

Horsch
Wanka (Hg.)

Das Usher-Syndrom – eine erworbene Hörsehbehinderung

Grundlagen – Ursachen – Hilfen

HEILPÄDAGOGIK



 reinhardt

EV reinhardt

Ursula Horsch • Andrea Wanka (Hrsg.)

Das Usher-Syndrom – eine erworbene Hörsehbehinderung

Grundlagen – Ursachen – Hilfen

Mit 40 Abbildungen und 5 Tabellen

Mit Beiträgen von Sigrid Andrä, Brigitte Baumann, Regina Berg, Hanno Jörn Bolz, Cordula von Brandis-Stiehl, Andreas Breß, Sarah Forberger, Manfred Gross, Rosemarie Große-Wilde, Rainald von Gizycki, Peter Hepp, Nadja Högner, Andreas Hub, Jan Sebastian Klaes, Hendrik Klaes-Klagge, Almuth Kolb, Barbara Latzelsberger, Kerstin Nagel-Wolfrum, Jürgen Neuburger, Markus Pfister, Hanne Pittroff, Klaus Rohrschneider, Klaus Rüter, Christel Skusa, Stefan Spring, Steffen Suchert, Uwe Wolfrum, Ditta Zobor, Eberhart Zrenner

Ernst Reinhardt Verlag München Basel

Prof. Dr. *Ursula Horsch* ist Professorin der Hörgeschädigten- und Frühpädagogik an der Pädagogischen Hochschule Heidelberg und an der Ermland-Masuren Universität Olsztyn, Polen.

Dr. *Andrea Wanka*, Gehörlosen- und Blindenpädagogin, ist Beauftragte für Taubblindheit und Hörsehbehinderung an der Stiftung St. Franziskus Heiligenbronn, und Lehrbeauftragte an der Pädagogischen Hochschule Heidelberg.

Hinweis

Soweit in diesem Werk eine Dosierung, Applikation oder Behandlungsweise erwähnt wird, darf der Leser zwar darauf vertrauen, dass die Autoren große Sorgfalt darauf verwandt haben, dass diese Angabe dem Wissensstand bei Fertigstellung des Werkes entspricht. Für Angaben über Dosierungsanweisungen und Applikationsformen oder sonstige Behandlungsempfehlungen kann vom Verlag jedoch keine Gewähr übernommen werden. – Die Wiedergabe von Gebrauchsnamen, Handelsnamen, Warenbezeichnungen usw. in diesem Werk berechtigt auch ohne besondere Kennzeichnungen nicht zu der Annahme, dass solche Namen im Sinne der Warenzeichen- und Markenschutz-Gesetzgebung als frei zu betrachten wären und daher von jedermann benutzt werden dürften.

Bibliografische Information der Deutschen Nationalbibliothek

Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Daten sind im Internet über <http://dnb.d-nb.de> abrufbar.

ISBN 978-3-497-02329-5 (Print)

ISBN 978-3-497-60092-2 (E-Book)

© 2012 by Ernst Reinhardt, GmbH & Co KG, Verlag, München

Dieses Werk, einschließlich aller seiner Teile, ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung außerhalb der engen Grenzen des Urheberrechtsgesetzes ist ohne schriftliche Zustimmung der Ernst Reinhardt GmbH & Co KG, München, unzulässig und strafbar. Das gilt insbesondere für Vervielfältigungen, Übersetzungen in andere Sprachen, Mikroverfilmungen und für die Einspeicherung und Verarbeitung in elektronischen Systemen.

Printed in Germany

Reihenkonzeption Umschlag: Oliver Linke, Hohenschäftlarn

Satz: FELSBERG Satz & Layout, Göttingen

Ernst Reinhardt Verlag, Kemnatenstr. 46, D-80639 München

Net: www.reinhardt-verlag.de E-Mail: info@reinhardt-verlag.de

Inhalt

| | |
|---|----|
| Geleitwort von Mary Guest | 9 |
| Vorwort der Herausgeberinnen | 12 |
| | |
| 1 Medizinische Perspektiven | 13 |
| | |
| Das Usher-Syndrom (Schwerpunkt visuelles System) <i>Von Klaus Rohrschneider</i> | 14 |
| | |
| M. Usher aus audiologischer Sicht <i>Von Jürgen Neuburger</i> | 27 |
| | |
| Usher-Syndrom – ein variables Krankheitsbild aus hals-nasen-ohrenärztlicher Sicht <i>Von Markus Pfister und Andreas Breß</i> | 31 |
| | |
| Zur Genetik des Usher-Syndroms <i>Von Hanno Jörn Bolz</i> | 36 |
| | |
| Gentherapeutische Ansätze für das Usher-Syndrom <i>Von Kerstin Nagel-Wolfrum</i> | 47 |
| | |
| Usher-Syndrom-Proteinnetzwerke <i>Von Uwe Wolfrum</i> | 57 |
| | |
| Das subretinale elektronische Implantat zur Wiederherstellung von Seheindrücken: künftig Einsatz auch beim Usher-Syndrom möglich? <i>Von Eberhart Zrenner und Ditta Zobor</i> | 70 |
| | |
| Retina-Implantat: Epiret <i>Von Steffen Suchert</i> | 81 |

| | |
|---|------------|
| 2 Pädagogische Perspektiven..... | 89 |
| Professionelle Begleitung von Menschen mit Hörsehbehinderung/ Taubblindheit – Impulse einer Taubblindenpädagogin <i>Von Sigrid Andrä</i> | 90 |
| Taktil gebärden – die taktile Gebärdensprache <i>Von Hanne Pittroff</i> | 98 |
| Usher-Syndrom und CI – pädagogische Perspektiven <i>Von Christel Skusa</i> | 111 |
| Taubblindenassistenz <i>Von Almuth Kolb</i> | 120 |
| | |
| 3 Psychologische Perspektiven und Unterstützungsmöglichkeiten..... | 133 |
| Usher-Ambulanz an der Charité Berlin – interdisziplinäre Sprechstunde als Angebot für Usher-Betroffene <i>Von Klaus Rütther und Manfred Gross</i> | 134 |
| Untersuchung zu Stresserfahrungen und -ursachen bei Usher-Syndrom – Ergebnisse und rehabilitationspädagogische Maßnahmen <i>Von Nadja Högner.....</i> | 141 |
| Low Vision für Menschen mit Usher-Syndrom <i>Von Regina Berg</i> | 151 |
| Mobilitätstraining bei Menschen mit Usher-Syndrom <i>Von Regina Berg</i> | 157 |
| Weiter als die Sinne reichen: modellbasierte Assistenzsysteme für Menschen mit Hörsehschädigungen <i>Von Andreas Hub</i> | 165 |

