GERHARD NEUHÄUSER

Das Joubert-Syndrom

Atemstörungen führen beim neugeborenen Kind zu einer lebensbedrohlichen Situation; ihre Ursache muss unverzüglich geklärt werden, damit neben der dann immer erforderlichen Atemhilfe eine zielgerichtete Behandlung erfolgen kann. Ist die Störung der Atemregulation mit anderen Symptomen, zum Beispiel mit auffälligem Aussehen, Fehlbildungen oder Veränderungen an den Sinnesorganen (abnorme Augenbewegungen) kombiniert, kann ein Syndrom vorliegen. Dessen Identifikation hilft, die zugrunde liegenden Funktionsstörungen zu verstehen, erforderliche Maßnahmen gezielt einzuleiten und eine verlässliche Beurteilung der weiteren Entwicklungsprognose abzugeben.

Die kanadische Ärztin *Marie Joubert* und ihre Mitarbeiter haben 1969 bei vier Kindern von miteinander verwandten Eltern ein Syndrom beschrieben, bei dem es zu Atemstörungen mit Perioden von Mehratmung (Tachypnoe, Hyperpnoe) und Atempausen (Apnoen), zu auffallenden Augenmotilitätsstörungen mit abnormen, unregelmäßigen Bulbusbewegungen und zu einer allgemeinen Muskelhypotonie kam; später machte sich als neurologisches Symptom eine Ataxie (Gleichgewichts- und Koordinationsstörung) bemerkbar, zunehmend auch eine geistige Behinderung. Durch Röntgenuntersuchung wurde eine Fehlbildung des Kleinhirnwurms nachgewiesen. Von den Schweizer Neuropädiatern *Werner Isler* und *Eugen Boltshauser*, die 1977 drei weitere Patienten beschrieben, ist die Bezeichnung Joubert-Syndrom vorgeschlagen worden. Inzwischen sind mehr als 100 Beobachtungen gut dokumentiert, und in den letzten fünf Jahren konnte die genetische Ursache des Syndroms weitgehend geklärt werden.

Bei betroffenen Kindern fallen nach ungestörter Schwangerschaft und normaler Geburt in den ersten Lebenstagen die bereits genannten Atemregulationsstörungen (Tachypnoe, Hyperpnoe, Apnoen) und abnormen Augenbewegungen auf, die als Nystagmus, dysmetrische Sakkaden oder Opsoklonus zu