

Syndrome

R. Fröscher

Frage

Ich hatte kürzlich mit dem Sprintzen-Syndrom zu tun und fand in den gängigen Lexiken nichts, auf Medline aber genau ein Zitat. Wann ist ein Syndrom ein Syndrom? Wer muss wo ein Syndrom einreichen, um es «patentieren» zu lassen? Wer befindet darüber? Wo wird es dokumentiert, registriert und archiviert? Und unter welchen Bedingungen akzeptieren die grossen Zeitschriften (NEJM, BMJ, Lancet etc.) das X-Syndrom?

Vielleicht hat ein emeritierter Professor einmal etwas Zeit, um darüber etwas «in wissenschaftlicher Form» zu schreiben.

Antwort

Ob ein Emeritierter mehr Zeit hat als vor der Emeritierung, ist umstritten. Und ob das Anliegen «wissenschaftlich» abgehandelt werden kann, ist eine andere Frage. Aber das Anliegen ist legitim:

«Ein Syndrom (S) ist eine Gruppe von Symptomen oder Zeichen, die zusammen auftreten und die mit einiger Zuverlässigkeit eine bestimmte Krankheit oder bestimmte auslösende Umstände anzeigen.» Das ist eine oder keine Definition [1]. Seit Hippokrates' Zeiten, aus denen der Begriff stammt, hat er verschiedene andere Definitionen erfahren. Bald werden das Nicht-Zufällige, der Aspekt des «Überraschenden», zeitliches Zusammentreffen, Entwicklung und Abklingen der Symptome, im Falle genetischer Syndrome ursächlich verbundene, multiple Anomalien oder die einheitliche (homogene) oder nicht-einheitliche (heterogene) Ursachenkette in diese Definitionen eingebaut. Dem Begriff Syndrom verwandt sind eine Reihe anderer Begriffe, wie Komplex/Cluster (das gleichzeitige Vorhandensein von Symptomen ohne Aussage über deren gegenseitige Beziehung), Assoziation (vorwiegend in der Genetik gebrauchter Begriff für das «überzufällige Auftreten mehrerer kongenitaler Anomalien», neuerdings für «in der Blastogenese auftretende Fehlbildungen unbekannter Ursache»), Sequenz (identisch mit Syndrom der Gruppe 2, siehe unten), Morbus (meist mit dem Eponym des Erstbeschreibers oder Entdeckers belegtes, etabliertes Krankheitsbild) etc.

Wann ist ein Syndrom ein Syndrom?

Es lassen sich verschiedene Gruppen von Syndromen unterscheiden und wie folgt charakterisieren [2]:

- 1 die Syndrome im engeren Sinn (sogenannt ätiologische Syndrome) haben einheitliche Ätiologie, unbekannte Pathogenese und einen definierten Phänotyp. Beispiel: Marfan-Syndrom. Die zunehmende Zahl von Syndromen aus der Genetik gehört mehrheitlich zu dieser Gruppe.
- 2 die sogenannten Sequenzen (auch pathogenetische Syndrome genannt) zeichnen sich aus durch eine heterogene oder unbekannte Ätiologie, homogene Pathogenese und definierten Phänotyp. Beispiele: die meisten Syndrome der inneren Medizin (Cushing-S, Malabsorptions-S), Kinderheilkunde und Neurologie (Brown-Séquard-S, subclavian-steal-S).
- 3 die dritte Gruppe umfasst klinische Bilder, Phänotypen oder Symptomenkomplexe. Ihre Ätiologie ist heterogen oder unbekannt, ebenso die Pathogenese, aber der Phänotyp ist definiert. Zahlreich sind die Beispiele aus der Psychiatrie, wo die pathogenetischen Grundlagen spärlicher sind als auf andern Gebieten (Panik-S, chronic-fatigue-S).

Syndrome, Sequenzen und Symptomenkomplexe haben gerade wegen des im Begriff enthaltenen Charakters des «Vorläufigen», «Unsicheren», «Ungelösten» oder der «begrenzten Kenntnis» Signalfunktion. Sie wecken Neugier – im Gegensatz zum etablierten Krankheitsbegriff. Es ist aber unschwer zu erkennen, dass die verschiedenen Gruppen eine unterschiedliche «Erkenntnisdichte» aufweisen. Der Kliniker weiss, muss wissen, dass noch Erkenntnislücken zu schliessen sind – generell und im Einzelfall. Dennoch beendet die Etikette «chronic-fatigue-S» oder «Panik-S» etc. allzu oft die Suche nach einer eigentlichen Ursache oder einer korrekten Diagnose.

Syndrome werden erkannt, beschrieben, publiziert. Dann werden sie anerkannt, etabliert (lokal oder international?) oder gehen vergessen (weil zu selten, zu wenig fundiert – oder weil sie sich als zufälliges Zusammentreffen erweisen), oder sie machen mit zunehmender Erkenntnis über Ätiologie und Pathogenese einem Krankheitsbegriff Platz. In ihrem Überleben bedroht sind wohl vor allem die Syndrome der dritten Gruppe, jener mit der geringsten «Erkenntnisdichte».

Syndrome werden mit Eponymen (Beispiel: Cushing-S), Buchstabenkombinationen oder Akronymen (der Aufreihung der Symptome entsprechend [Beispiel MELAS-S: myopathy, encephalopathy, lactic acidosis, stroke like episodes]) versehen oder nach der Ätiologie, der Pathogenese, dem Hauptsymptom, Einzel-

merkmalen oder Sequenz von Teilsymptomen etc. benannt – ganz nach dem Geschmack des Erstbeschreibers (der offenbar nicht immer mit ihrem Entdecker identisch ist).

Wer entscheidet, patentiert, registriert?

Wer entscheidet darüber, ob ein Syndrom Eingang in die Literatur, die grossen medizinischen Zeitschriften und den medizinischen Alltag findet? Das ist im wesentlichen der Markt, die Glaubwürdigkeit des «mehr-als-Zufälligen», die Bedeutung, die Häufigkeit – Entscheidungsträger, bei denen man sich nicht anmelden, nichts einreichen und nichts patentieren lassen kann!

In der Tat weiss jedermann: Nicht alle Syndrome sind ernst zu nehmen. Oft haben sie nur

lokale Bedeutung. Gelegentlich sollen sie offenbar auch schlicht erfunden werden, um einen ehrgeizigen Kollegen zu necken. Andere sind – wie das «sudden infant death-S» – gar keine Syndrome, weil es sich nicht um «eine Gruppe von Symptomen» handelt oder weil das Anhängsel «Syndrom» nichts bringt (z.B. Ikterus-Syndrom).

Wer mehr und Genaueres wissen will, halte sich an die Medline – oder den «Leiber» [2], die einzige mir bekannte einschlägige Quelle, die zahllose Syndrome aller Arten enthält – und in der das Sprintzen-Syndrom (zu Recht oder Unrecht?) nicht aufgeführt wird.

Bruno Truniger, Luzern

Literatur

1 Academic Press Dictionary of Science and Technology. Morris Chr, Ed. Academic Press, San Diego, New York, Boston 1992.

2 Spranger J: Der Syndrom Begriff. In: Leiber: Die klinischen Syndrome. Syndrome, Sequenzen und Symptomenkomplexe. Adler G, Burg G, Kunze J, Pongartz D, Schinzel A und Spranger J (Eds.) 8. Aufl., Urban & Schwarzenberg, München, 1996, p. 25-31.