| | |
|--|------------|
| 4 Perspektiven von Betroffenen und deren Umfeld | 175 |
| Die Entwicklung der Selbsthilfe bei Usher-Betroffenen | |
| <i>Von Rosemarie Große-Wilde, Rainald von Gizycki und Jan Sebastian Klaes.</i> | 176 |
| Stolpersteine im jungen Leben eines Usher-betroffenen Menschen – das Umfeld aus psychotherapeutischer Sicht | |
| <i>Von Cordula von Brandis-Stiehl</i> | 185 |
| Seelsorge für Menschen mit Usher-Syndrom am Beispiel eines christlichen Zugangs | |
| <i>Von Peter Hepp</i> | 193 |
| Leben mit Usher-Syndrom Typ III | |
| <i>Von Hendrik Klaes-Klagge</i> | 205 |
| Usher und Partnerschaft – oder: Sehen + Hören = Verstehen? | |
| <i>Von Oliver Riedel und Sarah Forberger</i> | 214 |
| Menschen mit Usher-Syndrom in der Schweiz | |
| <i>Von Stefan Spring.</i> | 220 |
| Die Situation in Österreich aus der Sicht einer Betroffenen und einer Fachkraft | |
| <i>Von Brigitte Baumann und Barbara Latzelsberger</i> | 225 |
| Autorinnen und Autoren | 230 |
| Sachregister | 233 |

Geleitwort von Mary Guest

Ich wusste nichts über das Usher-Syndrom, bis ich 1971 beauftragt wurde, mit einem hochgradig schwerhörigen Jungen zu arbeiten, bei dem erst kürzlich eine Retinitis pigmentosa (RP) diagnostiziert wurde. Meine Verunsicherung war groß, wie ich einen gehörlosen Menschen darauf vorbereiten sollte, sein Sehvermögen zu verlieren. Zunächst schrieb ich einen Brief an die nationalen Hilfsorganisationen Großbritanniens und bat um Hilfe. Eine der Organisationen schickte mir eine Tabelle, in der aufgezeigt wurde, wie das Alphabet in die Hand eines taubblinden Menschen buchstabierte wird. Das war alles! Zu diesem Zeitpunkt hat mein Streben nach mehr Informationen über diese anscheinend selten vorkommende Behinderung, das Usher-Syndrom, begonnen.

Unser frühes Verständnis über angeborene Gehörlosigkeit und Blindheit ist auf Beobachtungen deutscher Ärzte ab Mitte des 19. Jahrhunderts zurückzuführen. Die Augenärzte Alfred Graefe, dessen Onkel Albrecht von Graefe (1858) und Richard Liebreich (1861) sowie der Ohrenarzt Arthur Hartmann (1880) stellten einen hohen Anteil von RP in der Population gehörlos geborener Menschen sowie unter Kindern von blutsverwandten Ehepaaren fest. Bei diesen und anderen frühen Studien aus den skandinavischen Ländern, den Niederlanden und Großbritannien handelte es sich hauptsächlich um klinische Beobachtungen, die zwar für das medizinische Verständnis bedeutsam waren, sich jedoch nicht mit der Lebensqualität von Menschen mit Usher-Syndrom befassten.

Ein Jahrhundert später begann der Psychologe Vernon (1969), der mit gehörlosen Studenten in den USA arbeitete, über die psychischen und emotionalen Bedürfnisse von Jugendlichen mit Usher-Syndrom zu berichten und zu publizieren. In seinem Buch beschreibt Vernon den Mangel an Information über das Usher-Syndrom, die schroffe Weise der Diagnoseeröffnung und die geringfügige Unterstützung, die diese Jugendlichen erfahren haben, während sie sich an der Universität mit der Situation abzufinden versuchten. Weitere Fachkräfte wurden durch Vernon für die Notwendigkeit eines tieferen Verständnisses für das Usher-Syndrom sensibilisiert. Seitdem ist es auch für Lehrkräfte, Therapeuten, soziale Dienste und weitere Fachkräfte aus den nicht medizinischen Bereichen notwendig, zu erfahren, wie möglichst effektiv mit Menschen mit Usher-Syndrom gearbeitet werden kann.

Als Mitarbeiterin von SENSE (Vereinigung für Menschen mit Hörseh-

behinderung/Taubblindheit in Großbritannien) habe ich 1983 nachhaltig damit begonnen, ein Bewusstsein für das Usher-Syndrom in Großbritannien zu schaffen und dieses kontinuierlich auszuweiten. Diese Arbeit führte dazu, dass ich mich mit anderen interessierten Fachkräften in Europa austauschte. Infolgedessen traf sich eine kleine Gruppe aus Deutschland, Frankreich, Belgien, Irland und Großbritannien 1986 in den Niederlanden. Wir wollten unser Wissen und unsere Erfahrungen, die zu diesem Zeitpunkt als rudimentär bezeichnet werden mussten, miteinander teilen. Dies kann als das erste von vielen weiteren noch folgenden Treffen der „Usher Study Group“ bezeichnet werden. Im Laufe der Zeit befasste sich die Gruppe mit verschiedenen Themen, die von lebenspraktischen Fertigkeiten über Genetik zu Beratungsplänen und Cochlea-Implantaten, aber auch von Kommunikation durch Berührung wie taktile Gebärdensprache bis zu Orientierung und Mobilität reichen.

Diese Themen interessieren auch heute noch zahlreiche Menschen, die ihr Wissen miteinander teilen und es untereinander austauschen möchten, sodass inzwischen auch Fachkräfte, Familien und zunehmend auch vom Usher-Syndrom betroffene Menschen an der noch immer regelmäßig zusammenkommenden Usher Study Group teilnehmen.

