

Beitrag wird präsentiert am 10.03.2011 um 11.11 Uhr im Rahmen der FV2.

Hörstörung bei homozygoter Deletion auf Chromosom 5q

A. K. Läßig (1), T. Mewes (2), D. Galetzka (3), O. Bartsch (3), A. Keilmann (1)

(1) Schwerpunkt Kommunikationsstörungen der Universitätsmedizin Mainz

(2) Hals-Nasen-Ohrenklinik und Poliklinik – Plastische Operationen der Universitätsmedizin Mainz

(3) Institut für Humangenetik der Universitätsmedizin Mainz

Einleitung:

Mehr als 80 Hörstörungsgene sind bereits bekannt, weitere sind noch unbekannt. In konsanguinen Familien lassen sich gelegentlich ungewöhnliche Befunde erheben, die Hinweise auf neue Hörstörungsgene geben.

Fallbericht:

Wir berichten über einen 12/04 geborenen Jungen konsanguiner Eltern. In der Primärdiagnostik im Alter von 7 Monaten waren weder in der BERA Potentiale noch reproduzierbare TEOAE nachweisbar. Es erfolgte 08/05 die Hörsystemversorgung (Oticon Sumo XP bds.). Die präoperative CT- und MRT-Diagnostik zeigte eine Mondini-Malformation bds. Und eine Stenose der inneren Gehörgänge. 12/05 erfolgte eine Cochlea-Implantat-Versorgung links (Med EL Pulsar compressed electrode array). Anfänglich lag die Aufblähkurve mit dem CI links nach eigenen Angaben zwischen 65-90 dB. Bei fehlenden sprachlichen Fortschritten und hohen Impedanzen in fast allen Kanälen des Cis erfolgte 07/09 die CI-Operation der rechten Seite. 03/10 erfolgte der Wechsel des Cochlea-Implantates links. Trotzdem wurden die subjektiven Hörreaktionen mit CI nicht zufrieden-stellend. Nachdem Mutationsanalysen der häufigeren Hörstörungsgene ohne pathologischen Befund waren, wurde 09/10 mit einer SNP-Array-Analyse (Affymetrix 6.0) eine homozygote Deletion im langen Arm von Chromosom 5 nachgewiesen, die nur drei Gene umfasst und die wahrscheinliche Ursache bei dem Knaben darstellt. Beide Elternteile zeigten diese Deletion in heterozygoter Form.

Diskussion und Zusammenfassung:

Bei diesem Jungen, der eine Hörstörung in Kombination mit einer Entwicklungsverzögerung und multiplen dysmorphologischen Merkmalen aufweist, konnten wir die Schwierigkeiten einer frühzeitigen Versorgung mit Hörgeräten und Cochlea-Implantat-Versorgung darstellen. In diesem Fall erscheint der langfristige Hörgewinn durch eine Cochlea-Implantat-Versorgung fraglich. Eines der drei deletierten Gene stellt sehr wahrscheinlich ein neues Hörstörungsgen dar.

