

KiDS-22q11 e.V.

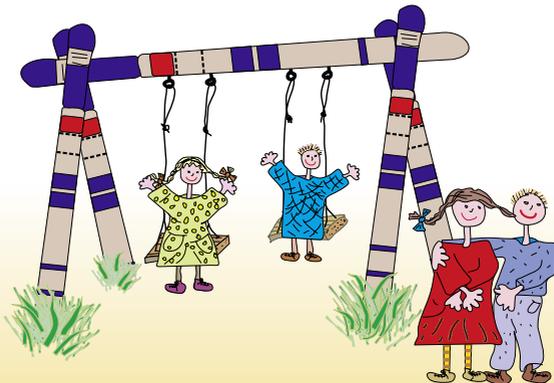
Deletions-
syndrom

22q11

Medizinische
Berichte

03.1

Ohr-
erkrankungen



Impressum

„Medizinische Berichte“ wird
herausgegeben vom Verein

KiDS-22q11 e.V.

Albert-Einstein-Straße 5

87437 Kempten

DEUTSCHLAND

T +49 (0)831 6971056-0

F +49 (0)831 6971056-1

info@KiDS-22q11.de

www.KiDS-22q11.de

Gemeinnützig anerkannt beim Finanz-
amt Kempten (Allgäu), Steuer-Nr.
109/50677, Vereinsregister AG
Kempten (Allgäu) VR 200148

Copyright © 2018 **KiDS-22q11 e.V.**

Nachdruck, auch auszugsweise,
nur mit ausdrücklicher Genehmigung
des Herausgebers.

Redaktion Thomas Franken
 Stephan Schmid
 medizinischer Beirat

Layout Dietmar Kränzle, Dimensionen

Korrespondenzadresse

**Univ.-Prof. Dr. med. Dr. med.
habil. Christiane Hey**

Chefärztin der Abteilung

Phoniatrie und Pädaudiologie

Hess. Landesärztin für Menschen

mit Hör- und Sprachbehinderung

Universitätsklinikum Gießen und Marburg

Standort Marburg

Baldingerstraße 1

35043 Marburg

DEUTSCHLAND

T +49 (0)6421 586-6439

F +49 (0)6421 586-2824

christiane.hey@med.uni-marburg.de

Zusammenfassung

Die Ohren sind beim Deletionssyndrom 22q11 (DS 22q11) häufig betroffen. Dies betrifft neben dem äußeren Ohr auch das Mittelohr und das Innenohr. Ähnlich den Veränderungen an allen anderen beteiligten Organen des Deletionssyndroms 22q11 ist auch bei Ohrerkrankungen die Problematik häufig komplex.

Unterschiedliche Verläufe kennzeichnen die Krankengeschichte des betroffenen Patienten ebenso wie das unterschiedliche Ansprechen auf die zur Verfügung gestellten therapeutischen Maßnahmen. Leider werden in Unkenntnis dieser Komplexität auch heute noch vermeidbare, wenn nicht sogar schädliche operative Eingriffe angeraten, in Einzelfällen sogar durchgeführt.

Hervorzuheben bleibt die grundlegende und wichtige perzeptive Aufgabe des Ohres, sprich: die Aufnahme akustischer Signale zur Hörwahrnehmung. Hören nimmt als Sinnesleistung eine bevorzugte Stellung in der menschlichen Kommunikationssituation ein. Da die Unversehrtheit des Hörens aber eine Grundvoraussetzung für den Spracherwerb und die damit verbundene Sprachproduktion ist, muss für diese Sinnesleistung bei Kindern mit dem Deletionssyndrom 22q11 eine erhöhte Sensibilität bestehen. Die Sinnesleistung Hören beruht auf der

Übertragung akustischer Informationen in Form von physikalischen Schallwellen unterschiedlichster Qualität und Quantität. Diese gelangen zunächst an das äußere Ohr und werden über den Gehörgang an das Trommelfell weitergeleitet. Am Trommelfell erfolgt eine Umwandlung der Schallwellen in mechanische Schwingungen, die über die im Mittelohr befindlichen drei Gehörknöchelchen an das Innenohr übertragen werden. Im Innenohr wird das bisher in Bewegung kodierte akustische Signal in ein electrophysiologisches Signal umgewandelt, das über die aufsteigende Hörbahn den zentralen Arealen des Großhirns zugeleitet wird. Auf dem Weg dorthin wird das Signal sehr komplex und aufwendig verarbeitet. Hörstörungen beeinträchtigen auf den verschiedenen Ebenen den Wahrnehmungsprozess. Die Diagnostik muss diese komplexen Abläufe und die vorrangigen Probleme bei 22q11-Kindern berücksichtigen.

Trotz umfangreicher Veröffentlichungen auf diesem Sektor sind genauere Zahlen über Erkrankungshäufigkeit (Prävalenz und Inzidenz) sowie Erkrankungsausprägung nur unzureichend bekannt. Dieser medizinische Bericht versucht trotzdem, einen Überblick über die Erkrankungen des Ohres, ihre Ursachen und ihre Behandlungsmöglichkeiten zu geben.

Anatomie und Physiologie

Um die komplexen Vorgänge des Hörens und damit die Funktion des menschlichen Gehörs zu verstehen, werden im Folgenden der anatomische Aufbau und die physiologischen Verarbeitungsvorgänge des Gehörs erläutert.

Das äußere Ohr besteht aus der Ohrmuschel und dem Gehörgang. Die Ohrmuschel besteht aus einer komplex konfigurierten Hautfalte (weitestgehend stabilisiert durch elastischen Knorpel) und dem Ohrläppchen. Im Normalfall steht die Ohrmuschel 25–45° vom Schläfenbein ab. Der Gehörgang ist luftgefüllt und endet am Trommelfell. Er besteht aus einem knorpeligen und einem knöchernen Anteil. Beide sind gegeneinander über etwa 30° abgewinkelt. Der äußere Gehörgang besitzt beim Menschen eine Länge von etwa 2,4 cm und einen Durchmesser von etwa 6–8 mm. Die im äußeren knorpeligen Anteil lokalisierten Ohrschmalzdrüsen erzeugen den Ohrschmalz (Cerumen). Der innere knöcherne Anteil ist frei von Drüsen. Der Gehörgang verengt sich trichterförmig nach innen.

Die primäre Funktion des Außenohres ist die Aufnahme des Luftschalls und die Weiterleitung zum Mittelohr. Da Schall die Ohrmuschel aus verschiedenen Richtungen erreichen kann, wird entsprechend der Einfallsrichtung die Klangfarbe des Schalls beeinflusst. Diese richtungsabhängigen Klangveränderungen tragen zum räumlichen Hören bei. Der von vorne

kommende Schall wird anders wahrgenommen als der rückwärtige! Durch die Form und Anlage des Gehörgangs ergibt sich eine gewisse Schutzfunktion gegen das Eindringen von Fremdkörpern. Ebenfalls schützt das Cerumen (Ohrschmalz) den Gehörgang und das Trommelfell vor Austrocknung und Infektion durch einen sauren pH-Wert. Es bindet außerdem eingedrungene Fremdkörper. Das Außenohr verändert den Schall, so dass es über Resonanzen zum Schalldruckgewinn im Frequenzbereich zwischen 2–4 kHz von bis zu 20 dB kommt.

