

Ausgabe Nr. 3, November 2003

*Mitteilungsblatt des Europäischen Netzwerkes für genetisch bedingte Taubheit (GENDEAF):
pathogene Mechanismen, klinische und molekulare Diagnose, gesellschaftliche Auswirkungen*

REDAKTION

Patrizia Ceccarani (Lega del Filo d'Oro onlus, Osimo) - I

Giancarlo Cianfrone, (AIRS – Associazione Italiana per la Ricerca sulla Sordità, Roma) - I

Christina Fasser (Retina International, Zürich) - CH

Vibeke Leth (Dänischer Verbund für cochlear-implantierte Kinder, Skaevinge) - DK

Anders Lindgren - S

Manuela Mazzoli (U.O.A. Otolochirurgie, Padova) - I

Vanessa Migliosi (Internationale Vereinigung für schwerhörige Jugendliche, Trento) - I

Milon Potmesil (Die Palacky Universität, Fachbereich Pädagogik, Abteilung für Sonderschulen, Olomuc) - CZ

Inhaltsverzeichnis:

- **Abschnitt 1 – FORSCHUNGSECKE:** Mitochondriale Hörbehinderung (H. Jacobs, WP 4)
- **Abschnitt 2 – LETZTE NACHRICHTEN:** Psychosoziale Aspekte einer genetischen Hörbehinderung- Bericht von WP6 (D. Stephens, L. Jones, WP6)
- **Abschnitt 3 – ECKE DER INTERESSENVERBÄNDE** Vererbung des Usher Syndroms (C. Fasser, WP7)
- **Abschnitt 4 - VERSCHIEDENES:** Taubblindheit (C. Moller, WP3)
- **Abschnitt 5 – BRIEFE:** Taubblindheit, die Behinderung ohne Gleichen (P.Ceccarani, WP7)
- **Abschnitt 6 – VERSAMMLUNGEN UND VERANSTALTUNGEN**
- **ABSCHNITT 7 "NEUE MÖGLICHKEITEN ZUR ZUSAMMENARBEIT AM GENDEAF PROJEKT":** Können Sie uns helfen?

ABSCHNITT 1 - FORSCHUNGSECKE**MITOCHONDRIALE HÖRBEHINDERUNG****Howy Jacobs**

Mitochondrien sind die Kraftwerke unserer Zellen, die Strukturen, in denen biologische Energie erzeugt wird. Unter den Komponenten unserer Zellen sind sie auch deswegen einzigartig, weil die kodierten genetischen Anweisungen, die erforderlich sind, um sie zu bilden und zu erhalten, zwischen den Chromosomen des Zellkerns und einem separaten Paket mit genetischen Informationen, der mitochondrialen DNA (mtDNA), die sich in deren Innerem befindet, aufgeteilt werden. Es gibt hunderte von Mitochondrien in jeder Zelle und hunderte oder manchmal tausende von Kopien der mtDNA, die alle im Wesentlichen dieselbe genetische Information enthalten.

Mitochondriale DNA

Die mtDNA ist auch auf andere Weise einzigartig: Im Gegensatz zu den linearen Chromosomen des Zellkerns, handelt es sich hierbei um ein zirkuläres Molekül mit nur 16.569 Basenpaaren (die "Buchstaben" des DNA Codes). Dieses Molekül enthält eine Menge fest komprimierter genetischer Informationen, verglichen mit der beschaulichen Anordnung der chromosomalen DNA, bei der eine einzige genetische Funktion über mehr als eine Million Basenpaare ausgebreitet werden kann. Außerdem wird die mtDNA auf eine vollkommen andere Weise als die chromosomalen Gene vererbt. Während wir eine Kopie jedes Chromosoms von unserer Mutter und eines von unserem Vater erben, wird die mtDNA vollständig von der Mutter weitergegeben. Diese mütterliche Vererbung bedeutet, dass jeder von uns über Generationen seine mütterliche Linie in einer ununterbrochenen und eindeutigen Kette zurückverfolgen kann, wohingegen die Umgruppierung der mütterlichen und väterlichen Chromosomen bedeutet, dass, wenn wir in der Geschichte zurückgehen, sich in jeder Generation die Anzahl unserer „chromosomalen Vorfahren“ verdoppelt. Somit hat jeder von uns 16 Ur-Urgroßeltern, von denen jeder einige seiner chromosomalen Gene an uns weitergegeben hat. Aber jeder von uns hat nur eine „mitochondriale Ur-Urgrossmutter“, d.h. die Mutter unserer Großmutter, und unsere mitochondriale genetische Information ist im Wesentlichen dieselbe wie ihre.

Mitochondriale Erkrankung

Da die Gene der mtDNA vollständig bioenergetischen Funktionen zugeordnet sind, haben genetische Fehler (Mutationen) verschiedene Arten von Defekten bei der Energieversorgung von Zellen zur Folge. Obwohl diese Defekte nicht vollständig erforscht sind, ist es einleuchtend, dass Körperorgane und –Gewebe am stärksten von Bioenergie abhängen: Gehirn, Herz, Muskeln und die Sinnesorgane Auge und Innenohr sind in den meisten Fällen von solchen Mutationen betroffen. Zusammenfassend beschreiben wir alle Erkrankungen, die durch Mutationen der mtDNA verursacht werden, als „mitochondriale Erkrankungen“, obwohl dieser Ausdruck eine Unzahl von Bedingungen umfasst, die von sehr ernsten und ausnahmslos tödlichen Bedingungen, die im Kindesalter auffallen, bis hin zu leichten Behinderungen reichen, die vielleicht erst im mittleren Alter wahrnehmbar werden. Eines der Ziele unserer Forschung liegt darin, die biologischen Prozesse zu verstehen, die dieser enormen Vielzahl von Symptomen, die manchmal mit genau derselben Mutation der mtDNA verbunden sind, zu Grunde liegen. Es ist, als ob ein kleiner Fehler im Entwurf eines Düsentriebwerks manchmal nichts schlimmeres verursachte als einen leichten Beschleunigungsverlust, aber manchmal zu einer katastrophalen Fehlfunktion oder einer Explosion mitten in der Luft führte.

