



GENETISCH BEDINGTE SCHWERHÖRIGKEIT

Schwerhörigkeit oder Gehörlosigkeit kommt bei etwa jedem 1000sten in der europäischen Bevölkerung vor. Viele dieser Fälle sind genetisch bedingt und folgen daher bestimmten Erbgängen. Oft kann der verantwortliche Gendefekt bei Betroffenen identifiziert werden.

*Dieses Informationsblatt soll über die **Genetik der Schwerhörigkeit** und über **genetisch-diagnostische Möglichkeiten** aufklären.*

Schwerhörigkeit oder Gehörlosigkeit wird in die **Schalleitungsschwerhörigkeit** (Ursache im Gehörgang, Mittelohr oder am ovalen Fenster) und die **Schallempfindungsschwerhörigkeit** (Ursache im Innenohr, am Hörnerv oder im zentralen Nervensystem) untergliedert. In weniger häufigen Fällen sind körperliche Fehlbildungen bei den Betroffenen mit dem Hörverlust vergesellschaftet („syndromale Schwerhörigkeit“), aber in der überwiegenden Mehrheit der Fälle haben die Be-

troffenen daneben keine Beschwerden („nicht-syndromale Schwerhörigkeit“).

Genetik

Während etwa die Hälfte der Fälle durch Einwirkung von außen (z.B. Rötelninfektion während der Schwangerschaft, Geburtskomplikationen, Hirnhautentzündung, Mittelohrentzündung etc.) entstehen, wird die andere Hälfte als genetisch bedingt angesehen. Von diesen folgt die überwiegende Mehrheit von 70-80% der nicht-syndromalen Fälle einem sog. autosomal rezessiven Erbgang, d.h. daß beide Ausfertigungen des verantwortlichen Gens defekt sein müssen, damit die Erkrankung auftritt.

Im Jahre 1997 wurde ein Gen identifiziert, dessen Veränderungen **etwa 70% der Fälle** von autosomal rezessiver, Schallempfindungsschwerhörigkeit ausmachen: Das **Connexin 26-Gen** auf Chromosom 13.

Dieses Gen ist zuständig für ein körpereigenes Eiweiß, das an Haarzellen der Ohrschnecke im Innenohr haftet und an dem Austausch zellulärer Stoffe (Kalium-Salze) zwischen diesen Zellen beteiligt ist. Der Gendefekt führt i.d.R. zu einem Verlust des Eiweißes und damit nach der heutigen Kenntnis zu einem fehlerhaften Stoffaustausch zwischen den Haarzellen, so daß letztendlich das Hörvermögen eingeschränkt wird. In Deutschland ist etwa jeder 35ste ein Überträger des Connexin 26-Gendefekts.

Diagnostik

Seit der Identifizierung des Connexin 26-Gendefekts steht ein **molekulargenetischer Test** zur Verfügung, mit dessen Hilfe sowohl Anlageträger als auch Betroffene nachgewiesen werden können. Ratsam ist es in diesem Zusammenhang, bei genetischen Formen der Schwerhörigkeit auch eine → **genetische Beratung** in Anspruch zu nehmen. Dabei wird das mögliche diagnostische Vorgehen erläutert, die Ergebnisse besprochen und nicht zuletzt auf die Fragen der Ratsuchenden eingegangen. Wichtig ist der genetische Test zum einen für die Präzisierung des Wiederholungsrisikos bei Eltern Betroffener und für das frühzeitige Einleiten einer korrekten Therapie bei gesichert Betroffenen.