Das Herausgeberwerk „Das Usher-Syndrom“ greift den in der Usher Study Group vorgenommenen holistischen Zugang auf, indem es sich mit einer Reihe von unterschiedlichen Themen befasst, die die Bedürfnisse von Menschen mit Usher-Syndrom erörtern. Um mit vom Usher-Syndrom betroffenen Kindern und Erwachsenen effektiv arbeiten zu können, ist es notwendig, dass Fachkräfte die ihnen vertrauten Bereiche verlassen und sich die Zeit nehmen, sich mit neuen Themen zu befassen, die für das Verständnis des Usher-Syndroms essenziell sind, wie z. B. der visuellen und taktilen Wahrnehmung, dem Gleichgewicht, aber auch dem fortschreitenden Sehverlust und damit assoziierten Problemfeldern.

Im Verlauf der letzten 30 Jahre hat mich mein Streben nach mehr Erkenntnis zum Usher-Syndrom in zahlreiche Länder geführt. Wo auch immer ich hinkam, traf ich auf Betroffene mit Usher-Syndrom. Und meine Erfahrung hieraus ist: Säßen vier Betroffene mit Usher-Syndrom aus so verschiedenen Ländern wie Russland, Venezuela, Indien und Australien zusammen und unterhielten sich, würden sie zahlreiche Gemeinsamkeiten finden. Sie wären erstaunt und außerordentlich ermutigt, würden sie ihre Alltagserfahrungen miteinander vergleichen, denn sie würden erfahren, dass sie nicht alleine sind. Die Unterschiede in ihrer Lebensqualität wären vorrangig auf externe Gegebenheiten wie die Geografie, das Klima, die Wirtschaftslage und die soziale Einstellung gegenüber Behinderungen im entsprechenden Land zurückzuführen. Denn dies sind die Faktoren, die darüber bestimmen, ob Menschen mit Usher-Syndrom ihr Leben erfolgreich bewältigen oder bloß ihr Überleben sichern können.

Das Herausgeberwerk „Das Usher-Syndrom“ kommt zur rechten Zeit,

denn es wird dringend benötigt! Was macht es so besonders? Es ist das erste Kompendium in deutscher Sprache und wurde darüber hinaus nicht aus einer anderen Sprache übersetzt. Demnach zeichnen Menschen aus Deutschland für die Inhalte verantwortlich, die von den Erfahrungen im eigenen Land berichten und sich somit gezielt an Fachkräfte, Betroffene und deren Familien in Deutschland richten können. Dasselbe gilt für die Artikel zur Situation von betroffenen Menschen in Österreich und in der Schweiz. Dies ist einmalig.

Ich hoffe, dass „Das Usher-Syndrom“ Menschen, die mit dem Usher-Syndrom in irgendeiner Art und Weise zu tun haben, dabei unterstützt, das Behinderungsbild besser zu verstehen, und es auf diese Weise dazu beiträgt, dass die Menschen, die täglich mit dem Usher-Syndrom leben, so effektiv wie nur möglich unterstützt werden können.

Eigentlich hätte das Vorwort mit diesen Worten geendet. Doch da ich erfahren habe, dass eine junge Frau, Tamsin Wengraf-Townsend, gestorben ist, möchte ich noch ein paar Zeilen hinzufügen, die sich insbesondere an Betroffene und deren Familien richten. Wir kannten Tamsin in SENSE seit ihrem 14. Geburtstag. Trotz ihrer hochgradigen Gehörlosigkeit und RP hat Tamsin das Leben begeistert angenommen. Sie schloss ein Studium ab, reiste viel und arbeitete in den Bereichen Gehörlosigkeit und Usher-Syndrom. Tamsin heiratete, zog drei Kinder groß und trat der Welt stets mit einem offenen und neugierigen Geist gegenüber. Vom Usher-Syndrom betroffen zu sein, hat sie nicht davon abhalten können, ihr Leben zu leben. Es ist meine tiefe Hoffnung, dass dieses Buch anderen Menschen in der deutschsprachigen Welt, die vom Usher-Syndrom betroffen sind, hilft, ihr Leben so vollkommen zu leben, wie sie es tat.

Shropshire, England, im September 2011

Mary Guest (ehemalige leitende Forscherin bei SENSE, Großbritannien)

(Übersetzung aus dem Englischen von Jim Witmer)

Vorwort der Herausgeberinnen

„Das Usher-Syndrom – eine erworbene Hörsehbehinderung“ ist das erste Fachbuch zum Usher-Syndrom in deutscher Sprache. Der vorliegende Band zeichnet die Diversität des Usher-Syndroms nach und weist eine starke Innovationskraft auf, indem er die Beiträge von Medizinerinnen, Pädagogen, Psychologinnen und Betroffenen vereint und so einen echten Dialog zwischen den Patientinnen und den sie betreuenden Fachkräften ermöglicht.

Darüber hinaus schafft er in der Fachliteratur einen speziellen Raum für eine Gruppe von Betroffenen, die oftmals entweder dem Bereich Hörbehinderung oder dem Bereich Sehbehinderung zugeordnet werden. Für sich stehend können die beiden Fachbereiche den Kompetenzen und Bedürfnissen Betroffener und deren Familien jedoch nicht gerecht werden, da die Kombination einer Hör- mit einer Sehbehinderung aufgrund von verminderten oder fehlenden Kompensationsmöglichkeiten über den jeweils anderen Fernsinn zur Genese einer als einzigartig zu bezeichnenden Behinderung, einer Hörsehbehinderung/Taubblindheit, führt. Diese bedarf in der Folge einer Unterstützung durch Fachkräfte, die spezifisch ausgebildet sind oder entsprechende Erfahrungen sammeln konnten, was im deutschsprachigen Raum bislang äußerst selten vorkommt, da u. a. keine Möglichkeiten des Studiums der Hörsehbehindertenpädagogik bestehen.

Im pädagogischen und psychologischen Teil wird dargestellt, wie Wege gefunden und Potenziale genutzt werden können, um für Betroffene ein sinnerfülltes Leben gewährleisten zu können.

Wir hoffen darüber hinaus, mit dem Herausgeberwerk dazu beizutragen, den Weg für eine fachspezifische Ausbildung im Bereich kombinierter Sinnesbehinderungen im deutschsprachigen Raum zu ebnen.

Bewusst wurden in diesem Herausgeberwerk auch kontroverse Ansichten aufgenommen, um den bestehenden Diskurs in diesem Feld fortzuführen und neue Diskussionen zu entfachen. Die Autorinnen zeichnen für die inhaltliche Ausgestaltung ihrer Beiträge verantwortlich.