Eine Hörbehinderung ist wie bereits erwähnt eine häufige Komponente mitochondrialer Erkrankungen. Dennoch finden wir auch hier eine enorme Vielfalt. Ernsthafte Fehlsteuerungen, wie zum Beispiel das MERRRF oder MELAS Syndrom, beschreiben fast ausnahmslos Hörbehinderung als ein Symptom, wohingegen andere Patienten einen schwachen, spät auftretenden Gehörverlust, mit oder ohne andere Symptome erleben. Das bekannteste Beispiel hierfür ist die so genannte MELAS Mutation an der Position 3243 der 16.569 Basenpaare der menschlichen DNA. Diese Mutation findet man bei einigen Patienten, die ganz vom MELAS Syndrom, einer ernsthaften, neuromuskulären Erkrankung, betroffen sind, die Begleiterscheinungen wie Schlaganfallähnliche Anfälle aufweisen, und gewöhnlich im Alter von ungefähr zwanzig Jahren daran sterben. Dieselbe Mutation findet man bei anderen Patienten, die jedoch nur eine oder mehrere leichte Hörbehinderungen, eine relativ gutartige Form von Diabetes, oder Schwierigkeiten beim Bewegen ihrer Augen zu haben scheinen, die erst im fortgeschrittenen Lebensalter auftreten können.

Heteroplasmie

Die Mutation 3243 ist ein Beispiel eines anderen und komplizierten Phänomens im Zusammenhang mit mitochondrialer Erkrankung, nämlich Heteroplasmie. Wie oben bereits erwähnt, sind hunderte oder tausende von mtDNA Molekülen, die in den Zellen jedes Individuums gefunden werden, identisch. Diese Situation wird als Homoplasmie beschrieben. In Fällen mitochondrialer Erkrankung liegt jedoch sehr oft eine Mischung aus normaler und mutierter mtDNA vor, was durch den Ausdruck Heteroplasmie beschrieben wird. Die Mutation 3243 ist ein gutes Beispiel, da die Schwere der Symptome zumindest in gewissem Maße von den relativen Mengen normaler und mutierter mtDNA in den betroffenen Geweben abhängt. Patienten mit dem vollen MELAS Syndrom haben gewöhnlich mindestens dreimal so viele mutierte wie normale mtDNA, wohingegen eine Mischung von 50:50 gewöhnlich zu wesentlich schwächeren Symptomen führt, wobei diese Symptome immer noch sehr vielfältig ausfallen können.

Mitochondriale Hörbehinderung im GENDEAF Projekt

Eine der Gruppen von Wissenschaftlern, die am GENDEAF Projekt arbeitet, konzentriert sich darauf, zu versuchen, einige der Geheimnisse im Zusammenhang mit Mutationen der mitochondrialen Erkrankung zu lösen, die im Allgemeinen eine Hörbehinderung verursachen. Wir haben drei Hauptziele: erstens, genauer zu dokumentieren, in welcher Form mtDNA Mutationen im Allgemeinen zu Hörstörungen beitragen; zweitens so genannte „Modellsysteme“ einzuführen, im Rahmen derer wir eindeutige Experimente durchführen können, um die Auswirkungen der taubheitsverursachenden mtDNA Mutationen auf Zellprozesse zu bestimmen, und drittens dieses Wissen zusammenzustellen, um Richtlinien für die Erkennung und klinische Behandlung von Patienten aufzustellen, die an mtDNA verbundenen Formen von Hörbehinderungen leiden.

Im Rest dieses Artikels möchte ich einige unserer Methoden und Errungenschaften bei der Verfolgung dieser drei Ziele zusammenfassen und darstellen, wohin diese Erkenntnisse uns in Zukunft führen werden. Unser langfristig angelegtes Ziel besteht offensichtlich darin, die gewöhnlich festgestellte langfristige Verschlechterung des Zustands von Patienten mit mitochondrialer Erkrankung zu unterbinden oder vielleicht sogar rückgängig zu machen. Dennoch gibt es noch viel zu tun, bis diese Ziele greifbar werden. Zunächst müssen wir die Grundparameter des Problems festlegen: Wie häufig verursachen mtDNA Mutationen Hörstörungen in der europäischen Population, welche zellulären Pfade der bioenergetischen Produktion beeinträchtigen

sie und wie versucht der Organismus, auf den erzeugten Stress zu reagieren? Nur mit diesen Erkenntnissen werden wir hoffentlich in der Lage sein, durchführbare Therapien oder vorbeugende Strategien zu konzipieren, oder in absehbarer Zeit sogar angemessenen Zuspruch oder sachgemäße Beratung zur Verfügung zu stellen.

Die Epidemiologie einer mitochondrialen Hörbehinderung

Unser erstes Ziel bestand darin, zu dokumentieren, wie häufig mtDNA Mutationen die Ursache verschiedener Arten von Hörbehinderungen sind. Wir wissen bereits, dass mtDNA Mutationen Fehlsteuerungen wie beispielsweise MELAS verursachen, die viele verschiedene Arten von Symptomen einschließen. Wir wissen jedoch auch, dass es in vielen solchen Familien auch Mitglieder gibt, die dieselbe Mutation an der Position 3243 haben, die allerdings nur an einer fortschreitenden Hörbehinderung leiden. Aus diesem Grund müssen wir damit beginnen, Familien ausfindig zu machen, bei denen die Hörbehinderung das *einzig*e Symptom ist.

Diese Familien gibt es offensichtlich häufiger als Familien mit MELAS. Unser Ziel war, herauszufinden, wie häufig mtDNA Mutationen die Ursache für Gehörlosigkeit in solchen Familien ist. Wir untersuchten Familien als auch so genannte sporadische Fälle, bei denen nur ein Familienmitglied betroffen ist (obwohl in solchen Fällen weiter entfernter Verwandte auch hörgeschädigt sein können). In Großbritannien und Italien untersuchten wir nur jene Fälle, die als postlingual gelten, mit anderen Worten, bei denen die Hörbehinderung erst entdeckt wird, nachdem das Kind zu sprechen beginnt. Dies ist der Fall, weil die genetischen Ursachen für schwere angeborene Taubheit schon größtenteils bekannt sind und weil die mtDNA nur in einigen wenigen Fällen, d.h. in höchstens 1-2 % der Fälle, zu diesem Typ von „prälingualer“ Gehörlosigkeit beizutragen scheint. In Spanien untersuchten wir alle Fälle, sowohl prälinguale als auch postlinguale, und auch in Finnland untersuchten wir eine vollkommen andere Art von Personen, die an altersbedingtem Gehörverlust leiden; d.h. dass bei diesem Typ nur Personen mittleren Alters erstmals betroffen sind.

