

## Joubert-Syndrom

### > Definition und Ursache

Das Joubert-Syndrom ist eine genetisch bedingte komplexe Entwicklungs- und Funktionsbesonderheit auf der Grundlage einer Genmutation. Es ist auch unter den Begriffen Joubert-Boltshauser-Syndrom, Vermis-Agenesie und Cerebello-Parenchymale Störung IV bekannt

Beteiligt sind eine fehlende Vermis cerebelli (Mittelteil des Kleinhirns mit Unterentwicklung des Kleinhirnwurms) sowie unwillkürlich rhythmische Bewegungen der Augen mit Schäden an der Retina sowie eine auffällige Iris.

Eine genaue Anomalität konnte jedoch bislang nicht identifiziert werden. Als sicher gilt lediglich, dass bestimmte Mutationen auf dem X-Chromosom vorliegen. Die Vererbung erfolgt autosomal-rezessiv. Das bedeutet, dass die Erkrankung nur dann in Erscheinung tritt, wenn der betroffene Patient eine krankmachende Genveränderung von seiner Mutter und eine von seinem Vater erbt. Die Eltern sind dabei nicht erkrankt, da sie nur eine krankmachende Genveränderung tragen.

### > Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Patienten mit Joubert-Syndrom fallen vorwiegend durch ihre beschleunigte Atemfrequenz (bis zu 100 Atemzüge in der Minute), muskuläre Hypotonie sowie psychomotorische Retardierung auf.

Häufig auftretende Symptome und Beschwerden während der Neonatalzeit sind Augenzittern (Nystagmus) und ein unregelmäßiges Atmungsmuster sowie Atempausen (Apnoen). Kleinkinder können eine Muskelhypotonie entwickeln. Mit fortschreitendem Alter entwickeln sich Gleichgewichtsstörungen und ein ungleichmäßiger Gang (Ataxie).

Charakteristisch für diesen Gendefekt sind zudem kraniofaziale Anomalien im Gesichtsbereich, gerundete und hohe Augenbrauen, eine hervorstehende Stirn, ein deformierter Mund, eine vorstehende Zunge sowie tiefsitzende Ohren. Es kommt meist zu einer mangelnden Koordination zwischen Augen- und Kopfbewegungen (okulomotorische Dyspraxie).

Patienten verfügen über unterschiedlich ausgeprägte kognitive Fähigkeiten und können schwer beeinträchtigt sein, aber auch weitgehend normal intelligent sein. Das Krankheitsbild ist daher nur schwer zu charakterisieren, weil sehr viele Krankheitssymptome zusammenkommen, die jedoch aufgrund ihrer unterschiedlichen Ausprägung ein insgesamt nur sehr uneinheitliches Krankheitsbild ergeben.

### > Wie kann man das Syndrom erkennen?

Das Joubert-Syndrom ist schwer zu diagnostizieren, da eine genaue genetische Ursache unbekannt ist. Als sicherstes Diagnosekriterium gilt ein mittels Pränataldiagnostik nachgewiesener offener Vermis cerebelli, der auch nach der 18. Schwangerschaftswoche noch Bestand hat.

Bisher konnten multiple Genmutationen festgestellt werden. Eine Mutationsanalyse ist allerdings sehr umfangreich. Eine Diagnose erfolgt daher vorwiegend aufgrund der oben beschriebenen primären Krankheitssymptome.

### > **Behandlung & Therapie**

Patienten mit leichten Beschwerden haben eine positive Prognose und auch vielversprechende therapeutische Optionen. Im Fall motorischer Entwicklungsstörungen und Hypotonie Bewegungs- und Beschäftigungsprogramme sowie Sprach- und Ergotherapie indiziert, weil all diese Maßnahmen den Krankheitsverlauf günstig beeinflussen können.

Betroffene mit auffälligem Atmungsmuster müssen aber sehr intensiv behandelt werden. Dazu zählt zum Beispiel eine Sauerstoffsubstitution. Mitunter müssen schwerwiegender Betroffene auch einer Beatmung zugeführt werden.

### > **Förderung/ Beratung der Familien**

Da das Joubert-Syndrom bereits ab der 18. Schwangerschaftswoche diagnostiziert werden kann, ist bei einem vorhandenen familiären genetischen Defekt grundsätzlich zu einer genetischen Beratung zu raten. Zudem sollten bei entsprechenden Verdachtsmomenten unbedingt die von den Krankenkassen vorgesehenen und empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen strikt eingehalten werden.

Ob die geistige Entwicklung des Kindes eingeschränkt ist oder die Lebenserwartung des Patienten durch das Joubert-Syndrom verringert ist, kann im Allgemeinen nicht vorausgesagt werden. Die Lebensqualität kann hingegen durchaus beeinflusst werden. Da vor allem die Atmung gestört ist, sollte ein für die Betroffenen optimiertes Raumklima herrschen. Trockene Heizungsluft kann die Atemprobleme genauso verschärfen wie zu kalte Luft. Angestrebt werden sollten im eigenen zu Hause eine Raumtemperatur von etwa 20°C sowie eine Luftfeuchtigkeit von 50 Prozent. Hilfreich ist hierfür die Bereithaltung immer wieder neuer feuchter Handtücher im Zimmer, weil so die Luftfeuchtigkeit auf dem gewünschten Niveau gehalten werden kann. Mit Hilfe eines Hygrometers kann das Raumklima dosiert werden. Mit Atemübungen, auf deren Regelmäßigkeit Eltern von betroffenen Kindern strikt achten sollten, kann den ansonsten drohenden Atemaussetzern vorgebeugt werden. Um Atemaussetzer im Schlaf frühzeitig zu bemerken, sollten Betroffene möglichst nicht alleine in einem Raum schlafen. So können Angehörige in Notfällen den Patienten wecken oder zur Atmung stimulieren.

Der Alltag eines Patienten mit einem Joubert-Syndrom ist oft nur mit voller Unterstützung der Angehörigen zu bewältigen. Mit zunehmendem Alter werden Gleichgewichtsstörungen immer stärker. Gerade dann ist neben der Physiotherapie der Kontakt zu anderen Betroffenen zu empfehlen.

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

<https://www.facebook.com/Joubert-Syndrom-Deutschland%C3%96sterreichSchweiz-1479109122331683/>

<https://www.biologie-seite.de/Biologie/Joubert-Syndrom>