

Das Hörvermögen und die audiologische Untersuchung beim CHARGE-Syndrom

ALEXANDRA WHEELER, *MSC Audiology (Paediatric Habilitation), CERT ED Hearing Impairment, BA HONS Specialist Teacher of the Deaf/Educational Audiologist, Paediatric Cochlear Implant Programme, University College Hospitals NHS Foundation Trust*

Das Ohr beim CHARGE-Syndrom

Das CHARGE-Syndrom geht mit kraniofazialen Anomalien (Fehlbildungen im Schädel-Gesichtsbereich) einher und kann sich auf alle Teile der Hörwahrnehmung, von der Ohrmuschel bis zu den Hörnerven, auswirken.

Das äußere Ohr, kann ungewöhnlich geformt sein, mit sehr kleinem Ohrläppchen und fehlgebildeter Helix (wulstartiger, verdickter Rand der Ohrmuschel) (Lanson et al. 2007).

Missbildungen des Mittelohrs sind ebenfalls möglich. So können die Gehörknöchelchen, die den Schall vom Trommelfell an das Innenohr übertragen, unvollständig oder miteinander verwachsen sein (Arndt et al. 2009; Collins und Buchman, 2002).

Aufgrund der schlechten Belüftung des Mittelohrs durch die Dysfunktion der eustachischen Röhre, kommt es zu häufig wiederkehrenden Mittelohrentzündungen oder Paukenergüssen, (Lanson et al. 2007).

Bei Kindern mit CHARGE-Syndrom können angeborene Fehlbildungen des Innenohrs vorliegen, die sich sowohl auf das Hörvermögen als auch auf das Gleichgewichtsorgan

auswirken. So können die Bogengänge vollständig fehlen und die Hörschnecke (Cochlea) des Innenohrs kann unvollständig sein (Cochlea-Dysplasien).

Bei manchen Kindern mit CHARGE-Syndrom ist die Cochlea eine Höhle, im Gegensatz zur üblichen Schneckenform mit etlichen Windungen. Man spricht dann von einer Mondini-Dysplasie.

Darüber hinaus kann der Hörnerv, der Nervus cochlearis, der die Hörinformationen von der Cochlea an das Gehirn überträgt, sehr dünn (hypoplastisch) sein oder ganz fehlen (Aplasie des N. cochlearis) (Collins und Buchman, 2002).

CT- / MRT-Untersuchungen

Bei Kindern, bei denen das CHARGE-Syndrom diagnostiziert wurde oder bei denen im Rahmen der Diagnostik ein vermuteter Hörverlust abgeklärt werden soll, ist zur Beurteilung des Status von Innen- und Mittelohr eine Computertomografie (CT) und, wenn möglich, auch eine Magnetresonanztomografie (MRT) zu empfehlen.

Die Beurteilung mittels MRT ist besonders



wichtig, wenn der Verdacht auf einen hochgradigen Hörverlust besteht und befürchtet wird, dass der Hörnerv hypoplastisch oder gar nicht vorhanden sein könnte (Arndt *et al.* 2009; Holcomb *et al.* 2012).

Das Fehlen der Bogengänge gilt neben der Cochlea-Dysplasie als ein Entscheidungskriterium für die Differenzialdiagnose des CHARGE-Syndroms in Abgrenzung zu anderen kraniofazialen Anomalien (Arndt *et al.* 2009).

Audiometrische Untersuchungen

Bei den betroffenen Kindern kann es zu einem mittelgradigen Schallleitungshörverlust durch die Fehlbildung des Mittelohrs, zu einem sensori-neuralen Hörverlust durch die Fehlbildung der Cochlea bzw. des zugehörigen Nervs oder zu einer Kombination von beidem kommen, also zu einem gemischten Hörverlust. Der Hörverlust kann daher mittelgradig bis an Taubheit grenzend sein, was eine sorgfältige Beurteilung erforderlich macht (Arndt *et al.* 2010; Holcomb *et al.* 2012).

Wie bei allen audiometrischen Untersuchungen ist es wichtig, die Tests an Alter und besonderes Profil der Untersuchten anzupassen. Dabei sind weitere sensorische Einschränkungen, das Entwicklungsalter und motorische Schwierigkeiten zu berücksichtigen. Für eine

genaue und zuverlässige Beurteilung kann das Wiederholen der Untersuchungen über einen längeren Zeitraum erforderlich sein, in deren Auswertungen auch entsprechende Beobachtungen durch Pflegepersonen einbezogen werden sollten.

