



Während ein Schlaganfall bei Erwachsenen häufig durch Zivilisationskrankheiten wie Arteriosklerose, Nikotinmissbrauch oder erworbene Fettstoffwechselstörungen verursacht wird, **müssen bei einem Kind mehrere Faktoren zusammenkommen, damit es einen Schlaganfall erleidet.** Eine genetische Veranlagung kann einer dieser Faktoren sein.

Gene tragen die Information für die Bildung von Eiweißen. Wenn Gene verändert sind (=Mutationen), ist das Eiweiß in seiner Funktion beeinträchtigt. Diese Störungen führen dann zu einer Erkrankung.

## Erhöhte Thromboseneigung

Verschiedene Eiweiße im Blut regeln die Blutgerinnung. Mutierte Gene der so genannten Blutgerinnungsfaktoren II oder V (Leiden) erhöhen die Gerinnungsneigung. Diese Mutationen sind häufig: Jeder 20. Deutsche hat eine Faktor V Leiden Mutation.

## Erkrankungen der roten Blutkörperchen

Genetische Veränderungen im Blutfarbstoff dem sogenannten Hämoglobin führen dazu, dass die Blutkörperchen verkleben und die kleinen Gefäße verstopfen (z.B. Sichelzellanämie, Thalassämie).

## Bindegewebserkrankungen

Bestimmte Eiweiße regeln den Auf- und Abbau von Bindegewebe. Bei - seltenen - genetisch bedingten Erkrankungen kann dieses Gleichgewicht gestört sein, sodass Blutgefäße durch die Ablagerung von zu viel produziertem Bindegewebe verstopft werden. Für die Bindegewebserkrankung Morbus Fabry, die im Vollbild bei Jungen auftritt und durch zunächst unerklärliche Schmerzen an Händen und Füßen auffällt, steht seit einiger Zeit eine Enzymersatztherapie zur Verfügung!

Andere Gene sind für die Zusammensetzung des Bindegewebes wichtig (Collagen, Elastin). Mutationen in diesen Genen führen zu einer brüchigen Gefäßwand und damit entweder zu einem Einriss (Dissektion) mit der Folge einer Durchblutungsstörung (Ischämie) oder zu einem Platzen des Gefäßes mit der Folge einer Hirnblutung.

Fehlbildungen der Gehirngefäße können zu Ausbeulungen der Gefäße (Aneurysmen) oder zur Bildung von vielen kleinen Gefäßen anstelle von einem (Kavernöse, Hämangiome) führen. Beide Erkrankungen sind mit einem hohen Risiko einer Hirnblutung verbunden. Diese Gefäßfehlbildungen können familiär gehäuft vorkommen oder Teil von übergeordneten, genetisch bedingten Erkrankungen sein (z. B. Von Hippel Lindau, Rendu Osler, Moya-Moya).

## Herzerkrankungen

Angeborene Herzfehler sind meist genetisch bedingt. Strukturelle Veränderungen am Herzen oder Herzrhythmusstörungen erleichtern die Gerinnsel-Bildung. Auch mit der operativen Korrektur der Herzfehler ist ein erhöhtes Schlaganfall-Risiko verbunden.

## Autoimmunerkrankung der Blutgefäße

Rheuma-ähnliche Prozesse (Autoimmunerkrankungen) können eine so starke Entzündung einzelner Hirngefäße verursachen, dass sich diese verschließen.

## Stoffwechselstörungen

Eine genetisch bedingte, massive Erhöhung der Fette (Cholesterin, Triglyceride) oder eine schlechte Einstellung eines jugendlichen Diabetes mellitus können über eine vorzeitige Arteriosklerose zum Schlaganfall führen.

Der Text wurde uns mit freundlicher Unterstützung von Frau Dr. med. Stephanie Spranger ([www.praxis-fuer-humangenetik.de](http://www.praxis-fuer-humangenetik.de)) zur Verfügung gestellt.

Letzte Aktualisierung: 12. Oktober 2017