

Phoniatrich-päaudiologische Aspekte bei Mädchen mit Ullrich-Turner-Syndrom

C. Massinger, A. Nickisch
 Kinderzentrum München
 Abteilung für Audiologie und Phoniatrie

Einleitung

Das **Ullrich-Turner-Syndrom** (UTS) kommt mit etwa einem betroffenen Kind auf 3000 weibliche Geburten relativ häufig vor. Die Patientinnen werden in der Regel in Einrichtungen betreut, die auf endokrinologische Fragestellungen spezialisiert sind. Da erfahrungsgemäß nur wenige Kinder mit UTS phoniatrich-päaudiologisch untersucht werden, insbesondere **Hörstörungen** aber als **typisches Symptom** des UTS gelten, stellte sich die Frage in welchem Ausmaß mit Hörproblemen bei diesen Patientinnen zu rechnen ist.

Patienten und Methode

Wir analysierten die päaudiologischen Befunde von 7 bei uns vorgestellten Kindern mit UTS und führten eine ausführliche Literaturrecherche durch.

Ergebnisse

Die Kinder wurden im Alter von 2;03 bis 6;11 Jahren erstmals bei uns untersucht. Bei 5 der 7 Kinder bestanden Tubenfunktionsstörungen mit Paukenergüssen, einmal fand sich eine Trommelfellperforation nach Paukenröhrcheneinlage. Bei einem Kind war eine Ohranlegeplastik durchgeführt worden, 2 Kinder hatten bereits Paukenröhrchen erhalten. Ein Kind litt unter einer mittelgradigen hochtonbetonten Schallempfindungsschwerhörigkeit (Abb. 2). 6 Kinder zeigten einen Sprachentwicklungsrückstand, 3 Kinder lagen hinsichtlich ihrer intellektuellen Leistungen im Bereich einer Lernbehinderung.

Die Literaturrecherche bestätigte den klinischen Eindruck des gehäuft Auftretens von Ohrproblemen bei Patientinnen mit Ullrich-Turner-Syndrom.

Tubenfunktionsstörungen

Lindsten und Anderson et al. berichteten erstmals in den 1960er Jahren über gehäufte Otitiden und Hörstörungen bei Patientinnen mit UTS (1,7). Entsprechend einer Patientenbefragung sind Hörprobleme nach Infertilität, Kleinwuchs und Aussehen das viert häufigste Problem der Mädchen und Frauen (5). Bei mehr als 50 % der Kinder mit UTS im Alter von 4 bis 15 Jahren waren bleibende Trommelfellpathologien zu finden (10).

Die hohe Prävalenz der Otitis media wird verursacht durch die Funktionsstörung der verstärkt horizontal verlaufenden Tuba auditiva. Die Ohrtube ist bei Patientinnen mit UTS kürzer als bei Personen ohne UTS und begünstigt so aufsteigende Infektionen aus dem Nasenrachenraum (8) (Tabelle 1).

Besonderheiten der Schallempfindungsschwerhörigkeit (Tabelle 2)

Typisch sind bilaterale **symmetrische Innenohrsenken im mittleren Frequenzbereich** (1).

Die Mitteltonsenken traten in Untersuchungen stets bei Patientinnen mit dem Karyotypen 45,X und 45,X/46,X,i(Xq) und zu über 30 % bei Frauen mit dem Karyotyp 45,X/46,XX auf. Bei Kindern konnten die typischen Mitteltonsenken in über 50 % der Fälle nachgewiesen werden. Das jüngste davon betroffene Kind war 6 Jahre alt. In den meisten Fällen betrug die Senke nicht mehr als 20 dB, ausgeprägte Senken bis zu 50 dB waren aber bei einigen Kindern nachweisbar (10) (Abb. 1).

Bei Kindern führt die Innenohrsenke seltener als bei Erwachsenen zu einer klinisch relevanten Einschränkung der Schallempfindung, da die Senke erst mit zunehmendem Lebensalter an Umfang und Ausprägung zunimmt. Sie wird auch bei noch geringem Ausmaß als Prädiktor für eine später in Erscheinung tretende progrediente Schallempfindungsschwerhörigkeit angesehen (5, 10).

Progrediente Hochtonhörverluste kommen vor allem bei über 35-jährigen Patientinnen vor. Sie werden im Sinne einer vorzeitigen Altersschwerhörigkeit interpretiert (5, 6). Über die Mechanismen, die zu einer progredienten Schwerhörigkeit bei UTS führen, gibt es noch keine abschließenden Erkenntnisse. Zusammenhänge bestehen offensichtlich zwischen der Menge von 45,X-Zellen in einem Individuum und dem Auftreten aurikulärer Fehlbildungen und der Schallempfindungsschwerhörigkeit (2).

Anhand einer **Hochfrequenzaudiometrie** wurde gezeigt, dass sich bei fast 99 % aller untersuchten Ohren zwischen 8 und 18 kHz eine

Schallempfindungsschwerhörigkeit feststellen ließ, unabhängig vom Alter und vom Karyotyp. Diskutiert wird ein vorzeitiger degenerativer Innenohrprozess im Sinne einer Presbykasis, der im Hochtonbereich ab 8 kHz beginnt und in der Routinehördiagnostik zunächst nicht erfasst wird (4).

Veränderungen des äußeren Ohres und kraniofaziale Auffälligkeiten

Bekannt sind dysplastische, z. T. weit abstehende, tiefsitzende Ohrmuscheln und nach kaudal verlagerte, stenosierte äußere Gehörgänge. Besonders häufig betroffen sind Mädchen mit dem Karyotyp 45,X (11). Gungör et al. beschrieben einen engen und hohen harten Gaumen bei über 60 % und eine Mikrognathie bei über 30 % ihrer Patientinnen (4).