Wir danken der „PRO RETINA Deutschland e. V.“, „Forschung Contra Blindheit – Initiative Usher-Syndrom e. V.“ und der „Marie-Louise Geissler-Stiftung“ für die Publikationskostenzuschüsse sowie Mary Guest, ehemals SENSE, Jim Witmer, „Perkins School for the Blind“, und Sebastian Klaes, „Leben mit Usher-Syndrom e. V.“, für die tatkräftige Unterstützung.



1 Medizinische Perspektiven

Das Usher-Syndrom (Schwerpunkt visuelles System)

Von Klaus Rohrschneider

Das Usher-Syndrom ist eine autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung mit einer Kombination aus einer sensorischen Hörschädigung (Innenohrschaden) und einer Sehbehinderung, hervorgerufen durch eine Retinitis pigmentosa (Hallgren 1959, Usher 1914). Albrecht von Graefe hat diese Kombination 1858 beschrieben (von Graefe 1858), ehe der englische Augenarzt und Genetiker Charles Howard Usher 1914 die Erbllichkeit des Krankheitsbildes erkannte (Usher 1914). Hallgren ist die Unterteilung in die Typen I und II aufgrund des unterschiedlichen Ausmaßes der Hörschädigung zu verdanken.

Es handelt sich nicht um ein einheitliches Krankheitsbild, sondern es werden anhand des Ausmaßes der Hörschädigung unterschiedliche Typen unterschieden, die selbst wiederum auch genetisch heterogen sind, d.h. durch zahlreiche verschiedene Gendefekte verursacht sein können (Kimberling et al. 2000). Verschiedene epidemiologische Studien haben eine Häufigkeit von vier bis sechs auf 100.000 Einwohner gefunden (Rosenberg et al. 1997). Diese Zahlen stimmen nach von uns erhobenen Zahlen auch mit denjenigen für Deutschland überein, d.h., in Deutschland ist von etwa 5000 Betroffenen auszugehen (Spandau/Rohrschneider 2002). Das Usher-Syndrom ist die häufigste Kombination aus Hörstörung und Sehbehinderung, unter den Krankheitsbildern bei Taubblinden nimmt das Usher-Syndrom (Typ I, s.u.) den ersten Rang ein. Schuluntersuchungen haben einen Anteil von 5 bis 6% an am Usher-Syndrom Erkrankten in Hörgeschädigtenschulen gefunden (Blankenagel, pers. Mitteilung). Diese Zahl dürfte in Zukunft aufgrund des seit Januar 2009 bundesweit vorgeschriebenen Hör-screensings bei Neugeborenen sogar ansteigen.

Das Usher-Syndrom wird heutzutage in Abhängigkeit von der Hörstörung in folgende drei Typen unterteilt (Smith et al. 1994):

- **Typ I:** Die schwerwiegendste Verlaufsform geht mit angeborener Gehörlosigkeit, genauer einer an Taubheit grenzenden sensorineuralen Schwerhörigkeit einher, definiert als Fehlen des Zahlenverständnisses, sowie starken Gleichgewichtsstörungen infolge einer gleichzeitig bestehenden Funktionsstörung der Gleichgewichtsorgane (vestibuläre Areflexie). Bereits in der Kindheit kommt es zum Auftreten von Sehproblemen, die zunächst in einer Störung des Dämmerungssehens sowie später dem Auftreten einer Nachtblindheit bestehen, im weiteren Verlauf, etwa ab dem 12. bis 14. Lebensjahr, dann auch zu Gesichts-

feldeinschränkungen und danach zu einer Abnahme der Sehschärfe führen.

- **Typ II:** Die häufigste Form, Typ II, ist durch angeborene, oft hochgradige Schwerhörigkeit gekennzeichnet, die aber in der Regel mit Hörgeräten zu kompensieren ist. Eine Progression der Schwerhörigkeit findet nicht statt. Die Symptome der Augenbeteiligung durch die Retinitis pigmentosa, wie Störung des Dämmerungssehens in der ersten und Nachtblindheit in der zweiten Lebensdekade, treten in der Regel erst später als bei dem Typ I auf. Der Gesamtverlauf ist weniger fortschreitend als beim Typ I.
- **Typ III:** Typ III stellt eine bisher nahezu ausschließlich in Finnland beschriebene Form mit angeborener Schwerhörigkeit dar, die im Erwachsenenalter bis zur Gehörlosigkeit zunimmt. Die Augenbeteiligung ist dem Typ II vergleichbar.

Genetik

Das Usher-Syndrom wird streng nach den mendelschen Gesetzen vererbt und folgt einem autosomal-rezessiven Erbgang. Autosomal bedeutet, dass es sich um einen geschlechtsunabhängigen Erbgang handelt – Jungen wie Mädchen haben das gleiche Risiko zu erkranken. Rezessiver Erbgang bedeutet, dass zum Ausbruch der Erkrankung beide der immer paarweise vorhandenen Gene krankhaft verändert sein müssen. Typischerweise sind beide Eltern eines Betroffenen klinisch gesund, da sie neben dem veränderten Gen noch ein nicht verändertes Gen besitzen. Das Risiko des Auftretens beträgt dann 25%. Die Hälfte der Kinder sind klinisch gesunde Genträger, haben also entweder vom Vater oder von der Mutter das veränderte Gen geerbt und 25% der Kinder sind klinisch und genetisch unauffällig. In zunehmend kleineren Familien mit nur einem oder zwei Kindern sind daher Erkrankte in aller Regel Einzelfälle und selbst in entfernten Generationen liegen meist keine weiteren Krankheitsfälle vor. Angesichts der geringen Prävalenz der Erkrankung mit fünf Erkrankten auf 100.000 Einwohner ist auch die Wahrscheinlichkeit einer Genträgerschaft sehr gering. Daher ist für klinisch gesunde Kinder einer betroffenen Familie, die selbst Genträger sind, das Risiko der eigenen Kinder, am Usher-Syndrom zu erkranken, ebenfalls vernachlässigbar gering. Bei Partnerschaft innerhalb der Verwandtschaft steigt das Risiko einer manifesten Erkrankung allerdings erheblich an.

