

Mowat-Wilson-Syndrom

> Definition und Ursache

Erst im Jahr 1998 haben Mowat und Wilson ein neues Syndrom mit einer ausgeprägten Entwicklungsstörung und Mikrozephalie und dem im Folgenden beschriebenen charakteristischem Aussehen entdeckt. Es findet sich in rund der Hälfte aller Fälle auch eine Kombination mit einem Morbus Hirschsprung.

Verursacht wird das Mowat-Wilson-Syndrom durch eine Genmutation. Nach derzeitigem Kenntnisstand ist das ZFH1B-Gen das krankheitsverursachende Gen. Das ZEB2-Protein ist ein Transkriptionsfaktor, der für die Entwicklung der Neuralleiste und der aus ihr abgeleiteten Strukturen wichtig ist, was unter anderem auch das häufige Auftreten eines M. Hirschsprung bei jungen Patienten mit dem Mowat-Wilson-Syndrom erklären kann.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Die Symptome des Mowat-Wilson-Syndroms sind charakteristisch für eine komplexe Entwicklungsstörung und klinisch vielfältig.

Zu den Leitsymptomen zählen:

- > zerebral ausgelöste Krampfanfälle (80 Prozent entwickeln zumeist ab dem 2. Lebensjahr Epilepsien) und eine Mikrozephalie. Eine solche Mikrozephalie stellt sich in Folge eines frühzeitigen Verschlusses aller Schädelnähte ein. Sie behindert die Entwicklung des Gehirns während der Wachstumsphase, woraus dann der Grad der geistigen Behinderung resultiert.
- > außergewöhnliches Gangbild mit erhobenen angewinkelten Armen
- > Anomalien im Gesicht, die dem Patienten oft ein adlerartiges Profil verleihen: Große, tiefsitzende Augen, ein weiter Augenabstand, horizontal gerichtete Augenbrauen, angehobene Ohrläppchen mit einer zentralen Delle und ein hervorstehendes spitzes Kinn.
- > angeborene Herzfehler oder Fehlbildungen der Genitalien
- > Anomalien der neurologischen Versorgung der Darmwand, wie sie für den Morbus Hirschsprung charakteristisch sind.
- > massive Entwicklungsverzögerungen: Die betroffenen Kinder lernen erst sehr spät – häufig erst zwischen dem 4. und 6. Lebensjahr – richtig zu laufen.

> Wie kann man das Syndrom erkennen?

Die Diagnose des Mowat-Wilson-Syndroms erfolgt über die Analyse des genetischen Materials mittels DNA-Sequenzierung.

> **Behandlung & Therapie**

Die bislang unheilbare Erkrankung ist lediglich symptomatisch behandelbar. Allerdings können die verschiedenen Beschwerden abgemildert werden, um den Betroffenen einen erträglicheren Alltag zu ermöglichen.

Doch auch diese Therapiemöglichkeiten sind begrenzt. Gegen die Krampfanfälle werden zumeist gut wirkende Medikamente eingesetzt. Manche Fehlbildungen können auch operativ korrigiert werden. An logopädischen Behandlungen führt kein Weg vorbei, da sonst die Sprachentwicklung gar nicht in Gang kommt. Ergänzend sollten aber auch physio- und ergotherapeutische Maßnahmen hinzukommen, da sich ansonsten auch die motorischen Fähigkeiten nur sehr verzögert oder gar nicht richtig entwickeln können.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Patienten mit dem Mowat-Wilson-Syndrom müssen zumeist mit schwerwiegenden Beschwerden und Komplikationen leben, die ihre Lebenserwartung und Lebensqualität deutlich einschränken. Im Alltag sind die Betroffenen sehr stark auf die Hilfe anderer Menschen angewiesen.

Der Krankheitsverlauf hängt allerdings stark von der Form der genetischen Anomalie und dem Umfang der Deletion oder der Neupositionierung von Chromosomenteilen ab. Das Ausmaß der geistigen Behinderung reicht daher von mäßig bis sehr schwerwiegend. Bei leichten Anomalien, die nicht das Herz betreffen, können die Betroffenen jedoch bis ins Erwachsenenalter leben. Betroffene Kinder werden häufig als fröhlich beschrieben, was den Umgang mit ihnen etwas erleichtert.

Langfristig haben Kinder mit einem Mowat-Wilson-Syndrom jedoch keine positive Prognose, da die verschiedenen Fehlbildungen und Anomalien eine progressive Verschlechterung des Gesundheitszustandes zur Folge haben und schließlich zum Tod führen

Die Belastungen, denen betroffene Familien dadurch ausgesetzt sind, sind so extrem, dass zumeist die Eltern der Patienten häufig von Psychotherapeuten unterstützt werden müssen. Sehr empfehlenswert ist auch die Nutzung der Verhinderungspflege von bis zu sechs Wochen Dauer pro Jahr, die den Eltern zusteht und für die die Pflegekasse die Kosten übernimmt. Diese Auszeit ist wichtig, um einmal Abstand von den schwer erkrankten Kindern zu bekommen oder in dieser Zeit auch den Erfordernissen der häufig benachteiligten Geschwisterkinder besser gerecht werden zu können.

> [Mehr Infos zum Mowat-Wilson-Syndrom unter folgendem Link:](#)

<https://www.medizinische-genetik.de/index.php?id=mowat-wilson-syndrom-mws>