Die Ergebnisse unserer Selektion waren äußerst informativ. In verschiedenen Populationen scheinen mtDNA Mutationen in mindestens 5-10% der Fälle mit postlingualer Hörbehinderung der verursachende Faktor zu sein, obwohl diese Feststellung nicht für jene gilt, bei denen die Krankheit erst im späten mittleren Alter ausbricht und die, soweit wir sagen können, nicht mit den früher festgestellten Mutationen der mtDNA in Zusammenhang stehen. Dies beweist, dass mtDNA die zweithäufigste genetische Ursache für Hörschädigungen ist. Es zeigt außerdem, dass es erforderlich ist, routinemäßige Untersuchungen diesbezüglich durchzuführen, selbst wenn gegenwärtig keine Therapie angeboten werden kann, um die fortschreitende Verschlechterung des Zustands, den wir in solchen Fällen beobachten, aufzuhalten oder zu verlangsamen.

Vererbung mitochondrialer Hörbehinderung

In allen solchen Familien verläuft die Vererbung der Krankheit genau so, wie man es bei einer mitochondrialen Genmutation erwartet, mit anderen Worten, sie wird zusammen mit der mtDNA mütterlicherseits weitergegeben, d.h. von der Mutter ans Kind aber niemals vom Vater ans Kind. Männer und Frauen sind gleichermaßen von mitochondrialer Hörbehinderung betroffen, aber nur Frauen können sie weitergeben. Jedoch scheint in manchen Fällen die verursachende Mutation neu in einem einzelnen Individuum oder in einer Nachkommenschaft einer Frau, die vielleicht selbst nicht betroffen ist, entstanden zu sein. Dies lässt sich hauptsächlich auf eine neue Mutation zurückführen: ein Fehler im Laufe des Kopierprozesses der mtDNA in der Eizelle, die zu einem einzelnen Individuum heranwuchs, oder in einer einzigen Zelle, die sich mehrere Male teilte, um alle Eizellen einer Frau hervorzubringen.

Eine andere Erklärung, die zumindest in einigen Fällen plausibel zu sein scheint, ist die der Heteroplasmie. Einige Mitglieder einer Familie, die alle eine Mischung aus normaler und mutierter mtDNA haben, haben einfach zu wenig der mutierten Form, als dass sie irgendein feststellbares Problem verursachen könnte. Aber bei jenen Familienmitgliedern, die Träger einer größeren Menge von mutierter mtDNA sind, können die Fehlfunktion, die sie verursacht, sichtbar werden. Es scheint, als ob nur einige wenige Kopien der mtDNA zufällig jeder Eizelle zugeordnet werden, die dann viele Male kopiert werden, bis die Schlusszahl von mehr als 100 000 Kopien erreicht ist, die sich in der gesamten Eizelle befindet. Manchmal kann diese Menge so steigen, dass eine schwere Krankheit wie MELAS daraus resultiert, aber in der Mehrzahl der Fälle, ist Hörverlust das einzige Symptom, das dabei auftritt.

Um diesen Prozess zu verstehen, stellen Sie sich vor, dass eine Mutter ihren Kindern fünf Bonbons gibt, die sie mit verbundenen Augen aus einer Tüte mit einer Mischung aus gleich vielen roten wie grünen Bonbons nimmt. Angenommen, in dieser Tüte befinden sich sehr viele Bonbons, so dass das Bonbon, das das erste Kind erhält, die Auswahl für das nächste nicht wesentlich beeinflusst, so ist es leicht verständlich, dass während die meisten Kinder drei Bonbons einer Farbe und zwei der anderen erhalten werden, auch einige vier rote und nur ein grünes Bonbon erhalten werden oder umgekehrt. In manchen Fällen, auch wenn das eher selten der Fall sein wird, haben ganz zufällig alle fünf Bonbons, die das Kind aus der Tüte erhält, dieselbe Farbe. Das Kind mit den fünf roten Bonbons entspräche den seltenen Fällen von MELAS, die mit drei oder vier roten Bonbons hätten nur eine Hörbehinderung und die Kinder, die hauptsächlich grüne Bonbons erhalten hatten, wären nicht betroffen. Obwohl die Situation durch dieses Konzept stark vereinfacht wird, ist es dennoch ein ziemlich gutes Modell für die Entwicklung von Heteroplasmie über mehrere Generationen.

Die Mutation 1555 und Amyglykosid-Antibiotika

Eine bestimmte Mutation an der Position 1555 der mitochondrialen DNA scheint unter Patienten in verschiedenen Ländern sehr unterschiedlich häufig vertreten zu sein. In den meisten Ländern ist es relativ selten der Fall, dass diese Mutation mit der selben Häufigkeit wie die 45 anderen am häufigsten entdeckten mtDNA Mutationen im Zusammenhang mit Hörstörungen auftritt. In Spanien und einigen anderen Ländern tritt diese Mutation am häufigsten unter schwerhörigen Patienten auf. Rätselhafterweise zeigt es auch ein scheinbar komplexes und unvorhersagbares Vererbungsschema, obwohl es sich weder um ein Schema handelt, das normalerweise Heteroplasmie aufweist, noch scheint es ungewöhnlich häufig erneut aufzutreten.

Einen Hinweis erhalten wir aus der Tatsache, dass seit einiger Zeit bekannt ist, dass die Mutation eine Veranlagung zu schwerem und schnellem Hörverlust schaffen kann. Dies gilt für Patienten mit einer bestimmten Gruppe von Antibiotika, nämlich Aminoglykosiden, zu denen Streptomycin, Gentamicin und Neomycin zählen. Diese Medikamente werden manchmal zur Behandlung einer Vielzahl von Infektionen verschrieben. Eine Möglichkeit hierfür ist, dass die Mutation bei verschiedenen Populationen tatsächlich ähnlich häufig auftritt, aber dass die Verwendung von Antibiotika zu einer extremen Veränderlichkeit führt. In Ländern, in denen die Verwendung dieser bestimmten Gruppe von Antibiotika sowohl in der Vergangenheit als auch heute weit verbreitet war bzw. ist, ist in der Kombination der Mutation mit dem Medikament ein weit häufigeres Auftreten von schwerem Hörverlust zu erwarten. Bei Personen, die nicht mit Medikamenten behandelt wurden, verursacht die Mutation vielleicht nur einen schwachen Hörverlust, mit dem man sich normalerweise nicht in medizinische Behandlung begibt. Aus diesem Grund wäre die Häufigkeit der Mutation unter hörgeschädigten Patienten in den Ländern geringer, in denen diese Arten von Antibiotika nicht verwendet wurden.