Verhaltensbasierte Untersuchungen sind nicht immer geeignet. Diese erweisen sich in der audiologischen Gesamtbeurteilung bei Kindern mit CHARGE-Syndrom oft als sehr schwierig, sodass es sinnvoller ist, auf objektive Messinstrumente zurückzugreifen, bei denen keine Reaktion des Kindes erforderlich ist.

Diese werden oft unter Vollnarkose durchgeführt. In erster Instanz gehört dazu die Hirnstammaudiometrie, die sogenannte BERA (vom englischen Brainstem Evoked Response Audiometry). Es ist jedoch immer ratsam, diese Ergebnisse, sofern möglich, mit verhaltensbasierten Untersuchungen zu bestätigen, weil es Hinweise darauf gibt, dass es auch bei einer Hirnschädigung zu einer anomalen oder fehlenden Hirnstammreaktion kommen kann (Stein und Kraus, 1995).

Optionen für die Hörverstärkung

Anhand der Ergebnisse der BERA können gegebenenfalls Hörgeräte vorläufig angepasst werden. Falls ein Cochlea-Implantat in Erwägung gezogen wird, ist eine weitere Beurteilung mittels elektronisch evozierter Hirnstammaudiometrie möglich, insbesondere, wenn Bedenken hinsichtlich der Ausbildung des Hörnervs bestehen (Warren *et al.* 2010).

Wenn sich herausstellt, dass der Hörverlust in erster Linie auf Probleme der Schallleitung durch Fehlbildungen des Mittelohres zurückgeht, oder es sich um einen mittel- bis hochgradigen gemischten Hörverlust handelt, hängt die Anpassung eines Hörgeräts von den bestehenden kraniofazialen Anomalien ab.

Bei einer starken Deformation der Ohrmuschel oder bei chronischen Mittelohrentzündungen sind normale Hörgeräte mit Luftleitung häufig problematisch. In solchen Fällen kann ein Knochenleitungshörgerät, bei dem der Schall direkt über den Schädelknochen an das Innenohr übertragen wird, möglicherweise eine Alternative sein. Immer häufiger werden diese als knochenverankerte Hörsysteme (BAHA, engl. Bone Anchored Hearing Aid) angeboten, die zunächst an einem Softband getragen und in geeigneten Fällen später implantiert werden (McDermott et al. 2009).

Bei Kindern mit hochgradigem bis an Taubheit grenzendem Hörverlust kann ein Cochlea-Implantat (CI) eine geeignete Option darstellen, die jedoch eine sehr sorgfältige Beurteilung des Zustands von Hörschnecke und Hörnerv erfordert (Arndt et al. 2009; Bamiou et al. 2001; MacArdle et al. 2002).

Für das CHARGE-Syndrom ist typisch, dass mehr als ein Element der Hörbahn betroffen ist, wodurch die audiologische Betreuung dieser Kinder besonders komplex ist.

LITERATUR

Arndt, S. et al. (2009) Spectrum of Hearing Disorders and Their Management in Children with CHARGE Syndrome. *Otology and Neurotology*. 31, S. 67–73.

Bamiou, D.E. et al. (2001). Eight Nerve Aplasia and Hypoplasia in Cochlear Implant Candidates: The Clinical Perspective. *Otology and Neurotology*. 22, S. 492–496.

Collins, W. and Buchman, C.A. (2002). Bilateral Semi-Circular Canal Aplasia: A Characteristic of the CHARGE Association. *Otology and Neurotology*. 23, S. 233–234.

Lanson, B.G. et al. (2007) Cochlear Implantation in Children with CHARGE syndrome: Therapeutic Decisions and Outcomes. *The Laryngoscope*. 117, S. 1260–1266.

MacArdle B. et al. (2002) Cochlear implants in children with craniofacial syndromes: assessment and outcomes. *International Journal of Audiology*. 42(6), S. 347–56.

McDermott, A.-L. et al. (2009) The Birmingham Pediatric Bone-Anchored Hearing Aid Program: A 15 Year Experience. *Otology and Neurotology*. 30, S. 178–183.

Warren, F.M. et al. (2010) Apparent Cochlear Nerve Aplasia: To Implant or Not to Implant? *Otology and Neurotology*. 31, S. 1088–1094.

www.sense.org.uk - aus dem Englischen übersetzt von U. Walter-Lipow beauftragt durch CHARGE Syndrom e.V.



Die Informationsblätter wurden im Rahmen der Selbsthilfeförderung nach §20h Sozialgesetzbuch V durch die DAK-Gesundheit finanziert.