Beim Typ I sind fünf Gene identifiziert, von denen die Mutation auf MYO7A (Myosin) für 39 bis 55% der Erkrankungen verantwortlich ist. Usher-II wird in 80% durch eine Mutation im für das Protein Usherin verantwortlichen Gen (USH2A) verursacht, etwa in 35 bis 75% ist diese

Mutation auch humangenetisch nachweisbar. Insgesamt ist aufgrund der noch nicht vollständigen Aufdeckung der zugrunde liegenden Gendefekte und der für einzelne betroffene Gene bei maximal 90% liegenden Chance, entsprechende Genveränderungen auch aufzufinden, die humangenetische Nachweissicherheit auf etwa 70% beschränkt (Saihan et al. 2009). Zum jetzigen Zeitpunkt gibt es daher noch keine ausreichend sicheren Möglichkeiten, durch eine Fruchtwasseruntersuchung während der Schwangerschaft eine Erkrankung festzustellen (Tab. 1).

Tab. 1: Bisher bekannte Gene bzw. vermutete Genorte für die verschiedenen Typen des Usher-Syndroms.

| Typ | Genlocus | Gen | Protein | Bemerkungen |
|------|----------|--------|------------------|---|
| IA | | – | | fehlkartiertes Gen |
| IB | 11q13.5 | MYO7A | Myosin7a | auch bei isolierter Hörschädigung |
| IC | 11p15.1 | USH1C | Harmonin | auch bei isolierter Hörschädigung |
| ID | 10q22.1 | CDH23 | Cadherin-23 | |
| IE | 21q21 | – | | |
| IF | 10q21.1 | PCDH15 | Protocadherin 15 | |
| IG | 17q25.1 | USH1G | SANS | Überlagerung mit Taubheitsgen DFNA20+26 |
| IIA | 1q41 | USH2A | Usherin | 4-5% RP ohne Hörschädigung |
| IIB | | | | fehlkartiertes Gen |
| IIC | 5q14.3 | MASS1 | VLGR1b | Zahnanomalie möglich |
| IID | 9q23 | DFNB31 | Whirlin | |
| | | | | |
| IIIA | 3q25.1 | USH3 | Clarin-1 | 40% Usher in Finnland |

Auditorisch-vestibuläres System

Die Zuordnung zu den Typen des Usher-Syndroms wird bei gleichzeitig vorliegender Netzhauterkrankung (s.u.) durch die Hörschädigung definiert und steht bei allen Betroffenen zunächst im Vordergrund, da sie immer von Geburt an besteht. Hierbei handelt es sich entweder um eine Schwerhörigkeit (Typ II und Typ III) oder, beim Typ I, um eine (funktionelle) Taubheit mit vestibulärer Schädigung. Der Hörstörung liegt eine sensorische Störung zugrunde, d. h., die Störung liegt in den Haarzellen im Innenohr, die die vom äußeren Ohr aufgenommenen und an das Innenohr weitergeleiteten Töne in elektrische Impulse umwandeln.

Gehörlose Kinder (Usher-Syndrom Typ I) sind bisher von der verbalen Kommunikation zunächst ausgeschlossen gewesen und mussten daher alternative Kommunikationsformen erlernen, wie das Ablesen vom Mund, die Gebärdensprache oder das Lormen – eine Tastsprache, die vor allem unter Taubblinden verbreitet ist. Besonders beim Ablesen vom Mund ist ein ausreichendes Sehvermögen unerlässlich. Die Entwicklung des Cochlea-Implantats ermöglicht es inzwischen, diesen Kindern das fehlende Hörvermögen zu ersetzen. Hierbei handelt es sich um eine Prothese, die die ausgefallenen Funktionen des Innenohrs ersetzt. Eine möglichst frühzeitige Diagnose der Taubheit im Säuglings- bis Kleinkindalter ist für den Erfolg dieser Maßnahme ganz wesentlich. Dies hat zu einer Entwicklung geführt, in der zunehmend stärker schwerhörige Kinder stärker beeinträchtigt sind als primär taube Kinder, welche durch ein Cochlea-Implantat eine normale Sprachentwicklung durchlaufen.

Die Schwerhörigkeit beim Typ II zeigt sich vor allem in einer Hörstörung im Bereich der höheren Frequenzen, während im niedrigen Frequenzbereich meist nur ein geringerer Hörverlust besteht. Dies lässt sich im Audiogramm eindeutig aufzeigen. Charakteristisch für eine Innenohrschwerhörigkeit ist darüber hinaus, dass die Schmerzschwelle für laute Töne abgesunken ist – man spricht von einer abgesunkenen Unbehaglichkeitschwelle. Damit ist das Lautstärkeintervall, in dem Geräusche wahrgenommen und nicht als störend empfunden werden, von beiden Seiten her eingeschränkt.

Aus dem Hörschwellenverlauf ergibt sich auch ein Diskriminationsverlust. Schallsignale, die genügend laut sind, können zwar wahrgenommen werden, sie werden jedoch nicht verstanden, da sie in ihrer Ganzheit nicht verarbeitet werden können (z.B. können bei Konsonanten die wesentlichen Obertöne nicht wahrgenommen werden).

Eine wesentliche Hilfe bei vielen Formen von Schwerhörigkeit ist die Versorgung mit einem Hörgerät. Hierdurch wird die abgesunkene Hörschwelle kompensiert, und die Betroffenen können wieder akustisch kommunizieren.

Visuelles System

Die im Gegensatz zur stabilen Hörbehinderung fortschreitende Sehbehinderung ist bei Geburt und in den ersten Lebensjahren noch nicht bemerkbar. Es wird weder von Eltern noch von Pädagogen mit dem Auftreten dieser zweiten Wahrnehmungsstörung im weiteren Lebensverlauf gerechnet. Beim Typ I kommt es bereits in der ersten Lebensdekade, beim Typ II und III meist erst in der zweiten Dekade zum Wahrnehmen erster Symptome. Diese entsprechen denjenigen einer klassischen Retinitis pigmentosa, die sich, entsprechend der Schädigung der für das Dämmerungssehen zuständigen Stäbchen der Netzhaut, zunächst in einem gestörten Dämmerungssehen und einer zunehmenden Nachtblindheit bemerkbar machen. Eine Farbsinnstörung im Sinne einer Blau-Gelb-Störung geht diesen Symptomen voraus, ist aber nicht immer offensichtlich. Da die häufigste Form einer Farbsinnstörung eine angeborene Rot-Grün-Störung ist, von der etwa 8% aller Männer betroffen sind, wird mit den am häufigsten benutzten Tafeln zur Erkennung von Farbsinnstörungen eine solche Blau-Gelb-Störung nicht sicher erkannt. Dann sind speziellere Tests erforderlich, wie z. B. der Panel-D15-Farbflecktest. Im weiteren Verlauf kommt es dann zunehmend zu Gesichtsfeldausfällen, die sich ebenfalls bei schlechten Beleuchtungsverhältnissen stärker bemerkbar machen. Diese beginnen mit einem ringförmigen Ausfall bei etwa 30 bis 40 Grad Exzentrizität (Ringskotom) und schreiten langsam nach innen und außen fort (Abb. 1).