Um diese Idee zu untersuchen, analysieren wir zufällig ausgewählte Individuen aus der Population in verschiedenen Ländern (Spanien, Italien, Finnland usw.), um zu sehen, ob die Mutation 1555 in verschiedenen Ländern tatsächlich mit einer ähnlichen Häufigkeit auftritt. Wenn dies der Fall ist, würde dadurch die Antibiotika-Hypothese stark bekräftigt werden, und wir müssten diesen Sachverhalt genauer untersuchen.

Untersuchung und Beratung bei mtDNA Mutationen

Obwohl mitochondrische Hörbehinderungen auf den ersten Blick weniger „schwer“ zu sein scheinen als andere Formen, so sind sie doch durch einzigartige Merkmale gekennzeichnet, deren frühzeitige Erkennung besonders wichtig ist. Zu Beginn muss dem Patienten bewusst gemacht werden, dass andere Symptome sich entwickeln könnten. Zum Beispiel sollten Träger der Mutation 3243 regelmäßig auf Diabetes untersucht werden. Außerdem lässt sich in fast allen Fällen mit zunehmendem Alter eine fortschreitende Verschlechterung des Gehörs feststellen, was bedeutet, dass die Patienten regelmäßig von einem Audiologen untersucht werden sollten. Die Patienten sollten sich ebenfalls darauf einstellen, dass in Zukunft die Behinderung möglicherweise stärker in Erscheinung treten wird. Trägern der Mutation 1555 sollte man bewusst machen, dass ein erhebliches Risiko besteht, dass sich ihr Gehörverlust schnell verschlechtern wird, wenn sie mit aminoglykosiden Antibiotika behandelt werden. Und jeder Arzt, der sie behandelt, sollte ebenfalls darüber informiert werden, damit diese Gruppe von Medikamenten vermieden werden kann. Schließlich müssen sich Träger von mtDNA Mutationen über die Auswirkungen für ihre bereits vorhandenen oder auch für geplante Kinder bewusst machen. Betroffene männliche Personen werden die Krankheit niemals an ihre Kinder weitergeben, wohingegen weibliche Betroffene diese Krankheit immer weitergeben werden. Heteroplasmie indes kompliziert das Problem. Wie bereits erklärt wird eine Mutter mit Heteroplasmie immer Kinder mit Heteroplasmie bekommen, aber die relative Menge an mtDNA, die sie erben, kann stark variieren. Ein Kind kann viel weniger stark, bzw. gleich stark oder viel stärker betroffen sein als die Mutter. In solchen Fällen kann eine pränatale Diagnostik oder sogar eine Präimplantationsdiagnostik (erforderlich bei künstlicher Befruchtung) angeboten werden, aber es gibt niemals eine hundertprozentige Sicherheit, dass das Kind vollständig gesund sein wird.

Langfristig hoffen wir, dass es uns durch die Nutzung der Modellsysteme möglich sein wird, mehr davon zu verstehen, auf welche Weise mtDNA Mutationen Hörbehinderungen und andere Fehlsteuerungen verursachen können. Dies wird uns hoffentlich den Weg zu einer effektiven Behandlung bei Krankheiten eröffnen, die derzeit beispielsweise nur durch das Einsetzen eines Hörgerätes gesteuert, aber nicht verhindert oder geheilt werden können.

Ich hoffe, Ihnen in einem der nächsten Themen des GENDEAF Mitteilungsblattes einige unserer Ergebnisse aus Modellsystemen, beispielsweise mit Fruchtfliegen, präsentieren zu können.

¹Wenn Sie von Ihrem Arzt Antibiotika verschrieben bekommen haben, nehmen Sie sie weiterhin. Sollten Sie Bedenken haben, wenden Sie sich bitte an Ihren Arzt.

ABSCHNITT 2 – LETZTE NACHRICHTEN

**PSYCHOSOZIALE ASPEKTE EINER GENETISCHEN HÖRBEHINDERUNG
BERICHT VON WP6**

Dafydd Stephens, Lesley Jones

Dieser Bericht deckt den Großteil der Ergebnisse ab, die in der ersten Hälfte des GENDEAF Programms erzielt wurden, das darin bestand, sich einen Überblick über die Literatur in diesem Bereich zu verschaffen. Er wird jetzt als Buch herausgegeben und die vorliegende Darstellung ist eine überarbeitete Version der Einleitung/des Vorworts dieses Buches mit dem Titel „Genetic Hearing Impairment – Its Impact“. Es wird vom Whurr Verlag in London Ende 2004 veröffentlicht. Das Ziel dieses Buches besteht darin, die sozialen und psychologischen Auswirkungen genetisch bedingter Taubheit, einer Hörbehinderung und der in diesem Zusammenhang auftretenden genetischen Eingriffe zu untersuchen. Es fanden im Laufe der letzten zwanzig Jahre in diesem Bereich enorme Entwicklungen statt, und dieses Buch widerspiegelt einige dieser Veränderungen im Leben von tauben Menschen und denen, die mit ihnen leben und arbeiten. Der wissenschaftliche Fortschritt in der Erforschung genetischer Taubheit war gleichbedeutend mit ethischen, politischen und wirtschaftlichen Schwierigkeiten, die in einem Bereich auftreten, der einst als objektives, wertfreies Unterfangen galt. Diese Streitfragen können nicht vermieden werden und wir versuchen, sie direkt anzusprechen, indem wir im Buch selbst aus verschiedenen Perspektiven, d.h. medizinischen, psychologischen und soziologischen als auch persönlichen und politischen, Gebrauch machen.

Das Buch entsteht aus dem thematischen Netzwerkprojekt GENDEAF der Europäischen Union und ist ein Produkt der psychosozialen Arbeitsgruppe, die sich bemüht, die Lücke zwischen jenen, die sich mit klinischer und Molekulargenetik beschäftigen, und den Organisationen, die die Dienstleistungen nutzen, zu schließen.