Primäre Funktion des **Mittelohres** ist die Weiterleitung des Schalls in Form von Schwingungen des Trommelfells und der Gehörknöchelchen vom äußeren Ohr zum Innenohr. Da das Innenohr mit Flüssigkeit gefüllt ist, dient das Mittelohr der Impedanzwandlung (akustischer Widerstand), bei dem der hohe akustische Widerstand der Flüssigkeit durch die Flächentransformation (große Fläche des Trommelfells auf die kleine Fläche des ovalen Fensters) und die Hebelwirkung der Gehörknöchelchen überwunden wird.

Das Trommelfell grenzt den äußeren Gehörgang gegen das Mittelohr ab, ist diskret trichterförmig nach innen eingezogen, im tympanomeatalen Winkel schräg gestellt und in einem knöchernen offenen Ring aufgespannt.

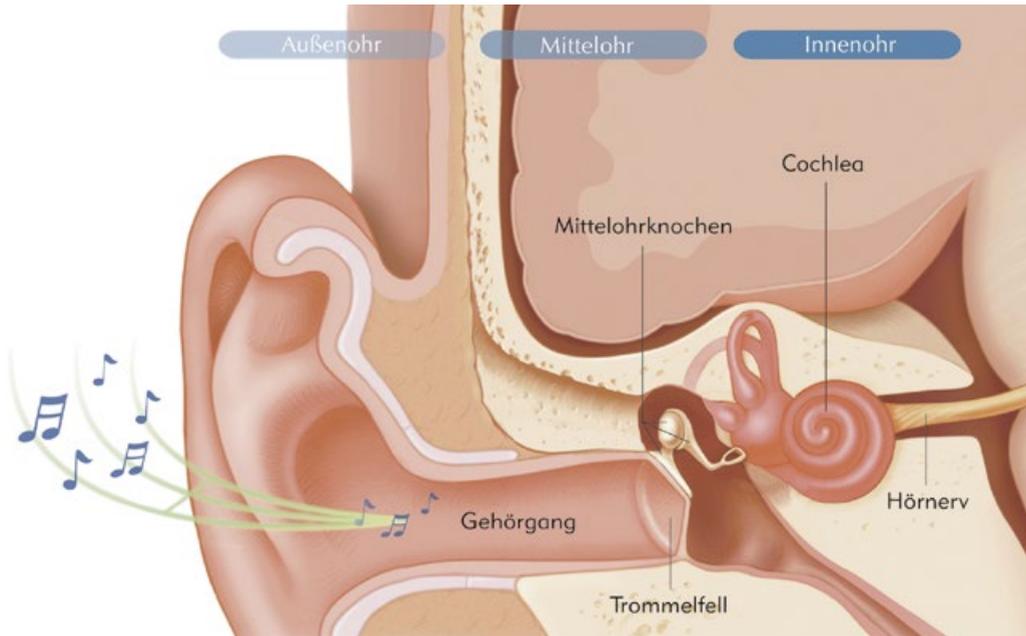


Abbildung 1: Schematische Darstellung des Hörorgans
 (Mit freundlicher Gehehmigung der Firma Advanced Bionics)

Das Mittelohr wird durch die Eustachische Röhre (Tuba auditiva) belüftet. Verschiedene Bänder dienen der Verankerung der Gehörknöchelchen:

- Hammer = Malleus
- Amboss = Incus
- Steigbügel = Stapes

Vom oberen Anteil aus führt das Mittelohr in das Antrum mastoideum und weiter in das pneumatische (luftgefüllte) System des Schläfenbeins, dem Warzenfortsatz.

Die Tuba auditiva verbindet die Paukenhöhle mit dem Nasenrachenraum und ist ebenso wie das Mittelohr mit Flimmerepithel ausgekleidet. Sie dient dem Druckausgleich und Sekretabfluss zwischen Mittelohr und Nasenrachenraum.

Die Ankopplung der Energieübertragung vom Trommelfell auf die Gehörknöchelchen ist frequenzabhängig. Bis etwa 2,4 kHz schwingt das Trommelfell wie eine starre Platte, bei Frequenzen oberhalb 2,4 kHz bilden verschiedene Teile des Trommelfells komplexere Schwingungsfiguren. Die Gehörknöchelchen übertragen die Schwingungen des Trommelfells auf das Innenohr.

Neben der sensiblen Innervation des Mittelohres über den Nervus glossopharyngeus und den Nervus trigeminus ist die motorische Versorgung der beiden Mittelohrmuskeln, dem Musculus tensor tympani und dem Musculus stapedius im Hinblick auf die Schallankopplung an das Innenohr von Bedeutung. Dies gilt insbesondere für die durch die Kontraktion des Musculus stapedius bedingte Versteifung der Gehörknöchelchenkette, die zu einer Dämpfung der Schallübertragung führt und damit bei hohen Lautstärken eine gewisse Schutzfunktion besitzt.

Das Innenohr (Schnecke oder Cochlea) bildet mit dem Vestibularorgan (Gleichgewichts-, Dreh- und Beschleunigungssinn mit drei Bogengängen und Vorhof) eine funktionelle Einheit.

Für den Hörvorgang von entscheidender Bedeutung ist die Cochlea. Sie ist ein schneckenhausförmiges Gebilde mit $2\frac{1}{2}$ Windungen, das im ausgerollten Zustand eine Länge von etwa 32 mm hätte. Die Cochlea besteht aus drei flüssigkeitsgefüllten Kanälen, die jeweils durch eine Membran in Längsrichtung getrennt sind. Scala vestibuli und Scala tympani, also der jeweils oberste bzw. unterste Kanal, sind mit einer Flüssigkeit namens Peri-

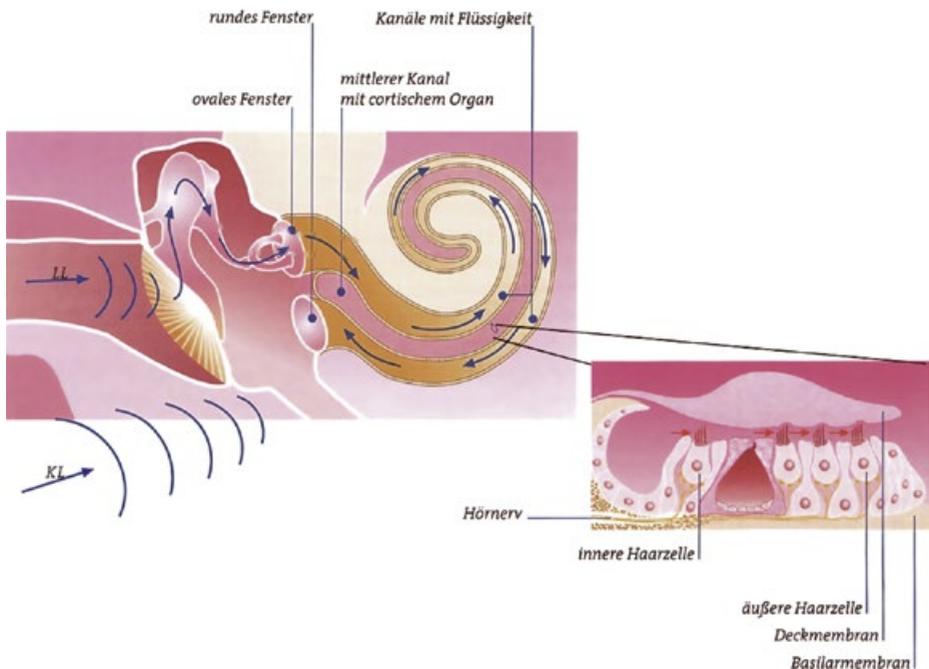


Abbildung 2: Schematische Darstellung der Umwandlung der Schallwelle in einen elektrophysiologischen Reiz

lymphe gefüllt und gehen an der Schnecken spitze ineinander über. Sie reichen vom ovalen Fenster, an der die Steigbügel fußplatte inseriert bis zum runden Fenster. Die Scala media ist mit Endolymphe gefüllt und enthält unter anderem das Corti'sche Organ. Das Corti'sche Organ liegt auf der Basilmembran und besitzt drei Reihen äußerer und eine Reihe innerer Haarzellen, die in ein System aus Stütz- und Nährzellen eingebettet sind. Im Innern des Corti'schen Organs verläuft der Corti-Tunnel, der mit Perilymphe gefüllt ist. Insgesamt besitzt das menschliche Ohr etwa 15.000 Haarzellen pro Ohr, die über Synapsen mit dem Hörnerv verbunden sind. Der Hörnerv wiederum vereinigt sich im inneren Gehörgang mit dem Gleichgewichtsnerven zum 8. Hirnnerven.