Selbst in diesem Stadium wird die Diagnose häufig noch nicht gestellt, sondern die zunächst resultierenden Probleme der Orientierung werden z. B. als Tollpatschigkeit erklärt. Der Kontrastverlust, der besonders bei ungünstiger Beleuchtung sehr störend wird, wird ebenfalls oft nicht richtig eingeordnet. Die Gesichtsfeldausfälle schreiten schließlich bis hin zu einem „Flintenrohrgesichtsfeld“ fort, bei dem nur noch ein eng begrenztes Feld um das jeweils fixierte Objekt herum erkennbar bleibt. Mit einer solchen Einschränkung ist eine Orientierung im freien Raum kaum noch möglich. Zum Erhalt der Selbstständigkeit ist schließlich die Versorgung mit einem Langstock (Blindenstock) nötig sowie eine Einweisung in den Gebrauch desselben – ein Training in Orientierung und Mobilität. Dies wird von speziellen Mobilitätstrainern nach augenärztlicher Verordnung durchgeführt.

Daneben kommt es auch zu einer erhöhten Blendungsempfindlichkeit und einem Kontrastverlust sowie einer Herabsetzung der Sehschärfe, sodass schließlich auch ein normales Lesen nur noch mit speziellen vergrößernden Sehhilfen möglich ist.

Zur Aufrechterhaltung der Kommunikation mit Eltern und Freunden sollte rechtzeitig das Lormen erlernt werden, da die Kombination aus eingegengtem Gesichtsfeld und Hörschädigung besonders in Gruppen eine normale Kommunikation sehr erschwert.

Der Krankheitsverlauf und das Ausmaß der Sehbehinderung bei der

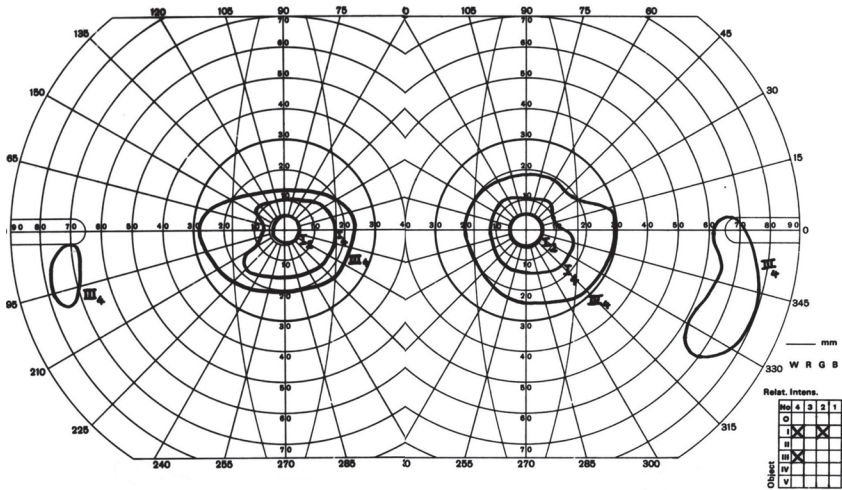


Abb. 1: Gesichtsfeldbefund bei fortgeschrittener Erkrankung mit zentraler Einengung auf unter drei Grad für Reizmarke III/4e. Der an beiden Augen nach außen noch vorhandene Gesichtsfeldrest ist für die Orientierung extrem hilfreich.

isolierten Retinitis pigmentosa ist in den meisten Fällen deutlich schwerwiegender als bei Patienten mit Usher-Syndrom, vor allem beim Typ II. Selbst beim Typ I kommt es in der Regel nicht zu einer völligen Erblindung. Eine individuelle Aussage zum Verlauf ist allerdings nicht möglich, auch innerhalb einer Familie gibt es hier Unterschiede. Edwards und Mitarbeiter haben bei einer größeren Anzahl von Betroffenen herausgefunden, dass bis zum 30. Lebensjahr bei 69% der Usher-I-Patienten gegenüber 94% der Usher-II-Patienten mindestens an einem Auge eine Sehschärfe von 0,5 besteht (Edwards et al. 1998). Bis zum 50. Lebensjahr sank dieser Anteil dann auf 50 bzw. 69%. Ähnlich stärker ist gegenüber Typ II auch die Gesichtsfeldeinschränkung beim Typ Usher I ausgeprägt.

Im Vergleich zur isolierten Retinitis pigmentosa beobachtet man bei Usher-Patienten häufiger einen Grauen Star, der typischerweise als hintere Schalentrübung ausgebildet ist (Cataracta subcapsularis posterior, Abb. 2) (Auffarth et al. 1997; Fishman et al. 1985).

Die sonst für diese Netzhauterkrankung charakteristischen Knochenkörperchen sind hingegen erst im Spätstadium und auch dann oft nur relativ gering ausgeprägt vorhanden (Abb. 3).

Mit geeigneten vergrößernden Sehhilfen bleibt die Lesefähigkeit typischerweise zeitlebens erhalten. Allerdings sind die Betroffenen hierzu auf Hilfsmittel angewiesen.

