

Genetische Syndrome mit Seh- und Hörbehinderungen

Zusammenfassung

Eine Seh- oder Hörminderung kann bei syndromaler geistiger Behinderung richtungsweisendes Merkmal sein. Beispiele sind das CHARGE-, Bardet-Biedl-, Cohen- oder Peters-Plus-Syndrom. Exemplarisch werden zudem seltene X-chromosomale Syndrome (z. B. MLS-, Norrie-Syndrom), Syndrome mit MRT-Auffälligkeiten (z. B. Aicardi-Syndrom) sowie ausgewählte angeborene Stoffwechselkrankheiten mit ihren typischen Augenbefunden dargestellt. Auch werden einige Chromosomenaberrationen, die mit geistiger Behinderung und Sinnesbehinderungen einhergehen, und deren Abklärung beschrieben. Bei Verdacht auf eine syndromale Erkrankung sollte eine Überweisung an einen Humangenetiker erfolgen.

Ute Moog¹

Karin Burau¹

Anne Behnecke¹

Klaus Rohr-
schneider²

Korrespondenzadressen:

Prof. Dr. Dr. med. U. Moog (federf.): Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Heidelberg, Im Neuenheimer Feld 440, 69120 Heidelberg

Tel. 06 22 6 50 81, Fax 06 221-56 50 80
ute.moog@med.uni-heidelberg.de

Dr. med. K. Burau, Dr. med. A. Behnecke:
Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Heidelberg, Im Neuenheimer Feld 440, 69120 Heidelberg

Prof. Dr. med. K. Rohrschneider:
Augenklinik, Sektion Ophthalmologische Rehabilitation, Universitätsklinikum Heidelberg, Im Neuenheimer Feld 400, 69120 Heidelberg

Schlüsselwörter

Bardet-Biedl-Syndrom, CHARGE-Syndrom, Cohen-Syndrom, Chromosomenstörung, geistige Behinderung, Hörbehinderung, Sehbehinderung

Keywords

Bardet-Biedl syndrome, CHARGE syndrome, Cohen syndrome, chromosome aberration, hearing loss, intellectual disability, visual impairment

Summary

Hearing and visual impairment can be major features of genetic syndromes with intellectual disability (ID). The clinical signs, in particular ophthalmologic or ENT-findings, the genetic aetiology and inheritance pattern of CHARGE, Bardet-Biedl, Cohen and Peters plus syndromes are shortly presented. A brief summary of ID-syndromes with typical eye findings follows, divided in rare X-linked syndromes (e.g. MLS or Norrie syndrome), syndromes with typical brain anomalies on

MRI (e.g. Aicardi syndrome) and inborn errors of metabolism. We also present some chromosome aberrations associated with an increased risk of hearing loss or visual impairment as well as the methods of chromosome investigation including the value and limits of molecular karyotyping (array diagnostic). If a syndromic disorder is suspected as the cause of ID and hearing or visual impairment, a clinical geneticist should be consulted.

Einleitung

Eine geistige Behinderung geht mit einem deutlich erhöhten Risiko für Seh- und/oder Höreinträchtigungen einher: etwa 30 % der geistig behinderten Personen entwickeln im Laufe ihres Lebens eine Hörbehinderung und mindestens 40 % eine Sehbehinderung (7, 8). Auch bei vielen ursächlich einer geistigen Behinderung zugrunde liegenden genetisch bedingten Syndromen finden sich Sinnesbehinderungen, meist neben mehreren anderen Auffälligkeiten. In manchen Fällen kann eine Seh- oder Hörbehinderung bzw. die zugrunde liegende Pathologie des jeweiligen Sinnesorgans jedoch auch richtungsweisend für ein genetisches Syndrom sein oder stellt im weiteren Verlauf ein

¹Institut für Humangenetik und

²Augenklinik des Universitätsklinikum Heidelberg, Heidelberg