

Christian Reiner Lothar Otterstedde
Dr. med.

Phänotypische Klassifizierung des Usher Syndroms mit Beschreibung zweier neuer Typen des Usher Syndroms. Eine klinische Studie.

Geboren am 21.10.1968 in Hamm/Westf.
Reifeprüfung am 29.05.1987
Studiengang der Fachrichtung Medizin vom WS 1987/88 bis SS 1994
Physikum am 18.09.1989 an der Universität Münster
Klinisches Studium in Münster und St. Louis
Praktisches Jahr in Münster und Boston
Staatsexamen am 28.06.1994 an der Universität Münster

Promotionsfach: Hals-Nasen-Ohrenheilkunde
Doktorvater: Prof. Dr. med. Ch. Reißer

Das Usher Syndrom ist eine autosomal rezessiv vererbte, syndromische Hörstörung, die durch das simultane Vorkommen der Augenerkrankung Retinopathia pigmentosa gekennzeichnet ist. Das Usher Syndrom ist eine sowohl genotypisch wie phänotypisch heterogene Erkrankung. Klinisch werden bislang drei Typen des Usher Syndroms unterschieden. Unterscheidungskriterien sind das Ausmaß der Hörminderung sowie das Vorhandensein oder Fehlen der peripher vestibulären Erregbarkeit. Der Typ I des Usher Syndroms ist gekennzeichnet durch Gehörlosigkeit sowie das Fehlen der peripher vestibulären Erregbarkeit. Typ II zeichnet sich durch eine, nicht hochgradige sensorineurale Hörminderung bei regelrechter peripher vestibulären Funktion aus. Die Frage der Progredienz der Hörminderung beim Typ II des Usher Syndroms wird in der Literatur kontrovers diskutiert. Typ III ist durch einen progredienten Hörverlust gekennzeichnet. Aufgrund der geringen Prävalenz von circa 3,3-8/100.000 sind klinische Studien selten. Gegenstand dieser Untersuchung war die Beschreibung der phänotypischen Variabilität des Hörvermögens und der Funktion der peripheren Gleichgewichtsorgane bei den verschiedenen Formen des Usher Syndroms. Zu diesem Zweck wurden 159 Patienten mit Usher Syndrom audiologisch und otoneurologisch untersucht. Insbesondere wurden hier durchgeführt: Reintonaudiometrie, Impedanzmessung, transitorisch evozierte otoakustische Emissionen, Hirnstammaudiometrie, Videonystagmographie und eine binaurale kalorische Vestibularisprüfung. Zur Bestätigung der Diagnose erfolgte in

allen Fällen eine ophthalmologische Untersuchung, um das Vorliegen einer Retinopathia pigmentosa als *conditio sine qua non* des Usher Syndroms zu bestätigen. Ebenso wurde zur Diagnosesicherung und zur Abgrenzung gegenüber anderen syndromalen und nicht-syndromalen Hörstörungen eine allgemeine hals-nasen-ohrenärztliche Untersuchung durchgeführt. Im Rahmen dieser Untersuchung wurde eine Subgruppe von Patienten identifiziert, die nach der bisherigen Klassifikation nicht einzuordnen war. Merkmal war eine Gehörlosigkeit seit Geburt in Kombination mit einer regelrechten peripher vestibulären Funktion. Eine Progredienz der Hörminderung konnte bei den hier untersuchten Typ II Usher Syndrom Patienten in keinem Fall nachgewiesen werden. Eine Subgruppe des Typ II Usher Syndroms fiel durch sehr ausgeprägte Hörminderung auf. Insgesamt war die Variabilität der Hörbefunde beim Typ II des Usher Syndroms sehr ausgeprägt. Eine Erweiterung der klinischen Klassifikation wird vorgeschlagen.