Obwohl die Untersuchung und Anwendung medizinischer Genetik und der Genetik von Hörbehinderungen als im Wesentlichen sozial neutrale Themen des wissenschaftlichen Unterfangens angesehen werden können, waren die tatsächlichen Auswirkungen keinesfalls neutral. Dies gilt besonders für die Art der Verwendung und Anwendung der Ergebnisse durch Mediziner, Lehrer, Politiker und andere Experten, die sich mit Menschen mit Hörbehinderungen beschäftigen.

Ein solcher Missbrauch wissenschaftlicher Ergebnisse in Bezug auf genetische Hörbehinderungen reicht weit zurück und einer seiner größten Verfechter war eine Schlüsselfigur im Bereich Ausbildung von Gehörlosen, Alexander Graham Bell. Obwohl er selbst eine gehörlose Frau hatte, unterstützte er sehr stark die eugenischen Konzepte von Galton, die darauf abzielten, solche „Defekte“ aus der Population zu entfernen. Dies wurde in den dreißiger Jahren unter dem Nationalsozialismus in Deutschland anfänglich durch Sterilisation und später durch „Eliminierung“ von Individuen mit angeborener Schwerhörigkeit auf die Spitze getrieben.

Es ist daher nicht überraschend, dass viele gehörlose Menschen misstrauisch auf Entwicklungen der genetischen Hörbehinderung reagieren, die ihrer Meinung nach durch pränatale Diagnose und anschließenden Schwangerschaftsabbruch oder durch Gentherapie zur Eliminierung von Menschen mit angeborener Gehörlosigkeit führen könnten. Diese Tatsache wird durch Äußerungen einiger Mediziner aus den Bereichen Genetik, Otologie und Audiologie verstärkt, die kategorisch die Eliminierung genetischer Schwerhörigkeit vorschlagen.

Die Konzepte, an denen sowohl Schwerhörige als auch einige Experten festhalten, sind deshalb falsch, weil nur etwa 50% aller angeborenen Hörbehinderungen genetisch verursacht werden. Außerdem wurden bisher mehr als 36 verschiedene Gene, deren Mutationen eine nicht-syndromale Hörbehinderung verursachen können, genau bestimmt und noch weitaus mehr lokalisiert. Ungefähr die Hälfte hiervon wird im Allgemeinen mit rezessiver Vererbung in Verbindung gebracht. Darüber

hinaus berücksichtigen die fest verwurzelten Ansichten einiger Experten weder die soziale Auswirkung der Menschenrechtsgesetzgebung, noch das Wachstum der politischen Behindertenbewegung oder der wachsenden Anerkennung und Stellung der Gemeinschaft der Gehörlosen und der nationalen Zeichensprachen. Im Rahmen dieses Buches versuchen wir ein Gleichgewicht zwischen den medizinischen und sozialen Modellen der Behinderung zu erhalten, indem wir uns nicht auf die Beeinträchtigung als „Problem“ konzentrieren, sondern die Auswirkung der Hindernisse und des Zugangs zu Kommunikation, die durch andere erzeugt werden, berücksichtigen. Offensichtlich hat jeder Autor seine eigene Perspektive und die Leser müssen sich ihre eigenen Gedanken machen. Wir präsentieren einfach Ansichten von Experten innerhalb des sich rasch verändernden Gebiets genetischer Eingriffe in Hörbehinderungen und hoffen, einen Einblick in bessere Methoden und Verfahren in einem wichtigen Bereich zu bieten.

Unsere Forschung auf diesem Gebiet hat ebenso den Mangel an Wissen und Verständnis über die Auswirkung einer genetischen oder familiären Hörbehinderung auf einzelne Personen und ihre Familien aufgezeigt. Wie bereits zuvor erwähnt ist nur ein sehr geringer Teil genetischer Hörbehinderungen angeboren und macht etwa fünfzig Prozent der angeborenen Hörbehinderungen aus. Das ergibt einen Anteil von weniger als 1/1000 der Population. Dennoch leiden etwa 15-20 % der Population unter einer erheblichen Hörbehinderung hauptsächlich mit spätem Ausbruch, und kürzlich durchgeführte Studien an Zwillingen zeigen, dass ungefähr 50% hiervon auch genetisch bedingt sind. Während man bei Kindern ein wenig über die Auswirkungen einer Hörbehinderung innerhalb einer Familie weiß, mangelt es vollständig an Wissen über solche Auswirkungen bei Erwachsenen. Die Absicht dieses Buches bestand ursprünglich darin, insbesondere einen Überblick über die psychologischen Auswirkungen von genetischen Hörbehinderungen im Gegensatz zu Hörbehinderungen im Allgemeinen zu geben. Da uns jedoch keine Informationen diesbezüglich zur Verfügung standen, mussten sich die vier Kernkapitel über Auswirkungen genetischer Hörbehinderungen bei Kindern, bei Erwachsenen im arbeitsfähigen Alter, bei älteren Menschen und Taubblinden auf die Auswirkungen solcher Zustände im Allgemeinen konzentrieren, während jeder besondere Hinweis auf die Auswirkungen genetischer Zustände hervorgehoben wurden.

Zusätzlich zu diesen vier Kernbereichen haben wir ebenso eine Betrachtung von Otosklerose, einer der wenigen genetischen Ursachen für Hörbehinderungen, die durch einen chirurgischen Eingriff behandelt werden kann, und von Neurofibromatose 2 eingefügt, die Hörbehinderungen verursacht aber möglicherweise tödlich verläuft.

Schließlich haben wir zwei autobiographische Kapitel eingefügt, die die Erfahrungen und Auswirkungen einer genetischen Hörbehinderung und genetischer Taubblindheit auf das Leben der Autoren zusammenfassen.

Das Buch beginnt mit zwei Kapiteln über Antworten zu genetischer Gehörlosigkeit und zur Entwicklung genetischer Eingriffe. Das erste Kapitel von Lesley Jones, einem Sozialwissenschaftler, der viele Jahre lang an Studien zu Gehörlosen gearbeitet hat, untersuchte die sozialen Aspekte von Genetik und Gehörlosigkeit und insbesondere die Reaktion der Gemeinschaft der Gehörlosen, und zeigte die historische und politische Grundlage ihrer Verhaltensweisen auf.