Die heute noch gültige Beschreibung der mechanischen Vorgänge in der Cochlea liefert die Wanderwellentheorie nach von Békésy. Demnach durchläuft bei Anregung der Stapesfußplatte eine Wanderwelle die Cochlea, deren Eigenschaften durch die Flüssigkeit des Innenohres bestimmt wird. Die Amplitude dieser Wanderwelle erfährt dabei einen langsamen Anstieg bis zu einem Maximum, von wo aus sie abrupt abnimmt. Der Ort maximaler Auslenkung ist frequenzabhängig.

Somit findet bereits im Innenohr eine Frequenzauflösung nach dem Ortsprinzip statt. Dieser Prozess der passiven Wanderwelle wird durch die Aktivität der äußeren Haarzellen unterstützt, wobei die Amplitude der passiven Wanderwelle durch schnelle Bewegungen der äußeren

Haarzellen um das bis zu 100-fache verstärkt wird. Bei niedrigen Intensitäten (bis zu 30 dB) ermöglichen diese aktiven Prozesse die Abscherung der Stereocilien der inneren Haarzellen, welches als adäquater Reiz die Auslösung von Nervenimpulsen ermöglicht.

Die Erregungen der Haarzellen

werden über die Synapsen auf den Hörnerven übertragen. Dieser bildet den Beginn der Hörbahn, einem Leitungssystem bestehend aus aufsteigenden und absteigenden Nervenbahnen, die das akustische Signal der Großhirnrinde zuleiten. Damit das vom Innenohr umgewandelte jetzt elektrophysiologisch verstärkte und verarbeitet werden kann, enthält die Hörbahn insgesamt sieben eingeschaltete Hauptkerngebiete und zahlreiche Synapsen. Mehr als 70 % der afferenten Nervenfasern ziehen dabei auf die Gegenseite, so dass die Informationen beider Ohren miteinander verknüpft werden können. Hierbei spielen Konvergenz- und Divergenzprozesse sowie Parallelverarbeitungen eine wichtige Rolle der weiteren Signalverarbeitung im Hörbahnsystem. Die insgesamt 30.000 Hörnervenfasern ermöglichen im Bereich der Hörnerven eine Frequenz- und Lautstärkekodierung. In den höheren Zentren ist das Gehör überwiegend auch ein Zeitsinn, der es ermöglicht, schnell ablaufende zeitliche Veränderungen akustischer Signale, wie z.B. in Sprachsignalen, zu analysieren und diese komplexen Signale auch zu erkennen. Die verschiedenen Merkmale aus der Fülle akustischer Informationen müssen durch Filterwirkungen und Hemmungseffekte gefiltert werden.

Auch Störschall muss unterdrückbar sein und die Richtung einer Schallquelle muss lokalisiert werden können. Demnach dient die zentrale Hörbahn der Vorbereitung auf die kortikale Beurteilung und damit der Bearbeitung komplexer Schallmuster.

Im Großhirn erfolgt die Analyse komplexer Schallsignale, die Unterscheidung gehörter Zeitmuster, das auditorische Kurzzeitgedächtnis. Es werden Effekte wie Schalllokalisation, akustische Raum-

wahrnehmung, Entfernungshören, selektive Aufmerksamkeit und die Identifizierung von Schallsignalen unterstützt. Von ausschlaggebender Bedeutung ist, dass in der Hörbahn die Informationen beider Ohren auf verschiedenen Ebenen des Gehirns entsprechend miteinander verarbeitet und verrechnet werden. Dies verdeutlicht, dass unser Gehör beide Ohren nicht nur unabhängig voneinander nutzen kann, sondern mit all seinen komplexen Fähigkeiten auf die Funktionstüchtigkeit des beidohrigen Gehörs angewiesen ist.

Untersuchungsmethoden

Aus pädaudiologischer Sicht ist die Verdachtsdiagnose einer Schwerhörigkeit so früh wie möglich zu stellen. Denn nur eine rechtzeitige Diagnosestellung einer kindlichen Hörstörung kann bei adäquater Einleitung einer Versorgung und Förderung ein für das individuelle Kind optimales Ergebnis erbringen.

Grund hierfür ist, dass zum Zeitpunkt der Geburt, selbst bei einem normalhörigen Säugling, die Hörbahn noch nicht ausgereift ist. Hierfür braucht der Mensch akustische Stimuli (Hörreize). Die Hauptreifungsphase erfolgt in den ersten 18 Monaten. In dieser Zeit wird die Hörbahn angelegt, ausgebaut und viele Schaltstellen erschaffen, um die komplexen zentralen Hörleistungen erst zu ermöglichen. Bleiben diese Reize aus oder sind ungenügend, so wird die Hörbahn nicht nur nicht entwickelt, sondern darüber hinaus ihre Bestandteile sogar wieder abgebaut.

Aus diesem Grund wurde zum 1. Januar 2009 das Neugeborenen-Hörscreening flächendeckend und verpflichtend als Kassenleistung eingeführt. Ziel des Neugeborenen-Hörscreenings ist primär die Erkennung beidseitiger Hörstörungen ab einem Hörverlust von 35 dB. Solche Hörstörungen sollen bis zum Ende des 3. Lebensmonats diagnostiziert und eine entsprechende Therapie bis Ende des 6. Lebensmonats eingeleitet werden. Das Neugeborenen-Hörscreening besteht aus den TEOAE (Transitorisch otoakustische Emissionen: eine direkte Testung des Innenohres) und/oder den AABR (Automated Auditory Brainstem Response: eine komplette Testung von Innenohr und der Hörbahn). Neugeborene mit Risikofaktoren für eine angeborene Hörstörung, wie bspw. Kinder mit einem DS 22q11, erhalten von vornherein ein Neugeborenen-Hörscreening mittels AABR. Beide Verfahren sind

beim schlafenden Kind schnell durchgeführt, nicht schmerzhaft und von hoher Aussagekraft. Das Neugeborenen-Hörscreening erfolgt bereits in der Geburts-einrichtung.

Ist dies auffällig, so erfolgt eine pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik, eine kindliche Hördiagnostik, die bestätigt, ob wirklich eine therapierelevante Hörstörung vorliegt oder nicht. Die pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik erfolgt am besten in pädaudiologischen Einrichtungen, da diese hierauf spezialisiert sind.

