenetik, Uniklinik RWTH Aachen
- 14:20 Uhr Diagnostik und Behandlung von Lebertumoren
Dr. B. Häberle
Betreuung Hepatoblastomstudie, Oberärztin, Kinderchirurgische Klinik im von Haunerschen Kinderspital München
- 15:00 Uhr Kaffeepause
- 15:40 Uhr Kinderorthopädische Intervention bei Beinlängendifferenz und Hemihypertrophie
Dr. K. Radtke
Fachärztin, Sektion Kinder- und Neuroorthopädie, Annastift, Hannover
- 16:20 Uhr Das Beckwith-Wiedemann Syndrom aus Sicht des Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgen
Dr. Dr. R. Zimmerer, Prof. Dr. F. Tavassol
Oberärzte, Klinik für Rekonstruktive Gesichtschirurgie, Hannover
- 17:00 Uhr Kaffeepause
- 17:20 Uhr Mein Kind hat BWS – ein Bericht zur Elternsicht
Lena Heidler
- 18:00 Uhr BWS Support Group – über den Aufbau einer Selbsthilfeorganisation
Robert Baker
Beckwith Wiedemann Support Group, United Kingdom
- ab 19 Uhr Ausklang mit Abendessen in der MH Hannover
Gelegenheit der Interaktion mit den Experten

Programm Sonntag, 24.06.2018

- 9:30 Uhr Diagnostik und Behandlung von Nierentumoren
Prof. Dr. N. Graf
Studienleiter Nephroblastomstudie, Leiter Päd. Hämatologie und Onkologie, Universität des Saarlandes
- 10:10 Uhr Früherkennung und Krebsvorsorge
Prof. Dr. C. Kratz
Direktor, Klinik für Päd. Hämatologie und Onkologie, Hannover
- 10:50 Uhr Kaffeepause
- 11:30 Uhr Psychologischer Erkenntnisstand bei Kindern mit BWS und ihren Familien
J. Vogel
Kinder- und Jugendlichentherapeutin in Ausbildung, Päd. Hämatologie und Onkologie, Hannover
- 12:10 Uhr Vorstellung des BWS Registers
C. Dutzmann
Studienärztin Krebsprädispositionsregister, Hannover
- 12:40 Uhr Aktuelle Forschung beim BWS
Prof. Dr. Dr. D. Prawitt
Leiter AG Molekulare Pädiatrie, Universitätsmedizin Mainz
- ab 13:30 Uhr Mittags-Snack
Gelegenheit der Interaktion mit den Experten