Anna Middleton, eine Beraterin für Genetik, machte sich Gedanken zu ihrer eigenen und zu anderen Studien über Verhaltensweisen gehörloser und hörender Eltern gegenüber genetischen Eingriffen, einschließlich der neuen Daten aus ihren eigenen Studien. Aus diesen Studien wird ersichtlich, dass die Nachfrage nach Pränataldiagnostik beschränkt ist. Denjenigen, die sich dafür entscheiden, hilft die Diagnostik, mit der Tatsache, ein gehörloses Kind zu haben, zurechtzukommen und sich darauf einzustellen.

Danach folgen zwei methodologische Kapitel, in denen die Struktur für die Überblicke über Auswirkungen einer Hörbehinderung und ähnliche Zustände vermittelt wird, die der Hauptteil des Buches abdeckt. Im ersten Überblick präsentieren der Audiologe Dafydd Stephens und der Soziologe Berth Danermark die themenbezogenen Teile des Projekts "Internationale Klassifizierung von Wirkung, Behinderung und Gesundheit" (ICF) der Weltgesundheitsorganisation, das wir als Rahmen für die Untersuchung der Auswirkungen einer genetischen Hörbehinderung übernommen

haben. Dieses Modell versucht, eine Brücke zwischen den medizinischen und sozialen Behinderungsmodellen zu schlagen, zumindest schien diese Herangehensweise besonders angebracht zu sein.

Der zweite Überblick von Berth Danermark, der Psychologin Sophia Kramer und Dafydd Stephens behandelte den allgemeinen methodologischen Ansatz, der in den drei Kapiteln über die Auswirkungen von Hörbehinderungen im Allgemeinen und insbesondere genetischer Hörbehinderungen zusammengefasst wird. Dies war wichtig, um sicherzustellen, dass die wichtigsten Ergebnisse hervorgehoben werden, da viele solcher Studien oft über Standard-Datenbanken nicht zugänglich sind. Bibliographien, die auf diesen Kapiteln basieren, findet man auf der GENDEAF Webseite unter der Überschrift „Psychosoziale Gruppenmitglieder“. Während diese Bibliographien anfangs durch ein Passwort geschützt waren, kann heute jeder Besucher der Webseite auf sie zugreifen.

Im ersten dieser Kapitel untersucht Dafydd Stephens die Auswirkungen von Hörbehinderungen bei Kindern, insbesondere jenen mit mittleren bis schweren angeborenen Fehlsteuerungen, die am umfangreichsten erforscht wurden. Es liegen jedoch zunehmend Beweise einer erheblichen Auswirkung schwacher und einseitiger Hörbehinderungen vor. Während es nur sehr wenig Informationen über die Auswirkungen genetischer Schwerhörigkeit an sich gibt, verfügen wir über einen Literaturkorpus, in dem gezeigt wird, dass die Kinder gehörloser Eltern, wahrscheinlich hauptsächlich mit autosomal dominanter Vererbung, die Auswirkungen unterschiedlich erleben. Die Auswirkungen auf ihr Selbstbewusstsein fallen schwächer aus als bei gehörlosen Kindern hörender Eltern.

Berth Danermark vermittelte danach einen umfassenden Überblick über die Wirkung einer Hörbehinderung auf Erwachsene im arbeitsfähigen Alter, einem bisher stark vernachlässigten Gebiet, und ist in der Lage, nur sehr beschränkte Informationen über die Auswirkungen einer Familienanamnese diesbezüglich zu bestimmen. Die Auswirkungen auf ihre Arbeitssituation sind in diesem Kontext besonders wichtig.

In ähnlicher Weise war Sophia Kramer, die ganz unterschiedliche Ergebnisse über die Wirkungen von Hörbehinderungen bei älteren Menschen zusammentrug, nicht in der Lage, Studien über die Auswirkungen einer solchen Familienanamnese zu ermitteln. Sie zeigte jedoch viele methodologische Schwachstellen vorliegender Studien auf und betonte die Notwendigkeit eines systematischeren Ansatzes, wenn wir die Probleme, die ältere Menschen mit Hörbehinderungen erleben, wirklich verstehen wollen.

Die Gesundheitssystemforscherin Kerstin Möller untersuchte die Situation im Hinblick auf Taubblindheit, einem Bereich mit unzähligen Definitionsproblemen. Diese haben ihre Ursache in der Vielfalt sowohl der Hör- als auch der Sehbehinderungen, ihrem Ausbruchsalter und ihrem Verlauf. Dies gilt insbesondere für das genetisch bedingte Usher Syndrom mit einer zentralen Hörbehinderung und Retinitis Pigmentosa. Laut den neuesten genetischen Studien deckt das Usher Syndrom eine Variationsbreite von Mutationen in verschiedenen Genen mit stark veränderlichen Phänotypen ab. Nichtsdestotrotz hat sie bewundernswürdigerweise die Literatur zusammengetragen und die Lücken in unserem Wissen aufgezeigt.

Nele Lemkens, eine studierte Otologin, betrachtete die Auswirkungen von Otosklerose und fand heraus, dass die Erwartungen von Patienten sehr stark von der Möglichkeit einer Operation abhängen. Trotz der Tatsache, dass es sich hierbei um einen gewöhnlichen Zustand handelt, gab es wenige Arbeiten über die Auswirkungen von Otosklerose auf jene mit dem Zustand, der möglicherweise aus der Tatsache resultiert, dass die meisten Chirurgen nur wenig Interesse über die funktionalen Ergebnisse ihres Eingriffs hinaus haben.

Wanda Neary, eine Ärztin für Kinderheilkunde und Audiologie behandelte die Wirkungen von Neurofibromatose 2 (NF2). Dadurch ergeben sich Mehrsystemwirkungen, die durch Tumore in verschiedenen Teilen des zentralen Nervensystems einschließlich der beiden Cochlearnerven verursacht werden. Überraschenderweise wurde die Auswirkung des Zustands fast vollständig

vernachlässigt und das Kapitel sollte seinen Schwerpunkt auf den Hintergrund der Krankheit und die Auswirkungen ähnlicher Fehlsteuerungen legen.

Von hier aus gehen wir weiter zu zwei autobiographischen Studien, die von Personen mit Hörbehinderungen, die selbst professionell auf diesem Gebiet tätig sind, durchgeführt wurden. Die erste von Jill Jones, einem Sozialarbeiter und Forscher, vermittelt eine persönliche Perspektive über genetische Gehörlosigkeit, die durch das Treacher Collins Syndrom verursacht wird. Eine zweite Studie der Beraterin Patricia Lago-Avery behandelt die Entwicklung verschiedener Komponenten des Usher 2 Syndroms und ihre Erfahrung mit dem Cochlear-Implantat. Es werden wertvolle Einblicke aus diesen beiden Darstellungen gewonnen, die in der Praxis zu zusätzlichen Informationen und Verbesserungen beitragen könnten.