Alle zur Anwendung kommenden Hörprüfungen sind kindgerecht und dem entsprechenden Alter des Kindes angepasst. Nur die geeignete Kombination mehrerer Testverfahren gewährleistet eine sichere Aussage über die Hörfähigkeit des Kindes. Grundsätzlich können die verschiedenen Hörprüfmethoden in zwei Gruppen eingeteilt werden:

- Objektive audiometrische Verfahren, die ohne Mitarbeit des Kindes durchgeführt werden können (Voraussetzung bleibt jedoch ein kooperatives ruhiges Kind) und
- subjektive audiometrische Verfahren, die die Mitarbeit des Kindes benötigen.

Objektive Hörprüfverfahren

Für Säuglinge und Kleinkinder finden vorwiegend objektive Hörprüfverfahren Anwendung. Entlang des Weges, den der Schall im Ohr und über die Hörbahn nimmt, kommen folgende Verfahren zum Einsatz:

Impedanzmessung, hier überwiegend die Tympanometrie

Die Tympanometrie stellt keinen Hörtest dar, sondern überprüft die Schwingungsfähigkeit des Trommelfells und des Gehörknöchelchensystems und die weitere Schallleitung im Mittelohr. Wichtige Krankheitsbilder im Kindesalter (Tubenbelüftungsstörung, Paukenerguss) können mit Hilfe dieses einfachen Testverfahrens erkannt werden.

Otoakustische Emissionen

Otoakustische Emissionen sind aktive, akustische Aussendungen des Ohres, die retrograd, d.h. entgegen der Richtung der Schallwahrnehmung, in den Gehörgang gelangen und dort mit Hilfe von hochempfindlichen Messmikrofonen aufgenommen werden können. Sie werden in der pädaudiologischen Diagnostik verwendet, um eine direkte Aussage über die Funktionsfähigkeit des Innenohres zu erhalten. Sie bilden inzwischen einen unverzichtbaren Bestandteil moderner pädaudiologischer Diagnostik. Die TEOAE, die transitorisch evozierten Verfahren, werden aufgrund Ihrer hohen Sensitivität und Spezifität inzwischen konsequent als Screeningverfahren angewendet, finden jedoch auch Einsatz während jeder pädaudiologischen Diagnostik.

Akustisch Evozierte Potentiale (AEP)

Unter dem Oberbegriff AEP verbergen sich eine Reihe verschiedener Untersuchungen, von denen die wichtigste die BERA (Brainstem Evoked Response Audiometry) darstellt. Sie gilt als der Goldstandard in der pädaudiologischen Diagnostik und sollte immer frequenzspezifisch durchgeführt werden (für die Frequenzen 0,5, 1, 2 und 4 kHz unserem Hauptsprachbereich). Mit ihrer Hilfe lassen sich objektive Aussagen machen zur:

- Art der Schwerhörigkeit (Schallleitungs-, -empfindungsschwerhörigkeit)
- Hörschwelle für die Frequenzen zur retrokochleären Verarbeitung
- Reifung der Hörbahn (Dauer der Schwerhörigkeit)

Die Untersuchung erfordert keine Kooperation des Kindes und kann sogar in Narkose durchgeführt werden. Kortikal evozierte Potentiale (CERA) dienen zur Untersuchung der späten Verarbeitungsphasen auf kortikaler Ebene. Aufgrund dieser Untersuchung, jedoch nur in Verbindung mit den Ergebnissen der speziellen subjektiven Testverfahren, lassen sich auch Aussagen zur zentralen Fehlhörigkeit machen.

Subjektive Hörprüfungen

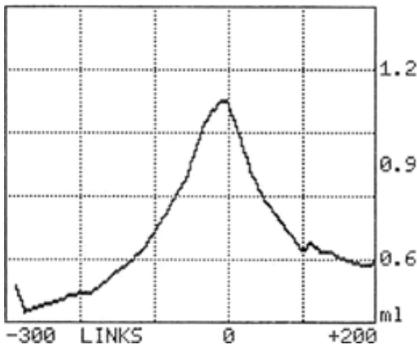
Die subjektiven Hörprüfverfahren zur Bestimmung der Hörschwelle für die verschiedenen Frequenzen erfordern die Mitarbeit eines Patienten und werden altersgerecht durchgeführt. Hierbei werden je nach Alter folgende Verfahren unterschieden:

- Reflexaudiometrie (Alter bis zum 3. Lebensmonat)
- Reaktionsaudiometrie (Alter 4.–6. Monat)
- Operante Konditionierungsaudiometrie (das heißt das Kind wird mittels visuellem Reiz oder einem Spiel zum Hören animiert)
 - Visual Reinforcement (Alter 6 Monate – 2;6 Jahre)
 - Spielaudiometrie (Alter 3–4 Jahre)
- Getrenntohrige Tonschwellenaudiometrie (Alter ab ca. 4. Lebensjahr)

Entscheidend für die Aussagekraft dieser Testverfahren ist neben der optimalen Umgebungssituation (keine äußeren zusätzlichen Reize wie Licht, Vigilanz des Neugeborenen, Kindes etc.) und vor allem die Erfahrung des untersuchenden Personals.

Die der Erwachsenenaudiometrie entsprechende Kinderaudiometrie kann in der Regel frühestens ab dem 4. Lebensjahr eingesetzt werden. Mit amplitudenmodulierten Sinustönen wird der Frequenzbereich zwischen 125 Hz und 10 kHz geprüft. Gelingt mit den bisher angeführten Testverfahren lediglich die

V:1.2 ml A: 78% F:- 32daPa



V:0.7 ml A: 28% F:-304daPa

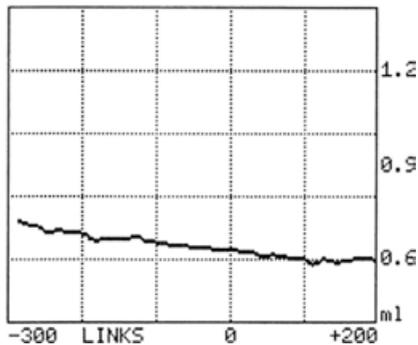


Abbildung 3 links: Normale Impedanz eines Mittelohres – der Anstieg und Gipfel bei 0 Pa belegt einen normalen Druck im Mittelohr im Vergleich zur Außenwelt und eine normale Beweglichkeit des Trommelfells.

Abbildung 3 rechts: Pathologische Impedanz eines Mittelohres – es ist weder ein Anstieg noch ein Gipfel zu erkennen. Daher besteht kein normaler Druck im Mittelohr im Vergleich zur Außenwelt und keine Beweglichkeit des Trommelfells.

Überprüfung des peripheren Hörens, können sprachaudiometrische Verfahren die gesamte Hörbahn inklusive des zentralen Sprachverständnisses und der auditiven Wahrnehmung testen. Zu diesen Untersuchungen zählen im deutschsprachigen Raum insbesondere der Mainzer (I–III), der Göttinger (I, II) und der Freiburger Sprachverständlichkeitstest, die ca. ab dem 4.–6. Lebensjahr eingesetzt werden können. Diese Verfahren basieren auf sogenannten Ein- bzw. Mehrsilbern, also aus Einzelwörtern. Kinder, die immer wieder solche sprachaudiometrischen Testverfahren absolvieren, könnten diese Wortreihen auswendig lernen. Aus diesem Grund wurde der Oldenburger Kinder-Satztest (OLKISA) entwickelt, der ebenfalls ab etwa dem 4. Lebensjahr angewendet werden kann.