Sprache und intellektuelle Entwicklung

In der Regel liegen bei Mädchen mit UTS keine Einschränkungen in der allgemeinen intellektuellen Entwicklung vor. Der Handlungs-IQ ist aber oft deutlich niedriger als der Verbal-IQ. Probleme zeigen sich vor allem in den visuellen Wahrnehmungsfähigkeiten. Einzelne Patientinnen leiden dennoch an Defiziten in den Sprach- und Lesefertigkeiten. Allgemeine intellektuelle Fähigkeiten im Bereich einer Lernbehinderung und einer geistigen Behinderung sind in einzelnen Fällen beschrieben (9).

Tabelle 1:

Häufigkeit der otologischen Probleme bei Patientinnen mit Ullrich-Turner-Syndrom in der Literatur

Aurikuläre Auffälligkeiten (dysplastische Ohrmuscheln, stenosierte Gehörgänge):	23-70%
Tubenfunktionsstörungen, akute und chronische Mittelohrentzündungen, Schalleitungsschwerhörigkeit:	48-85%
Schallempfindungsschwerhörigkeit, Mitteltonsenke, Hochtonabfall:	11-67%

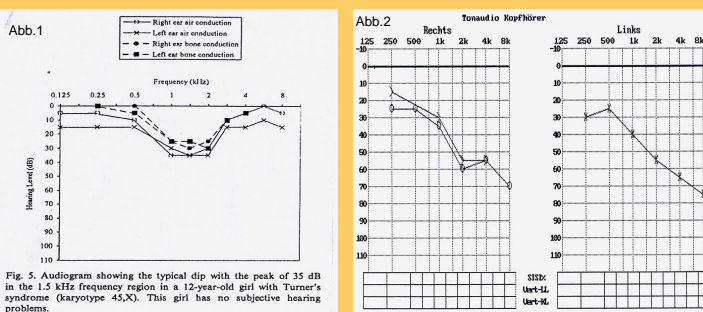
Tabelle 2:

Besonderheiten der Schallempfindungsschwerhörigkeit bei Ullrich-Turner-Syndrom

- Beidseitige symmetrische sensorineurale Senken im Mitteltonbereich um 1 kHz bis 2 kHz bei Kindern und Erwachsenen
- Beidseitiger Hochtonabfall
- Progredienz der Schallempfindungsschwerhörigkeit
- Sensorineurale Störung im Hochfrequenzbereich zwischen 8 kHz und 18 kHz

Abb. 1 Innenohrsenke im Mitteltonbereich bei Ullrich-Turner-Syndrom (Stenberg et al., 1998)

Abb. 2 Schallempfindungsschwerhörigkeit bei einem 6-jährigen Mädchen mit Ullrich-Turner-Syndrom



Zusammenfassung

Selbst wenn keine aktuellen Daten zu Schwerhörigkeiten bei Säuglingen mit UTS vorliegen, ist davon auszugehen, dass die Tubenfunktionsstörungen bereits innerhalb der ersten Lebensmonate einsetzen. **Regelmäßige Kontrollen des Ohrbefundes** sind daher notwendig.

Die Patientinnen leiden zu einem Großteil über Jahre an Mittelohrproblemen. Häufig findet sich auch eine Schallempfindungsschwerhörigkeit, die sich als Mitteltonsenke und/oder Hochtonsenke manifestiert. Bereits im Kindesalter kann eine Hörgeräteversorgung notwendig sein. Der Hörverlust ist oft progredient.

Regelmäßige päaudiologische Untersuchungen, wie sie in den Leitlinien der American Academy of Pediatrics vorgeschlagen werden, müssen daher für die Patientinnen mit UTS neben der kinderärztlichen und internistischen Diagnostik vorgesehen werden (3).

Literatur

1. Anderson H, Filipsson R, Fluor E, Koch B, Lindsten J, Wedenberg E (1969) Hearing impairment in Turner's syndrome. Acta Otolaryngol. (Stockh.) Suppl.247.
2. Barenäs M, Landin-Wilhelmsen K, Hanson C (2000) Ear and hearing in relation to genotype and growth in Turner syndrome. Hearing Research 144, 21-28.
3. Frias J, Davenport M (2004) Health supervision for children with Turner syndrome. Pediatrics 111/3, 692-702.
4. Gungör N, Böke B, Belgin E, Tuncbilek E (2000) High frequency Hearing loss in Ullrich-Turner syndrome. Eur J Pediatr 159, 740-744.
5. Hultcrantz M (2003) Ear and hearing problems in Turner's syndrome. Acta Otolaryngol, 123, 253-257.
6. Hultcrantz M, Sylvén L, Borg E (1994) Ear and hearing problems in 44 middle-age women with Turner's syndrome. Hearing Research 76, 127-132.
7. Lindsten J (1963) The nature and origin of X chromosome aberrations in Turner's syndrome. (Thesis). Almqvist and Wiksell, Stockholm, Sweden.
8. Roush J, Davenport M, Carlson-Smith C (2000) Early-onset sensorineural hearing loss in a child with Turner syndrome. J Am Acad Audiol 11, 446-453.
9. Sarimski, K (2003) Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome. 3. Auflage, Hogrefe Verlag, Göttingen, 505-516.
10. Stenberg A, Nylén O, Windh M, Hultcrantz M (1998) Otological problems in children with Turner's syndrome. Hearing Research 124, 85-90.
11. Stenberg A, Wang H, Fish J, Schrott-Fischer A, Sahlin L, Hultcrantz M (2001) Estrogen receptors in the normal adult and developing human inner ear and in Turner's syndrome. Hearing Research 157, 87-92.