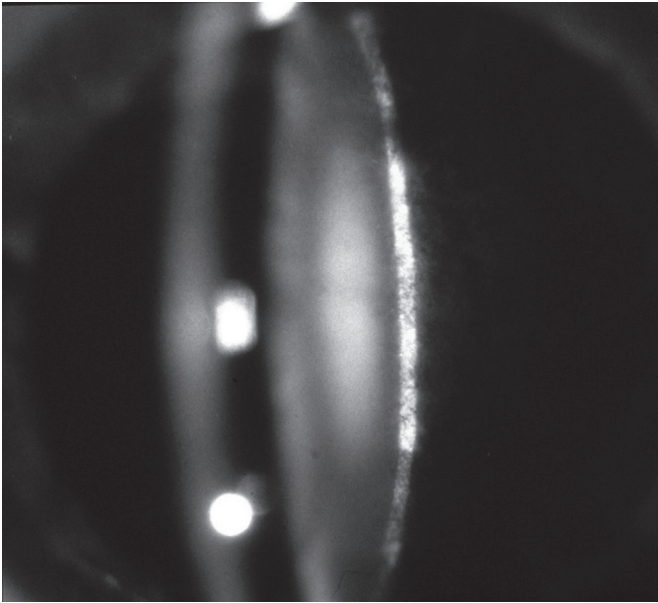


Abb. 2: Spaltlampenaufnahme bei einer hinteren Schalenentrübung bei Usher-Syndrom. Der helle Lichtreflex rechts zeigt die im hinteren Bereich der Linse liegende Trübung.

Zur Orientierung wird v. a. bei ungünstigen Beleuchtungsverhältnissen der Langstock erforderlich. Besonders bei Dunkelheit wird häufig zusätzlich eine Taschenlampe zur Beleuchtung von Namensschildern oder Wegstrecken mitgeführt. Hier bedeutet die Entwicklung der LED-Lampen eine große Hilfe. Daneben ist durch Verordnung von geeigneten Filtergläsern, sog. Kantenfiltern, die ein gewisses Spektrum des kurzwelligen, sichtbaren Lichts ausblenden, ein besserer Schutz vor erhöhter Blendungsempfindlichkeit möglich (Rohrschneider 2005). Häufig sind vergrößernde Sehhilfen wie Lupen oder auch elektronische Hilfsmittel sinnvoll, bei denen ebenfalls auf eine geeignete Beleuchtung zu achten ist (Rohrschneider 2008). Die Visolett-Lupe, eine handliche Standlupe, ist ein einfaches Hilfsmittel mit integrierter hoher Lichtstärke. Bei fortgeschrittenen Stadien mit dem typischerweise erhöhten Kontrast- und Vergrößerungsbedarf ist ein Bildschirmlesegerät meist das einzige Hilfsmittel zur Erhaltung der Lesefähigkeit (Rohrschneider 2005). Nur damit kann eine Kontraststeigerung erreicht werden, die den durch die Retinitis pigmentosa verursachten Kontrastverlust ausgleicht und so neben einer Vergrößerung der Schrift auch bei nur geringgradig reduzierter Sehschärfe ein längeres Lesen ermöglicht. Demgegenüber tritt bei jeder Versorgung mit optischen Hilfsmitteln, wie Lupen oder Lupenbrillen, ein zusätzlicher Kontrastverlust auf.

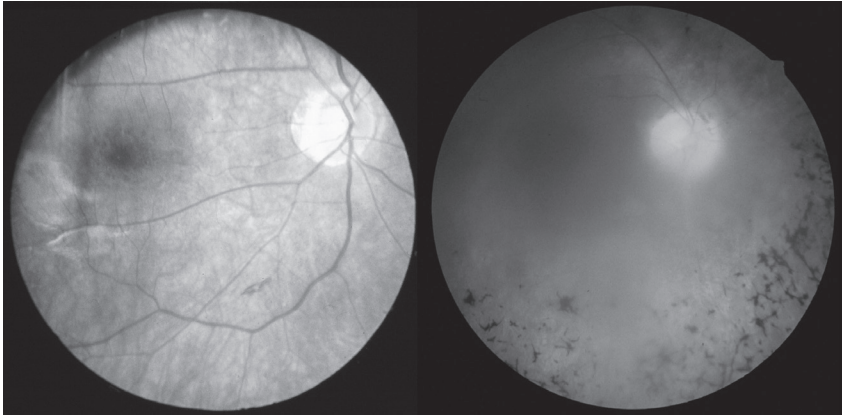


Abb. 3: Augenhintergrundbefunde bei Usher-Syndrom: links mit nur geringen Veränderungen der Netzhaut und fehlenden Knochenkörperchen; rechts mit fortgeschrittener Schädigung und dichten knochenkörperartigen Pigmentveränderungen, besonders unten.

Grundsätzlich ist es wesentlich, den Betroffenen rechtzeitig und umfassend mit den richtigen Hilfsmitteln zu versorgen (Rohrschneider et al. 1999). Besonders bei Usher-I-Patienten kann dies auch ein Faxgerät zur Kommunikation sein, das anstelle des Telefons den Kontakt zur Außenwelt aufrecht hält. Inzwischen sind hier natürlich auch SMS oder E-Mails als zeitgemäße Kommunikationsformen zu nennen.

Eine kausale Therapie der Retinitis pigmentosa ist bisher nicht möglich. Weder medikamentöse Behandlungsansätze noch Operationen haben einen gesicherten Effekt zeigen können. Einen gewissen Nutzen verspricht man sich lediglich von einer hochdosierten Behandlung mit Vitamin A in einer Dosierung von 15.000 internationalen Einheiten Vitamin-A-Palmitat, die jedoch eine regelmäßige ärztliche Überwachung erfordert und nicht ohne Risiko ist. Unter dieser Therapie berichteten Berson und Mitarbeiter 1993 über eine signifikante Verlangsamung im Fortschreiten des Funktionsdefizits gemessen am Verlust der Antworten im Elektroretinogramm (Berson et al. 1993). Bis heute gibt es keine Verlaufsuntersuchungen, die diese Befunde auch an den für den Patienten wichtigen Funktionsparametern, wie vor allem der zunehmenden Gesichtsfeldeinengung, nachweisen. Auch scheint gerade bei Patienten mit Usher-Syndrom hier nur ein fraglicher Effekt zu bestehen. Aus diesem Grunde wird in den aktuellen Empfehlungen des Arbeitskreises „Klinische Fragen“ der Selbsthilfegruppe PRO RETINA Deutschland e. V., in dem zahlreiche Experten auf dem Gebiet der Netzhauterkrankungen mitarbeiten, keine eindeutige Empfehlung zu dieser Behandlung mehr gegeben.