Die hier verwendeten Sätze besitzen die Form Zahlenwort-Adjektiv-Substantiv (z.B. fünf gelbe Stiefel) und entstehen als zufällige Kombination aus über 20 Wörtern. Ein Auswendiglernen der Sätze wird so verhindert. Es existieren Normwerte für Ruhe und Störgeräusch. Der OLKISA ist derzeit der aktuelle Standard in der modernen pädaudiologischen Diagnostik.

Die subjektiven Hörprüfverfahren (Tonaudiometrie und Sprachaudiometrie) bilden ein wesentliches Instrument pädaudiologischer Verlaufskontrollen. Sie sind jedoch bei Kindern **immer** mit objektiven Verfahren zu kombinieren und im Zweifel in ihrer Aussagekraft den objektiven Hörprüfverfahren nachgeordnet.

Beurteilung:

FAEP-Muster rechts ab 10 - 20 und links ab \ll 10 dB HL im 2- 4kHz-Bereich nachweisbar, Schalleitungskomponente rechts von 10-20 dB; Innenohr bds. $<$ 10 dB HL; Latenzen, Interpeaklatenzen und Amplituden liegen bds. im Normbereich; kein H.a. Reifungs-/ Verarbeitungsstörung auf Hirnstamm-ebene bds.

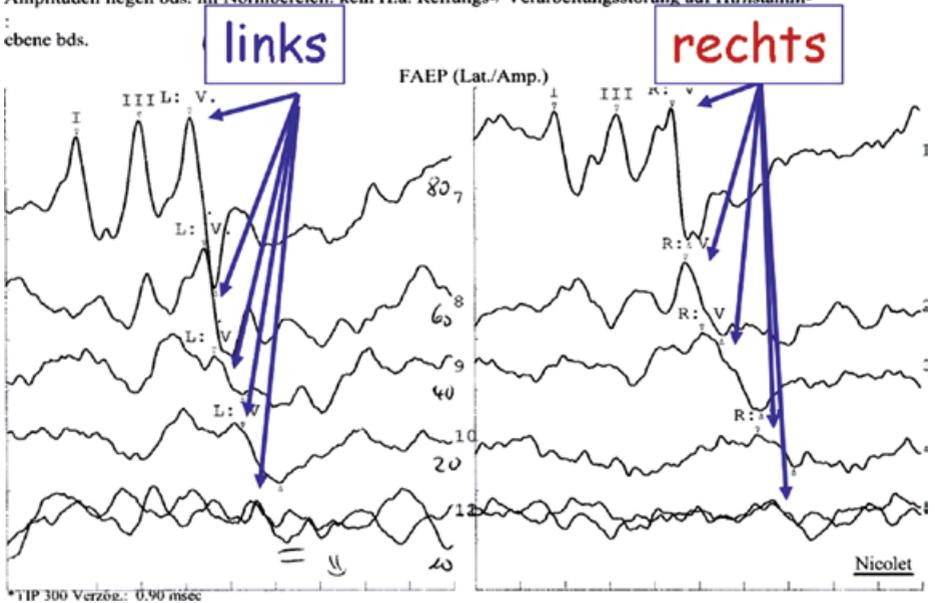


Abbildung 4: Normaler BERA-Befund beidseits – man beobachtet die typische Wellenkonfiguration (Welle I, III und V), die bei abnehmenden Intensitäten im Grundrauschen des EEG verschwindet. Bei 10 dB ist die Wellenkonfiguration nur noch ansatzweise zu sehen.

Typische Krankheitsbilder beim DS 22q11

Fehlbildungen der Ohrmuschel

Fehlbildungen der Ohrmuschel gehören zu den häufigsten angeborenen Normvarianten bei Kindern mit dem Deletions-syndrom 22q11. Etwa 50 % der Kinder sind hiervon betroffen. Bereits im medizinischen Bericht „02.1 Sprechstörungen“ wurde hierüber gesprochen. Sader et al. führen hierzu aus:

„Bei vielen Betroffenen fallen abstehen-de Ohren auf, die tief ansetzen und/oder nach hinten rotiert sind. Weitere mögliche Merkmale können eine stark gefaltete Helix (umgebogener Rand der Ohr-muschel), quadratische Helix, hohle und vorstehende Ohren, präauriculäre (vor dem Ohr gelegene) Gruben, präauricu-läre Anhängsel und enge Gehörgänge sein.“



Abbildung 5: Typische angeborene Formveränderungen bei Kindern mit Deletionssyndrom 22q11

Fehlbildungen der Mittelohren und der Innenohren

Die große Gruppe dieser Fehlbildungen betrifft in erster Linie das Mittelohr und hier die Gehörknöchelchen. Hieraus resultiert eine gestörte Schalleitung im Mittelohr mit dem Resultat einer Schalleitungsschwerhörigkeit. Die Diagnose ist schwierig. Es existieren nur vereinzelte Angaben über diese Formen bei Kindern mit Deletionssyndrom 22q11.

Angeborene Veluminsuffizienz (Gaumeninsuffizienz), Gaumenspalte und Fehlfunktion der Eustachischen Röhre

Auch hierüber haben Sader et al. im medizinischen Bericht „02.1 Sprechstörungen“ gesprochen. Demzufolge leiden 69 % der Patienten mit einem Deletions-syndrom 22q11 an Gaumenfehlbildungen. Dabei liegen sichtbare Spaltbildungen (Lippen-Kiefer-Gaumenspalten) bei diesen Patienten insbesondere in Form von isolierten Spalten des Gaumens vor.

Diese Spalten können jedoch auch in schwerer erkennbaren verdeckten Formen vorliegen. Eine dieser Mikroformen ist die submuköse Gaumenspalte, bei der die Gaumenmuskulatur unter der Schleimhaut gespalten ist, und es deswegen zu Störungen bei der Gaumenhebung und damit beim Sprechen kommen kann. Die submuköse Gaumenspalte ist durch Inspektion bei Fehlen der genannten Kardinalzeichen nur schwer zu erkennen. Noch schwieriger ist der Befund bei einer okkulten (verdeckten) submukösen Gaumenspalte. Das Gaumensegel ist zwar ausreichend lang und hebt sich auch beim Sprechen, jedoch fehlt ihm bei der Hebung die Spannung, die letztendlich zum Abschluss von Mundhöhle zur Nase notwendig ist. Nicht alle okkulten submukösen Gaumenspalten werden symptomatisch. Die meisten Patienten brauchen nicht operiert werden, sondern können mit Sprechtherapie behandelt werden.

Im Zusammenhang mit den Ohren ist die Belüftungsfunktion des Velums wichtig. Durch isometrische Kontraktion der intakten Velummuskulatur, beispielsweise beim Schluckakt, öffnet sich die Tube (Eustachische Röhre) und führt damit zum Druckausgleich zwischen Mittelohr und Umwelt. Dieser Druckausgleich ist Grundlage einer ungestörten Schallweiterleitung im Mittelohr.