Das Buch schließt mit einem Glossar, an das sich alle Autoren im Laufe ihrer Überblicke versucht haben zu halten. Sie wichen nur davon ab, wenn sie Arbeiten anderer zitierten.

Wir hoffen, dass dieser Überblick bei der Anregung zu einer stärker auf dieses Gebiet ausgerichteten Arbeit von Nutzen sein wird. Die meisten Autoren haben bereits bestimmte Studien durchgeführt, um einige Lücken zu schließen, aber es muss von allen interessierten Forschern und Medizinern noch weit mehr getan werden. Wir sind vom Wert der multidisziplinären Arbeit auf diesem Gebiet überzeugt, um die Probleme anzusprechen, die durch die schnellen Veränderungen in der Erfahrung, Theorie und Praxis im Zusammenhang mit genetischer Hörbehinderung entstehen. Forschungen auf diesem Gebiet können nicht gesondert von den durchaus realen psychosozialen Wirkungen auf das alltägliche Leben von Menschen mit genetischen Hörbehinderungen durchgeführt werden, wenn es darum geht, auf angemessene Weise die Methode und die Gewohnheiten der bedeutenden Experten mitzuteilen. Wir hoffen, dass dieses Buch ein Stück dazu beitragen wird, indem es einige wichtige Elemente der sachdienlichen Arbeiten zusammenfasst.

ABSCHNITT 3 – ECKE DER INTERESSENVERBÄNDE

VERERBUNG DES USHER SYNDROMS

Christina Fasser

Zum Zeitpunkt der Diagnose erfahren Menschen mit dem Usher Syndrom (oder ihre Eltern), dass sie an einer genetischen Krankheit leiden. Sofort kommt eine Reihe von Fragen auf. Die erste Frage ist immer einfach aber einleuchtend: Weder meine Eltern noch andere Personen in meiner Familie haben ähnliche Symptome oder leiden bekanntlich am Usher Syndrom. Wie kann es sein, dass es sich um eine genetische Erkrankung handelt? Geschwister einer betroffenen Person könnten sich selbst fragen, ob bei ihnen in Zukunft die Krankheit auftreten wird oder wo die Gefahren für ihre eigenen Kinder liegen. Die geläufigsten Fragen sind:

Wie wird das Usher Syndrom vererbt?

Alle Formen des Usher Syndroms werden auf die gleiche Weise vererbt. Diese Vererbung erfolgt autosomal rezessiv. Jeder Mensch besitzt zwei Kopien jedes Gens. Ein Gen wird vom Vater vererbt, eines von der Mutter. Um die Krankheit zu bekommen muss eine Person zwei Kopien des Gens mit der Mutation bekommen, die das Usher Syndrom verursacht.

Was ist ein Träger?

Wenn jemand nur eine Kopie eines Gens mit der Mutation für das Usher Syndrom und eine zweite gesunde Kopie erhält, ist diese Person ein so genannter Träger und zeigt keine Anzeichen des Usher Syndroms.

Außer meinen Eltern leidet keiner in der Familie am Usher Syndrom. Warum kann es vererbt werden?

Träger des Usher Syndroms zeigen keine Anzeichen der Krankheit. Sie erfahren erst dann, dass sie Träger sind, wenn eines oder mehrere ihrer Kinder mit dem Usher Syndrom geboren werden.

Ich habe das Usher Syndrom. Werden meine Kinder auch das Usher Syndrom haben? Eine Person mit Usher Syndrom gibt eine Kopie des Gens mit der Mutation an alle ihre Kinder weiter. Wenn jedoch das andere Elternteil das mutierte Gen, das das Usher Syndrom verursacht, nicht hat, werden die Kinder Träger, werden aber die Krankheit nicht entwickeln.

Mein Bruder oder meine Schwester hat das Usher Syndrom. Ich habe keine Symptome. Werden meine eigenen Kinder das Usher Syndrom haben?

Ein Bruder oder eine Schwester der Person mit Usher Syndrom, der/die nicht betroffen ist, ist mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 % Träger der Krankheit. Wenn sie oder er Träger ist, werden sie mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 % das mutierte Gen an ihre Kinder weitergeben. Diese Kinder sind dann Träger und weisen keine Symptome des Usher Syndroms auf, vorausgesetzt, dass der andere Partner nicht auch Träger des Usher Syndroms ist.

Was passiert mit meinen Kindern, wenn mein Partner ebenfalls das Usher Syndrom hat?

Theoretisch werden alle Kinder dieser Eltern das Usher Syndrom haben. Da es eine Vielzahl verschiedener Mutationen in verschiedenen Genen gibt, die das Usher Syndrom verursachen, sollten sich diese Paare bei einem Genetiker beraten lassen, um eine genaue Antwort auf diese Frage zu erhalten.

Kann man einen Gentest durchführen lassen?

Eine Reihe von Mutationen in verschiedenen Genen verursachen bekanntermaßen verschiedene Formen des Usher Syndroms. Derzeit sind nicht alle Genmutationen, die das Usher Syndrom verursachen, bekannt. Aus diesem Grund ist derzeit ein Gentest nur in Fällen möglich, in denen die Mutation bekannt ist.

Wo kann ich mich beraten lassen?

Die Grundlage für eine gute genetische Beratung ist eine gut aufgestellte Diagnose Ihres Augenarztes oder Ihres Orthorhingologen. Sie werden Sie an den entsprechenden Berater für Genetik verweisen.

Wann benötige ich eine genetische Beratung?

Es gibt verschiedene Augenblicke im Leben, in denen Menschen sich eine genetische Beratung wünschen:

- Wenn ein Kind mit dem Usher Syndrom geboren wurde und die Eltern sich noch mehr Kinder wünschen
- Wenn ein Jugendlicher mit dem Usher Syndrom mehr über die Genetik seiner oder ihrer Form erfahren möchte
- Wenn eine Person mit dem Usher Syndrom heiraten möchte und sich mit seinem oder ihrem Partner beraten lassen möchte, mit welchem Risiko ihre eigenen Kinder das Usher Syndrom haben werden
- Wenn ein Geschwisterteil einer Person mit Usher Syndrom erfahren möchte, wie hoch das Risiko ist, dass seine oder ihre Kinder das Usher Syndrom bekommen können

Wichtig:

Keiner kann gezwungen werden, sich von einem Genetiker beraten zu lassen oder keine Kinder zu bekommen. Diese Entscheidung müssen immer die Eltern treffen. Dennoch kann ein Berater für Genetik das Vererbungsmuster abklären und die Risiken und Wahrscheinlichkeiten darstellen, um dabei behilflich zu sein, eine sachkundige Entscheidung zu fällen.

