media|doc

Wien, 21.09.2016 - Nr. 38
Auflage: 16267
SB: HNO-Gesellschaft

Medical Tribune

Bei Hörstörungen auch an Usher denken

INITIATIVE ■ Die Österreichische Gesellschaft für Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde möchte die Awareness für das Usher-Syndrom in der Ärzteschaft erhöhen. Am HNO-Kongress wurde daher einem neu gegründeten Usher-Selbsthilfe-Verein eine Plattform geboten.

IRIS KOFLER, MSC

Mit einer Prävalenz von 1:30.000 laut Orphanet ist das Usher-Syndrom zwar eine seltene Erkrankung, aber trotzdem die häufigste Ursache für das gemeinsame Auftreten einer schweren erbliche Hör- und Sehbeeinträchtigung. Charakteristisch für das Krankheitsbild ist die Trias aus einer meist kongenitalen Hörstörung, Retinopathia pigmentosa und progredientem Visusabfall. Bis dato sind insgesamt zwölf Gene identifiziert, die in der Ätiologie der autosomal-rezessiv vererbten Erkrankung eine Rolle spielen. Welche Gene betroffen sind, entscheidet über Manifestationsform und Verlauf. Experten unterscheiden nach der Klinik drei Typen des Usher-Syndroms und anhand der Genloci weitere Subtypen. Usher-Typ 1 ist die schwerste Form der Erkrankung, die durch kongenitale Gehörlosigkeit und ein frühes Einsetzen der Retinopathia pigmentosa am Ende des ersten Lebensjahrzehntes charakterisiert ist. Typ 2 ist durch eine prälingual einsetzende Hörstörung und Beginn der Retinopathia pigmentosa im zweiten Lebensjahrzehnt gekennzeichnet. Typ 3, eine Form mit progredientem Hörverlust, ist äußerst selten und tritt vor allem in der finnischen Population auf.

Kindliche Hörstörungen auch genetisch abklären

Zehn Prozent der gehörlos geborenen Kinder sind vom Usher-Syndrom betroffen, das betonte Mag. Dominique Sturz, Mutter einer Betroffenen, im Rahmen eines Pressegesprächs im Vorfeld des HNO-Kongresses. Dabei appellierte sie an die behandelnden Ärzte, schweren kindlichen Hörstörungen auch molekulargenetisch auf den Grund zu gehen – ein Vorgehen, das auch den Empfehlungen der S2k-Leitlinie „Periphere Hörstörungen im Kindesalter" der Deutschen Gesellschaft für Phoniatrie und Pädaudiologie entspricht. Die Ergebnisse brächten nicht nur den Betroffenen Klarheit, sondern kämen auch der Forschung und damit nicht zuletzt der Entwicklung neuer Therapieoptionen für die Retinopathia pigmentosa zugute, wie Sturz betonte. In Österreich arbeitet derzeit OA Dr. Rupert Strauss, AKH Linz, am Aufbau eines österreichweiten Zentrums für Netzhautdystrophien.

Pressegespräch; Wien, September 2016

Webtipp

Am Usher Awareness Day am 17. September ging die neue Webseite des Selbsthilfe-Vereins „Forum für Usher-Syndrom, Hör-Seh-Beeinträchtigung und Taubblindheit" online. www.usher-taubblind.at

Zum eigenen Gebrauch nach §42a UrhG. Anfragen zum Inhalt und zu Nutzungsrechten bitte an den Verlag.