

Dubowitz-Syndrom

> Definition und Ursache

Das Dubowitz-Syndrom ist ein seltenes Fehlbildungs-Syndrom, das mit Symptomen wie Minderwuchs, charakteristischen Gesichtsfehlbildungen und Immundefekten assoziiert ist. Die Erkrankung geht auf den britischen Kinderneurologen Victor Dubowitz zurück, der sie 1965 zum ersten Mal beschrieben hat.

Vermutet wird eine autosomal-rezessive Vererbung. Dabei liegt das defekte Allel auf beiden homologen Körperchromosomen.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Fehlbildungen im Gesicht sind die wichtigsten diagnostischen Merkmale des Dubowitz-Syndroms.

Dazu gehören zumeist:

- > eine verkleinerte Lidspalte (Blepharophimose)
- > ein fehlender Nasensattel
- > ein zu großer Augenabstand
- > ein Ohrentiefstand mit zum Teil abnormer Formung.
- > Fehlbildungen an den Augen (Augenlider reichen weit nach unten) und den Zähnen.

Häufig wird ein Minderwuchs festgestellt. Zusätzlich zum Minderwachstum tritt häufig eine Mikrozephalie auf, bei der der Kopfumfang unter der Norm liegt.

Einige Patienten weisen wegen verminderten Unterfettgewebe Hautveränderungen auf. Als Folge davon treten vor allem im Gesicht und an den Gelenkbeugen Ekzeme auf, die mit Juckreiz und Hautrötungen einhergehen.

Typisch für das Dubowitz-Syndrom sind zudem Verhaltensauffälligkeiten, wie Hyperaktivität oder abnorme psychischen Übererregbarkeit, die leicht zu Trotzreaktionen führen können. Die Betroffenen leiden unter einer motorischen Unruhe und verfügen lediglich über eine kurze Aufmerksamkeitsspanne und verminderte Konzentrationsfähigkeit.

Darüber hinaus tritt zudem häufig beim Dubowitz-Syndrom eine Dysplasie der Hüfte (Fehlstellung des Hüftgelenks, bei welcher der Gelenkkopf nicht stabil in der Hüftpfanne liegt), auf. In Einzelfällen

wurde auch eine sogenannte Coxa valga (mit einer Stelstellung des Oberschenkelhalses) beobachtet. Die Gelenke von Patienten mit Dubowitz-Syndrom sind häufig überbeweglich.

Einige Kinder kommen auch mit einer Spina bifida oder mit einer Skoliose auf die Welt. Die Spina bifida (gemeinhin als offener Rücken bekannt) ist eine embryonale Verschlussstörung des Rückens im Bereich der Wirbelsäule. Bei der Skoliose weicht die Wirbelsäule seitlich von der Längsachse ab.

Und schließlich können bei Kindern mit Dubowitz-Syndrom häufig vermehrt chronische Infektionen auftreten (insbesondere Mittelohrentzündungen und Entzündungen der Nasennebenhöhlen).

> Wie kann man das Syndrom erkennen?

Beste Erkennungsmerkmale für das Dubowitz-Syndrom sind der Minder- oder Kleinwuchs und die typischen beschriebenen Gesichtsfehlbildungen, die klinisch abgeklärt werden müssen. Wenn ein Elternteil erkrankt ist, sollte bereits vor der Geburt eine ärztliche Untersuchung durchgeführt werden. Weitere Anzeichen können früh auftretende Ekzeme, Juckreize und Hautrötungen sein, die von einem Dermatologen abgeklärt werden sollten. Eine spezielle molekulargenetische oder zytogenetische Diagnostik gibt es für das Dubowitz-Syndrom bisher nicht.

> Behandlung & Therapie

Es ist keine kausale Therapie möglich. Neben der möglichen chirurgischen Korrektur von Fehlbildungen sollten insbesondere das Wachstum, die Sprach- und Hörentwicklung, und der Zahnstatus überwacht werden. Da es durch Immundefekte im Rahmen der Erkrankung gehäuft zu bösartigen Neubildungen kommt, sind eine regelmäßige gezielte Suche nach Tumoren und ggf. auch Chemotherapien und Bestrahlungen erforderlich. Bei den häufig vorkommenden bakteriellen Infektionen sind Antibiotika indiziert, bei den zum Teil gravierend ausgeprägten Hauterkrankungen auch der Einsatz von Cortison.

> Förderung / Beratung der Familien

Mikrozephalien gehen eigentlich vermehrt mit geistigen Behinderungen einher. Beim Dubowitz-Syndrom sind diese zumeist eher leicht bis mittelschwer ausgeprägt. Viele junge Patienten haben sogar keinerlei kognitive Einschränkungen und entwickeln sich weitgehend normgerecht.

Die Lebenserwartung ist dann stark eingeschränkt, wenn Malignome auftreten. Um diese frühzeitig zu erkennen, müssen daher immer wieder unterschiedliche Untersuchungen erfolgen. Das beeinträchtigt den Alltag der betroffenen Familien erheblich.

Der Minderwuchs führt häufig zu einer Einschränkung der Bewegungsfähigkeit. Die Betroffenen sollten deshalb möglichst früh mit einer Physiotherapie beginnen, um die Mobilität zu verbessern oder diese zumindest auf dem aktuellen Niveau zu halten. Falls Gehhilfen unumgänglich sind, ist es Aufgabe der Eltern, das betroffene Kind behutsam darauf vorzubereiten, damit es sich an den Gebrauch von Gehhilfen frühzeitig gewöhnen kann.

Die geistigen Fähigkeiten der Kinder erlauben zumeist die Teilnahme am regulären Unterricht. Viele Schulen sind aber nicht in der Lage, Schülern mit einem Dubowitz-Syndrom wegen der damit einhergehenden beträchtlichen körperlichen Einschränkungen einen inklusiven Schulplatz zu bieten. Erschwert wird dieses Bemühen um Inklusion zusätzlich, wenn die Gesichtsfehlbildungen besonders offenkundig sind, was dann zu Ausgrenzungen und Mobbing führen kann.

Hier sind Eltern und Angehörige besonders gefordert, indem sie eng mit den Lehrkräften kooperieren und dabei ihr Fachwissen und ihre Alltagserfahrungen weitergeben sollten. Hilfreich ist dabei auch ein Austausch mit anderen betroffenen Familien, der zum Beispiel über die Eltern-Datenbank von Kindernetzwerk e.V. möglich ist. Eine explizite Elternvereinigung existiert derzeit bundesweit nicht.

> [Mehr Infos zum Dubowitz-Syndrom unter:](#)

info@kindernetzwerk.de (Anfrage nach Adressen betroffener Eltern aus der Eltern-Datenbank)

[Eintrag bei orpha.net](#) (bei Krankheitsname Dubowitz-Syndrom eingeben)