Dieses therapeutische Dilemma führt dazu, dass auf der oft verzweifelten Suche nach möglichen Behandlungsmaßnahmen auch unsinnige und selbst gefährliche Heilmethoden gesucht und auch angenommen werden. In diesem Sinne sei besonders vor der „Kuba-Therapie“ gewarnt, bei der eine nicht genau definierte Kombination aus Ozontherapie und Operation erfolgt. Aber auch für andere therapeutische Ansätze, wie Akupunktur und Ähnliches, fehlt bisher jeder wissenschaftlich anerkannte Wirkungsnachweis. Im Zuge der Weiterentwicklung der Möglichkeiten der Gentherapie gibt es seit Kurzem eine sehr vielversprechende Studie zur Behandlung einer sehr schwerwiegenden Form der Retinitis pigmentosa, die ebenfalls autosomal-rezessiv mit einem Gendefekt auf dem RPE65-Gen vererbt wird und meist bereits im Jugendalter zur Erblindung führt. Hier konnte bei einem kleinen Kollektiv tatsächlich sogar eine deutliche Funktionsverbesserung des Dämmerungssehens erreicht werden. Längerfristig sind daher entsprechende Behandlungsversuche auch bei Patienten mit Usher-Syndrom zu erwarten.

Versuche, das eingeengte Gesichtsfeld durch optische Hilfsmittel zu erweitern – als einfache Methode benutzt man ein umgedrehtes galileisches Fernrohr –, haben sich nicht bewährt, da hierdurch gleichzeitig eine Herabsetzung der Sehschärfe eintritt und eine stabile Befestigung der Sehhilfe kaum möglich ist.

Auswirkungen auf Ausbildung und Beruf

Bei vielen Betroffenen ist die Sehschädigung erst zu einem Zeitpunkt signifikant, an dem wesentliche Entscheidungen zur Berufswahl schon getroffen sind oder die Patienten bereits im Berufsleben stehen. Daher ist eine frühzeitige Diagnose ganz wesentlich. Hier sollte das gesamte Umfeld bei vorliegender Hörbehinderung und zusätzlichen Schwierigkeiten, wie erhöhter Blendungsempfindlichkeit, Nachtblindheit oder gestörtem Hell-Dunkel-Sehen, immer eine umgehende Abklärung anstreben. Nur so ist eine optimale Förderung der Betroffenen möglich, bei der Pädagogen, Mediziner und andere Berufsgruppen Hand in Hand arbeiten müssen.

Der Hörgeschädigte ist verstärkt auf sein Sehvermögen angewiesen. Allerdings erschwert die zunehmende Verkleinerung des Gesichtsfeldes die Kommunikation zusätzlich, da das Ablesen vom Mund oder die Zuordnung zu verschiedenen Personen oft nur noch mühsam möglich ist. Wenn Schwierigkeiten in der Orientierung hinzukommen, kann dies der endgültige Schritt in die Isolation sein, da der Hörgeschädigte damit einen wesentlichen Teil der Selbstständigkeit verliert.

Daher ist auch der Umgang mit der Diagnose für den Betroffenen, aber ebenso für die Familie und das Umfeld, schwierig. Die Eltern, die zunächst

eine Hörschädigung zu verarbeiten hatten, müssen sich nun auf eine weitere erhebliche Behinderung einstellen, die auch einen Großteil der bisherigen Maßnahmen infrage stellen kann, wie z.B. das Erlernen der Gebärdensprache, die beim Gegenüber visuell nun nicht mehr erkannt werden kann. Hier ist eine sachgerechte und umfassende Aufklärung über das Krankheitsbild notwendig, die vom niedergelassenen Augenarzt, der in seiner Praxis vielleicht nur einmal im Leben einen solchen Patienten sieht, nicht immer gewährleistet ist. Eine Überweisung an eine spezialisierte Klinik ist somit sinnvoll und anzustreben. Dazu gehört natürlich auch die Beratung über weitere Hilfsangebote, wie Selbsthilfegruppen, Sehbehindertenverbände etc. Hierbei finden sich häufig deutliche Unterschiede zwischen Betroffenen mit Typ I und Typ II, wobei Erstere schon primär eng mit Hörgeschädigtenverbänden verbunden sind und eine Unterstützung mit sehbehindertenspezifischen Hilfsmöglichkeiten kaum stattfindet. Demgegenüber steht bei der deutlich größeren Gruppe der Usher-II-Betroffenen viel häufiger die Sehbehinderung auch in der Schwere der subjektiv empfundenen Behinderung im Vordergrund. Diese Gruppe sucht daher auch die Verbindung zu den Sehbehindertenverbänden und Selbsthilfegruppen wie PRO RETINA.

Der Sehbehinderte hat Anspruch auf entsprechende rechtliche Anerkennung als Sehbehinderter, die ab einer Reduktion der Sehschärfe auf 0,3 (entsprechend einer im Vergleich zum Normalen auf 1/3 verkürzten Entfernung zum Objekt) oder einer Gesichtsfeldeinengung auf 30 Grad bei der Gesichtsfeldprüfung am Goldmann-Perimeter gegeben ist (Abb. 1). Bei dem dann resultierenden Grad der Behinderung (GdB) von 30 kann zusätzlich zum Erhalt des Arbeitsplatzes eine Gleichstellung mit Schwerbehinderten beantragt werden. Im weiteren Verlauf ist es möglich, dass besonders durch die zunehmende Gesichtsfeldeinengung der Grad der Behinderung auch ansteigt und schließlich eine Blindheit im Sinne des Gesetzes eintritt, bei der Anspruch auf Blindenhilfe bzw. Blindengeld besteht. Hierfür sind entsprechende Bescheinigungen des Augenarztes zur Vorlage beim Versorgungsamt oder Landeswohlfahrtsverband notwendig.

Eine bereits seit Anfang der 1980er-Jahre geforderte augenärztliche Untersuchung von Hörgeschädigten oder zumindest von Schulabgängern von Hörgeschädigtenschulen ist bis heute leider nicht durchsetzbar gewesen, obwohl hierdurch die Erkrankung zu einem Zeitpunkt diagnostiziert werden würde, in dem die Berufswahl noch rechtzeitig beeinflusst werden könnte. Zumindest wird durch das seit Anfang 2009 bundesweit durchgeführte Hörscreening im Neugeborenenalter der wesentliche Anteil der stärker Hörgeschädigten bereits frühzeitig entdeckt und einer Versorgung zugeführt (Plinkert/Delb 2001).

Die während der Schulzeit auftretenden Einschränkungen durch das gestörte Dämmerungssehen, die zunehmende Gesichtsfeldeinengung sowie die Visusreduktion erfordern eine Zusammenarbeit zwischen Lehrern und