



SOCIALSTYRELSEN

Mowat-Wilson syndrom

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

Mowat-Wilson syndrom

Andre betegnelser: Hirschsprungs sygdom mental retarderings syndrom

Beskrivelse Syndromet er først beskrevet i 1998 og skyldes en sygdomsfremkaldende ændring i genet kaldet ZEB2 på kromosom 2 (2q22).

Hos personer med Mowat-Wilson syndrom ser man en moderat til svær mental retardering, karakteristiske ansigtstræk, lille hovedomfang og ofte epilepsi. Hos en stor del er der vedvarende problemer med forstoppelse og ca. 60% får påvist Hirschsprungs sygdom. Der forekommer hjertemisdannelse hos ca. halvdelen. Misdannelserne er ofte hjerteklapfejl eller misdannelser i lungepulsåren. Der er øget forekomst af misdannelser af urinvejene og kønsdele, specielt kan der forekomme forkert udmunding af urinrøret (hypospadi) og manglende testikler i pungen (kryptorchisme) hos drengebørn. Hos en del er der synsproblemer og øjenmisdannelser i form af bl.a. skelen, nærsyn eller lille øjeæble. Hos 40% ses ved hjernescanning manglende udvikling eller underudvikling af hjernebjælken (corpus callosum).



SOCIALSTYRELSEN

Ansigtstrækkene ændres med alderen og bliver ofte med tiden mere markerede. Der ses lang afstand imellem øjnene, karakteristiske øjenbryn, markeret hage, ofte åben mund, og opbøjet øreflip. Det er tit de karakteristiske ansigtstræk hos et mental retarderet barn, som fører til at diagnosen kan stilles.

Den motoriske udvikling er forsinket og i gennemsnit kan børnene begynde at gå omkring 3-4 års alderen. Det er dog ikke alle som lærer at gå. Sprogforståelsen er bedre end talesproget, og der er mange som slet ikke har talesprog eller blot anvender få ord.

Generelt er personer med Mowat-Wilson syndrom glade med tendens til latter.

Årsag og arvegang

Mowat-Wilson syndrom opstår ved en ny-mutation (gen-fejl) i fostertilstanden. Langt de fleste tilfælde er derfor enkeltstående i familierne, og forældrene vil ved en ny graviditet kun have en meget lille risiko for at få endnu et barn med Mowat-Wilson syndrom. Ingen personer med Mowat-Wilson syndrom har fået børn.

Det er muligt ved DNA-analyse at finde gen-fejlen i genet ZEB2

Der er beskrevet 150 personer i litteraturen med Mowat-Wilson syndrom.

Anslået antal i Danmark:

Kilde:

OMIM, GENETESTS,

Clinical and Mutational Spectrum of Mowat-Wilson Syndrome. C. Zweier et al. European Journal of Medical Genetics 48(2005) p97-111.

Forfatter

Læge Karin Wadt, KennedyCenteret

Udarbejdet:

December 2007

Andre med samme diagnose?

Sjældne-netværket er et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme og handicap samt til deres pårørende, der ikke har en forening i Danmark at henvende sig til og måske melde sig ind i. Sjældne-netværket administreres af Sjældne Diagnoser, der er paraplyorganisation for hovedparten af foreningerne på sjældneområdet. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom



SOCIALSTYRELSEN

Der findes netværksmedlemmer (kontaktpersoner) for denne diagnose. Hvis du ønsker kontakt, kan du via dette link henvende dig til [Sjældne-netværket](#) eller ringe til dem på tlf. 3314 0010.

Betydningen af en god udredning

Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Mere faglig viden:

[Odense Universitetshospital \(Børneafd. H. Allergicenter\)](#)
Børneafd. H, Allergicenter
Sdr. Boulevard 29
5000 Odense C

Danske og nordiske links:

[rarelink.dk](#)
Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Internationale links:

[OMIM](#)
Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.



SOCIALSTYRELSEN

Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

GeneReviews

Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

Society for the Study of Behavioural Phenotypes

Adfærds- og følelsesmæssige aspekter af biologisk bestemte sygdomme, der er forbundet med intellektuel udviklingshæmning/mental retardering. En adfærdsmæssig fænotype defineres som et karakteristisk mønster af motoriske, kognitive, lingvistiske og sociale afvigelser, som er konsekvent forbundet med en biologisk sygdom. Informationen er på engelsk og målrettet til alle med interesse.

NORD

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.

Contact a Family

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen er på engelsk

National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

Orphanet Journal of Rare Diseases

Orphanet Journal of Rare Diseases er et engelsksproget online tidsskrift med artikler om sjældne sygdomme. Det er Orphanets (den europæiske portal for sjældne sygdomme og sjældne lægemidler) officielle tidsskrift.



SOCIALSTYRELSEN

Genetics Home Reference

Artikler fra U.S. National Library of Medicine med information om genetiske tilstande og de gener eller kromosomer, der forårsager disse tilstande. Informationen er på engelsk og målretter sig både fagpersoner og patienter og deres pårørende.

Medpedia

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele verden skriver om viden indenfor den medicinske verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.

Læs også:

- April 2006: **Mowat-Wilsons syndrom og ZFHX-genet**