



**Ruprecht-Karls-Universität Heidelberg**  
**Fakultät für Klinische Medizin Mannheim**  
**Dissertations-Kurzfassung**

**Fallstudie der psychiatrischen Komorbidität bei Patienten mit Usher-Syndrom Typ II**

Autor: De-Hua Chang  
Institut / Klinik: Zentralinstitut für Seelische Gesundheit Mannheim (ZI)  
Doktorvater: Prof. Dr. G. Adler

Das Usher-Syndrom Typ II ist eine autosomal-rezessiv vererbte Krankheit. Im Vordergrund der klinischen Symptomatik stehen sensorische Behinderungen (Innenohrschwerhörigkeit und Retinopathia pigmentosa).

Diese Studie hat zum Ziel, die bisher unzureichend beschriebene psychiatrische Komorbidität bei Patienten mit Usher-Syndrom Typ II näher zu beleuchten. Ein Zusammenhang zwischen genetischer Vorbelastung dieser Patienten und bestimmten psychiatrischen Erkrankungen wird vielfach vermutet.

Wir untersuchten in diesem Zusammenhang eine elfköpfige Familie und zusätzlich zwei psychiatrisch auffällige Probanden aus der 3. Generation. Insgesamt 4 der 9 Geschwister aus der 2. Generation waren vom Usher-Syndrom betroffen. Um ein möglichst vollständiges Bild der Erkrankung und der Interaktion verschiedener Faktoren zu bekommen, wurden alle Probanden einer ausführlichen Untersuchung unterzogen. Neben einer psychiatrischen Erhebung (SKID I + II, Anamnesebögen) wurden genetische und neuroradiologische Untersuchungen, sowie verschiedene Seh- und Hörprüfungen durchgeführt.

Die Ergebnisse zeigten erhebliche individuelle Unterschiede vor allem im Alter, im Fortschreiten der Sehfeld einschränkung, sowie der persönlichen Fähigkeit die Ausfälle zu kompensieren und die Erkrankung emotional zu bewältigen. Keiner der erwähnten Faktoren war signifikant in Zusammenhang mit den psychiatrischen Erkrankungen.

Eine signifikante Korrelation ergab sich hingegen für die Komorbidität auf der genetisch-psychiatrischen Achse. Das Vorhandensein eines bestimmten Allels korreliert hochgradig ( $p=0,0009$ ) mit dem Auftreten psychiatrischer Erkrankungen.

Wir kommen zum Schluss, dass das Vorhandensein des (in unserem Fall väterlichen) Allels mit der 2299delG in Exon 13 auf Chromosom 1q41 mit einem stark erhöhten Risiko für das Auftreten psychischer Erkrankungen verbunden ist. Diese Deletion stellt zudem die häufigste Ursache für die klinische Manifestation des Usher-Syndroms dar.