Abbildung 6: Typischer Paukenerguss bei der Ohrmikroskopie

Paukenerguss

Eine insuffiziente (= ungenügende) Gaumenmuskulatur vermag nicht, einen regelmäßigen Druckausgleich zu gewährleisten. Gleiches gilt bei Spaltbildung im Gaumenbereich und Fehlstellung der Schädelbasis (kraniofaziale Dysmorphie). Auch zu große „Polypen“ im Nasenrachenraum (adenoide Vegetationen) behindern den Druckausgleich. Alle genannten Mechanismen, die beim Deletionssyndrom 22q11 beobachtet werden können, führen regelmäßig zu einem chronischen Unterdruck des Mittelohres (Tubenkatarrh). Die dadurch initial bedingte Schallleitungsschwerhörigkeit entspricht einem Hörverlust von 15 dB. Anhaltende Belüftungsstörungen, wie sie bei Kindern mit dem Deletionssyndrom 22q11 typisch sind, führen nach einiger Zeit zum Paukenerguss. Dieser wird unterschieden in eine Frühform,

dem Serotympanon und eine Spätform, dem Mukotympanon. Beide Formen sind gekennzeichnet durch die Flüssigkeitsansammlung im Mittelohr, welches unter normalen Umständen belüftet ist. Die resultierende Schalleitungsschwerhörigkeit entspricht einem Hörverlust von 25 dB im Falle eines Serotympanons. Möchte man diesen Hörverlust zum besseren Verständnis simulieren, so erreicht man dies durch das Verwenden von Ohrenstöpsel oder in dem man sich mit dem Finger die Ohren fest zu hält. Ein Paukenerguss führt zu einem mitunter erheblichen Hörverlust und bedarf daher grundsätzlich der konsequenten Therapie!

Chronische Mittelohrentzündungen

Unbehandelt führt die persistierende Belüftungsstörung des Ohres zu einer chronischen Mittelohrentzündung. Diese ist definiert durch eine Perforation des Trommelfells. Durch die Perforation wird zwar der Druckunterschied aufgehoben, die Funktion des Trommelfells zur Schalleitung ist aber erheblich gestört. Es resultiert eine Schalleitungsschwerhörigkeit, deren Ausmaß von der Größe und Lokalisation der Perforation abhängt. Häufig infiziert sich das Ohr über die Perforation durch Eindringen von Bakterien aus dem Gehörgang. Dann kommt es zum Bild des chronisch laufenden Ohres. Kinder mit dem Deletionssyndrom 22q11 sind in hohem Maße von dieser Erkrankung betroffen. Größere Studien markieren einen Wert von nahezu 90 % aller Kinder, die eigene Studie des Vereins zeigt einen Wert von etwa 50 %,

wobei ein äußerst unterschiedliches Ansprechen auf die Therapien beschrieben wird. Diese ist komplex und schwierig, da bei vielen Kindern eine deutliche Infektanfälligkeit vorhanden ist, die vielerlei Ursachen hat (siehe Themenheft Immunologie). Aus HNO-ärztlicher Sicht hervorzuheben ist jedoch in diesem Zusammenhang die bei 22q11-Kindern typischerweise vorhandene offene Mundhaltung mit begleitender Mundatmung, die durch eine mangelhafte Luftbefeuchtung das Entstehen oberer Atemwegsinfekte begünstigt. Ebenso gibt es Hinweise darauf, dass ein unbehandelter Reflux (Rückfluss von saurem Mageninhalt in die Speiseröhre) Mittelohrentzündungen begünstigt.

Es werden grundsätzlich zwei Arten der chronischen Mittelohrentzündung unterschieden:

- Chronische Schleimhauteiterung
- Chronische Knocheneiterung (= Cholesteatom)

Die letztere Form stellt eine unbedingte OP-Indikation dar, da der Entzündungsprozess den umliegenden Knochen abbaut und somit irreversible Schäden setzt. Unbehandelt führt das Cholesteatom daher zu Ertaubung, Schwindel, Gesichtsnervenlähmung und im Endstadium zu Hirnhautentzündung und Hirnabzess.

Eine weitere Komplikation stellt die Entzündung des Warzenfortsatzes dar, die auch im akuten Stadium einer Mittelohrentzündung auftreten kann. Hier hat sich

der Eiter im Warzenfortsatz (hinter dem Ohr gelegen) festgesetzt und kann durch Druck ebenfalls die Hirnhäute erreichen. Aus diesem Grund, muss in der Regel beim Auftreten einer solchen Mastoiditis notfallmäßig ein operativer Eingriff zur Entlastung des Eiters durchgeführt werden.

Innenohrschwerhörigkeiten

Hierzu zählen die cochleären Schwerhörigkeiten, deren Ursachen in Fehlfunktionen des Innenohres zu suchen sind. Daher unterscheiden sie sich strikt von den Schalleitungsschwerhörigkeiten, deren Ursache regelmäßig im Mittelohr, seltener im äußeren Ohr lokalisiert ist. Eine sinnvolle Einteilung der Innenohrschwerhörigkeiten sollte in Anlehnung an die internationale Literatur wie folgt durchgeführt werden:

- Hereditäre, d.h. genetisch verursachte Schwerhörigkeiten
- Erworbene Schwerhörigkeiten
- Unbekannt verursachte Schwerhörigkeiten (dürften zum überwiegenden Teil den hereditären Schwerhörigkeiten zuzuordnen sein)

Die prozentuale Häufigkeit hereditärer Schwerhörigkeiten wird bei Kindern mit DS 22q11 mit bis zu 10 % angegeben und ist damit als überdurchschnittlich zu werten, wobei die genetischen Zusammenhänge nicht restlos aufgeklärt sind. Insoweit können sie in dieser Gruppe den syndromalen kindlichen Innenohrschwerhörigkeiten zugeordnet werden.

Auditive Verarbeitungs- und Wahrnehmungsstörung (AVWS), zentrale Fehlhörigkeit

Der AWMF-Leitlinie „Auditive Verarbeitungs- und Wahrnehmungsstörungen (AVWS)“, herausgegeben durch die deutsche Gesellschaft für Phoniatrie und Pädaudiologie (Stand 9/2015) ist die folgende Definition zu entnehmen: „Auditive Verarbeitungs- und Wahrnehmungsstörung sind Störungen zentraler Prozesse des Hörens, die u.a. die vorbewusste und bewusste Analyse, Differenzierung und Identifikation von Zeit-, Frequenz- und Intensitätsveränderungen akustischer oder auditivsprachlicher Signale sowie Prozesse der binauralen Interaktion (z.B. zur Geräuschlokalisation, Lateralisation, Störgeräuschbefreiung und Summation) und der dichotischen Verarbeitung ermöglichen.“ Dies gilt jedoch **nur** unter der Voraussetzung, dass die gestörte Wahrnehmung und/oder Verarbeitung akustischer Signale nicht besser durch andere Störungen, wie z.B. eine periphere Hörstörung, Aufmerksamkeitsstörungen, allgemeine kognitive Defizite, modalitätsübergreifende mnestiche Störungen o.ä. beschrieben werden kann. Da bei Kindern mit DS 22q11 das Auftreten einer Hörstörung, Aufmerksamkeitsstörungen etc. keine Seltenheit darstellen, sollte die Diagnose einer auditiven Verarbeitungs- und Wahrnehmungsstörung bei diesen Kindern eher zurückhaltend gestellt werden. Sicherlich können die einzelnen auditiven Teilleistungen beurteilt werden, allerdings müssen diagnostizierte Einschränkungen im Gesamtkontext gesetzt werden, damit die Diagnose AVWS nicht fälschlich gestellt wird!

Therapie

Fehlbildungen der Ohrmuschel

Diese können grundsätzlich nur operativ korrigiert werden. Falls die Fehlbildung so ausgeprägt ist, dass durch Stigmatisierungen des Kindes neurotische Fehlentwicklungen drohen, kann eine Korrektur ab dem 5. Lebensjahr problemlos durchgeführt werden. In Abhängigkeit vom Ausmaß der Fehlbildungen reichen die operativen Maßnahmen von kleinen, ambulant durchzuführenden Eingriffen bis hin zu mehrzeitigen, großen Eingriffen mit aufwändigen Knorpeltransplantationen aus den Rippen des Brustkorbes. Eine intensive präoperative Aufklärung ist immer notwendig.

Fehlbildungen der Mittelohren und der Innenohren

Auch hier bestehen grundsätzlich nur operative Möglichkeiten der Korrektur. Diese sind im Gegensatz zu den Eingriffen an der Ohrmuschel jedoch wesentlich komplizierter, schwieriger und daher auch häufig erfolgloser. Die Seltenheit und die Variabilität dieser Fehlbildungen benötigen immer eine spezielle Diagnostik und anschließende Beratung. Auf eine weitergehende Diskussion soll daher hier verzichtet werden.

Angeborene Veluminsuffizienz (Gaumeninsuffizienz), Gaumenspalte und Fehlfunktion der Eustachischen Röhre

Über diese Probleme haben bereits Sader et al. im medizinischen Bericht „02.1 Sprechstörungen“ gesprochen. Da dies auch die Therapie betraf, soll auf eine weitergehende Diskussion hier verzichtet werden. Festzuhalten bleibt, dass eine muskulär bedingte Veluminsuffizienz logopädisch zu behandeln ist, während Gaumenspalten ggf. einer operativen Intervention zuzuführen sind. Fehlfunktionen der Eustachischen Röhre lassen sich ebenfalls nur durch übende Verfahren therapieren. Hierzu gehören im Kindesalter die wiederholte und konsequente Anwendung der nasalen Überdruckbehandlung mittels Otovent® und Otobar® Luftballons. Bei kooperativen Kindern lässt sich das Valsalva Manöver durchführen, bei dem durch Zuhalten der Nase und Mund mit gleichzeitigem Aufblasen der Backen eine „Sprengung“ der Eustachischen Röhre zum Ziel des Druckausgleichs versucht werden kann. Die chronische Anwendung von abschwellendem Nasenspray ist kontraindiziert.

Paukenerguss

Nicht jeder Paukenerguss muss operiert werden. Ein konservativer Therapieversuch mit abschwellenden Nasentropfen sollte immer der Indikationsstellung einer Mittelohrsanierung vorausgehen. Ergeben sich Anhaltspunkte für das Vorliegen einer akuten Infektion in der Nase, dem Nasenrachen oder den Mittelohren, sollte die Gabe eines Antibiotikums diskutiert werden.

Führen diese Maßnahmen aber nicht in einem Zeitraum von etwa 6 Wochen zur normalen Mittelohrbelüftung, muss die operative Eröffnung des Trommelfells (Paracentese) mit ggf. Einlage eines Paukenröhrchens diskutiert werden. Dieser kurze und ambulant durchzuführende

Eingriff hat in der Hand eines erfahrenen HNO-Chirurgen eine sehr geringe Komplikationsrate. Ist die wiederholte Einlage eines Paukenröhrchens notwendig, können Röhrchen verwendet werden, die das Ohr nicht von alleine abstoßen kann (z.B. t-tubes). Diese werden nach etwa zwei Jahren entfernt, wenn notwendig in einer Kurznarkose.

Keinesfalls darf, wie es bei anderen Kindern ohne das Deletionssyndrom 22q11 Routine ist, eine ausgedehnte Entfernung der Polypen (Rachenmandeln), eine Adenotomie, gleichzeitig durchgeführt werden. Eine durch ggf. bestehende Gaumensegelschwäche (Veluminsuffizienz) oder zu großen Nasenrachenraum bedingte Aussprachestörung könnte durch die Adenotomie verstärkt werden.

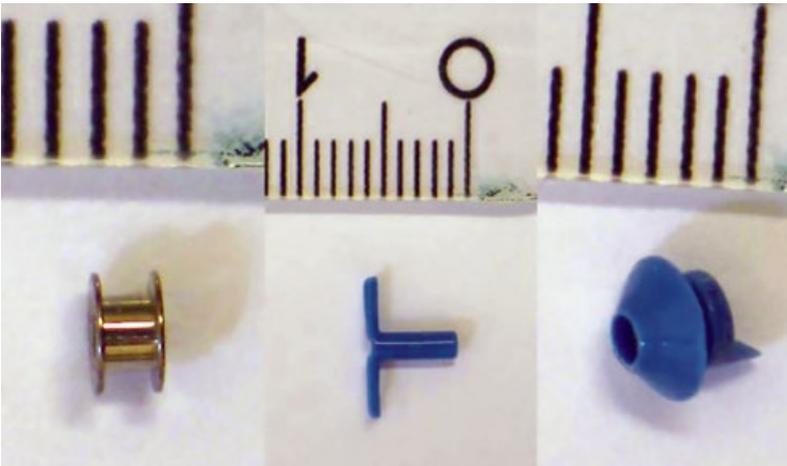


Abbildung 7: Verschiedene Arten von Paukenröhrchen, die zur Anwendung kommen können. Das mittlere und rechte Röhrchen sind „Dauer“-Röhrchen, die länger im Trommelfell verbleiben und in der Regel nur operativ entfernt werden können. Das linke Röhrchen wird im Mittel nach etwa 6–9 Monaten spontan abgestoßen.

Chronische Mittelohrentzündungen

Die Behandlung dieser dauerhaften Entzündungen ist schwierig. Zunächst ist es sinnvoll, anhand eines Abstriches den verantwortlichen Keim zu ermitteln. In manchen Fällen reicht eine örtliche Anwendung von antibiotischen Ohrentropfen (ggf. in Kombination mit einem Kortikoid) aus. Häufig ist jedoch die systemische (z.B. in Form von Saft) Gabe von Antibiotika notwendig. Wenn sich trotz dieser Maßnahmen der Infekt nicht eindämmen lässt, muss eventuell eine Operation durchgeführt werden, um weitere Komplikationen (so) zu verhindern, wobei auch nach den unterschiedlichen, zur Verfügung stehenden Eingriffen eine Persistenz der Entzündung beobachtet werden kann. In diesem Fall sollte eine Zusammenarbeit mit einem Immunologen erwogen werden.

Im Falle des Cholesteatoms ist allerdings eine dringliche OP Indikation gegeben. Gleiches gilt für die akute Entzündung des Warzenfortsatzes (Mastoiditis).

Wenn die chronische Mittelohrentzündung nach Röhrenchenanlage entsteht, ist als möglicher auslösender Faktor das Eindringen von Keimen über die Eustachische Röhre im Rahmen von oberen Atemwegsinfekten zu diskutieren. Ebenso kann das Röhrrchen selbst beispielsweise bei Unverträglichkeit des Materials eine solche Entzündung begünstigen. In beiden Fällen sollte über eine versuchsweise Entfernung des/der Röhrrchen nachgedacht werden.

Verbleibt trotz intensiver Bemühungen eine Schalleitungsschwerhörigkeit, sollte die Indikation zur Hörgeräteversorgung frühzeitig gestellt werden. Die bei den betroffenen Kindern sehr häufig zu beobachtenden Sprachentwicklungsstörungen werden nämlich durch begleitende Hörstörungen weiter beeinträchtigt. Die Integrität der auditiven Perzeption ist daher vorrangig zu behandeln. Daher kann insbesondere bei besonders jungen Kindern, eine unterstützende Versorgung mit Hörgeräten sinnvoll sein (s.u.).

Innenohrschwerhörigkeiten

Das Deletionssyndrom 22q11 birgt bereits viele Risikofaktoren für eine Kommunikationsstörung, daher ist die frühe Einleitung einer Hörsystemversorgung im Falle einer Innenohrschwerhörigkeit unbedingt erforderlich! Das bundesweit eingeführte flächendeckende Neugeborenen-Hörscreening ermöglicht dies jedoch heutzutage. Frühe Diagnostik und eine Fülle von modernen Versorgungsoptionen stehen zur Verfügung und müssen nur angewendet und eingesetzt werden.

Folgende Versorgungen sind möglich:

Hinter-dem-Ohr-Hörgeräte (HdOs)

Sie bestehen in der Regel aus mehreren Teilen: aus dem Hörgerät selbst, einem individuell angepassten Ohrstück, der sogenannten Otoplastik, und einem Schlauch, der die Schallwellen vom Gerät durch die Otoplastik ins Ohr leitet. Insbesondere bei starken Hörverlusten sind diese etwas größeren Hörgeräte mit

ihren leistungsfähigeren Verstärkern und den damit verbundenen größeren Batterien am besten in der Lage, zu helfen.

In-dem-Ohr-Hörgeräte (IdOs)

Durch ihre „interne“ Position im Ohr sind derartige Hörgeräte am ehesten in der Lage, sehr unauffällig und fast unsichtbar zu sein. Sie werden für jeden Menschen individuell hergestellt und sind dadurch im Ohr besonders bequem zu tragen. Mit ihnen ist ein besseres Richtungshören möglich, da aufgrund der Position die Hörgeräte teilweise tief im Gehörgang getragen werden. Für Kinder sind die IdOs allerdings nur selten geeignet, da sie aufgrund des Wachstums ständiger (kostenintensiver) Anpassung bedürften.

Knochenleitungshörsysteme

Konservative Knochenleitungshörsysteme werden bei Kindern mit nicht angelegtem oder ausgeprägt engem Gehörgang (Gehörgangsatresie bzw. Gehörgangstenose) angewendet, da hier keine Otoplastik in den Gehörgang eingesetzt werden kann. Die Schallübertragung erfolgt direkt auf das Innenohr unter Umgehung des Außen- und Mittelohres über einen Wandler, der auf dem Warzenfortsatz mittels Stirnband oder aber Bügel fixiert wird. Die konservativen Knochenleitungshörsysteme haben häufig den Nachteil eines instabilen und unbequemen Sitzes. Alternativ können auch Knochenleitungs- und Mittelohrimplantate zur Anwendung kommen.

Cochlea-Implant-Versorgung

Das Cochlea-Implantat bildet nach wie vor die einzige Prothese, die ein Sinnesorgan ersetzen kann. Es wird eingesetzt bei einer Gehörlosigkeit. Das CI-System besteht aus einem äußeren Part – Mikrofon, Sprachprozessor und Kopfspule – sowie einem inneren Part, dem Implant mit dem Elektrodenträger. Ein akustisches Signal wird über das Mikrofon empfangen, über den Sprachprozessor digital umgewandelt und so an die Magnetspule weitergegeben. Die Kopfspule steht über einen Magneten in Verbindung zu dem Implantat, was bei Implantation hinter dem Ohr und unter die Haut auf dem Schädelknochen fixiert wird. Der Elektrodenträger des Implantates wird in die Cochlea eingeführt, so dass die darauf befindlichen Elektroden, die ihre Information über das Implantat erhalten, direkt den Hörnerven elektrisch stimulieren können, so, wie er das normalerweise gewohnt ist. Es resultiert ein akustischer Eindruck. Unbedingt erforderlich für eine erfolgreiche CI-Versorgung sind regelmäßige pädaudiologische Kontrollen sowie eine gute CI-Rehabilitation und pädaudiologische Frühförderung. Die Erfolge dieser Methode bei gehörlosen Kindern sind überwiegend sehr gut. Bei frühzeitiger Implantation (vor dem 1. Lebensjahr) ist eine gute Hör- und Sprachentwicklung möglich, ebenso wie der Besuch einer Regelschule unter der Voraussetzung, dass nicht andere Faktoren dies verhindern.

Einschränkungen in auditiven Teilleistungen

Bei zentral auditiven Teilleistungsschwächen sind übende Verfahren indiziert. Logopädische oder ergotherapeutische Verfahren müssen auf ihre Indikation hin überprüft werden.

Auswirkungen auf die geistige, seelische und soziale Entwicklung

Nachweislich ist das Erfassen von abstrakten Begriffen für schwerhörige Kinder oft nur schwer zu erlernen und ergibt sich so nicht selten eine Lernstörung. Dieses ist besonders bei 22q11-Kindern zu bedenken, da hier im Rahmen der Grund-

erkrankung regelmäßig eine Lernstörung vorhanden ist. Ebenso neigen manche 22q11-Kinder dazu, sich zurückzuziehen. Auch diese Eigenschaft wird durch eine Hörstörung verstärkt.

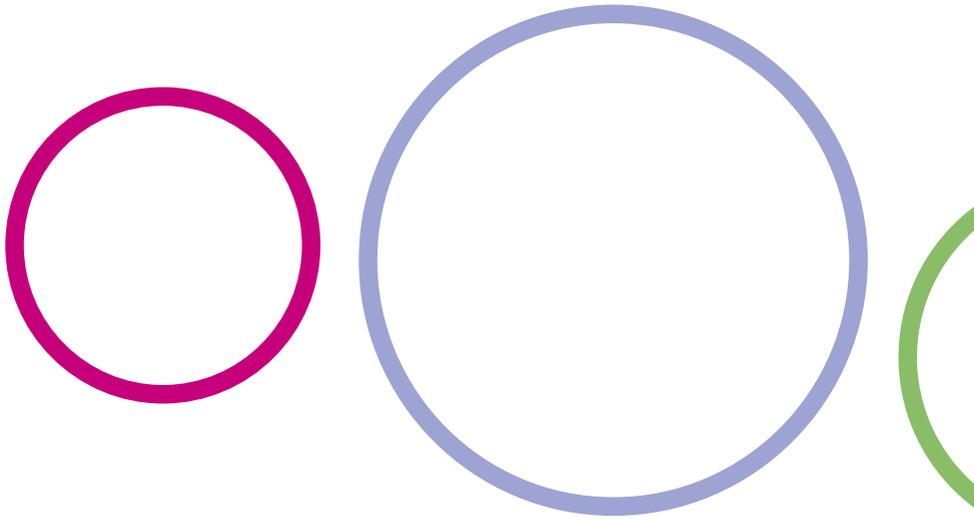
Fazit

Höreinschränkungen sind insbesondere beim DS 22q11 ein komplexes Krankheitsbild. Vor allem aber haben sie einen großen Einfluss auf die Kommunikation, das Erlernen sprachlicher Fähigkeiten,

das Lernen und das soziale Miteinander. Daher ist es wichtig, eine vorhandene Schwerhörigkeit früh zu erkennen und zu behandeln.

Verfasserin überarbeitete Auflage

Univ.-Prof. Dr. med. Dr. med. habil. Christiane Hey
Universitätsklinikum Gießen und Marburg, Standort Marburg



KiDS-22q11 e.V.

Geschäftsstelle

Albert-Einstein-Straße 5

87437 Kempten

DEUTSCHLAND

T +49 (0)831 6971056-0

F +49 (0)831 6971056-1

info@KiDS-22q11.de

www.KiDS-22q11.de

ISSN 1863-1576