ABSCHNITT 4 – VERSCHIEDENES

TAUBBLINDHEIT

Claes Moller

Aus Arbeitsgruppe 3 (Usher Syndrom Gruppe)

"Ich ging zum Arzt und er sagte er mir, dass ich blind und taub werde. Er kann nicht genau sagen, wann, aber es kann in absehbarer Zeit passieren. Dann verließ der Arzt plötzlich den Raum. Bitte nicht! Ich werde nicht mehr sehen und nicht mehr hören können! Das ist nicht gerecht! Wie konnte Gott mir das antun? Warum hat mir bis heute niemand etwas gesagt? Ich hatte Probleme mit dem Sehen und Hören, so lange ich denken kann, und keiner sagte es mir. Das ist nicht gerecht. Ich brauche Hilfe!"

Bei Taubblindheit handelt es sich um eine Krankheit mit heterogenen Fehlsteuerungen des Hör- und Sehvermögens, die durch ein Trauma, Krankheiten oder vererbte Syndrome verursacht werden können. Damit die Kommunikation zwischen Menschen schnell und glaubwürdig abläuft, sind wir auf unser Hör- und Sehvermögen angewiesen. Diese beiden Sinne sind komplementär und werten einander auf. Eine taubblinde Person kann vollkommen taub und blind sein. Sie kann aber auch vollkommen taub sein und nur eine Schädigung des Sehvermögens aufweisen, oder vollkommen blind sein und Probleme mit dem Gehör haben. Gleichwohl kann es sich um eine Fehlfunktion des Gehörs und des Sehvermögens handeln. Da Seh- und Hörvermögen sich gegenseitig beeinflussen, bedeutet Taubblindheit in diesem Sinne, dass eins plus eins drei ergibt.

Angeborene Taubblindheit (d.h. Blindheit mit schwerer Gehörlosigkeit) tritt äußerst selten auf. Zu den Ursachen für Taubblindheit zählen genetische Probleme, Frühgeburt und Infektionen. Kinder mit angeborener Taubblindheit leiden sehr oft an anderen Problemen wie zum Beispiel an verzögerter geistiger Entwicklung oder an spastischer Lähmung. Es sind viele verschiedene genetische Syndrome bekannt und für einige wurden die Gene und Mutationen bestimmt.

Das Kennzeichen hierfür ist die extreme Schwierigkeit bei der Kommunikation und hängt wesentlich von taktilem Zeichensprache und der Eingabe über die verbleibenden Sinne ab. Bei angeborener Taubblindheit wurden sehr viel versprechende Ergebnisse erzielt, besonders mit Hilfe von Cochlear-Implantaten.

Erworbene Taubblindheit stellt eine sehr heterogene Gruppe von Fehlsteuerungen dar, von der weit mehr Menschen betroffen sind als von der angeborenen Behinderung. Es gibt mindestens 50 verschiedene Syndrome, die erworbene Taubblindheit verursachen. Die meisten von ihnen sind selten. Die häufigste Ursache für erworbene Taubblindheit ist das Usher Syndrom, das auf fast die Hälfte aller Menschen mit Taubblindheit entfällt. Das Usher Syndrom ist eine autosomal rezessive Fehlsteuerung und in den meisten Ländern beträgt die Prävalenz 8-10 von 100 000 Neugeborenen.

Das Usher Syndrom wird klinisch in drei Haupttypen unterteilt, wobei mehrere Gene verschiedene Arten des Syndroms mit sich bringen.

Typ 1. Angeborene, schwere Gehörlosigkeit, Gleichgewichtsstörungen aufgrund von vestibulärer Areflexie und Retinitis Pigmentosa (RP) (eine Krankheit, die allmählich die Netzhaut zerstört und somit Nachtblindheit und den Tunnelblick verursacht). Bei dem Typ 1 wurden bis heute 7 verschiedene Gene lokalisiert. Eine der geläufigsten Formen ist Usher Typ 1b, die durch eine Genmutation mit dem Namen Myosin VIIA gekennzeichnet ist. Dieses Gen wird in den Haarzellen der Innenohrschnecke und in den Photorezeptoren der Netzhaut ausgedrückt.

Typ 2. Angeborener, mittlerer bis schwerer Hörverlust, normaler Gleichgewichtssinn und RP wie in Typ 1. Bei Usher Typ 2 finden sich Mutationen in dem Gen Usherin (Typ 2a). Dieses Gen wird ebenfalls in der Innenohrschnecke und auf der Netzhaut ausgedrückt, aber es scheint Störungen bei der Versorgung von Zellen anstelle der Haarzellen zu verursachen.

Typ 3. Angeborene, mittelmäßige Hörverluste, normaler Gleichgewichtssinn während der Kindheit, der sich allmählich verschlechtert, und RP wie in Typ 1 und 2. Der Typ 3 ist in Finnland ziemlich verbreitet. Man findet ihn aber auch in anderen Ländern. Das Gen für Typ 3 wurde ebenfalls lokalisiert.

Die Zusammenarbeit zwischen Forschern im Rahmen des GENDEAF und des Boys Town National Research Hospital in Omaha (USA) brachte viele neue Einblicke in das Usher Syndrom und hat zu Fortschritten geführt, die eine frühzeitige und genaue Diagnose ermöglichen werden. Wir hoffen, dass durch ein verbessertes Verständnis neue Behandlungsmethoden für das Usher Syndrom entwickelt werden können. Andere Syndrome, darunter die CHARGE Assoziation, das Alström Syndrom, das Alport Syndrom als auch viele andere seltene Syndrome, können ebenfalls Taubblindheit verursachen. Aufgrund von Aktivitäten im Rahmen des GENDEAF Konsortiums wurden viele Syndrome der Taubblindheit klinisch beschrieben und genetisch lokalisiert.

Durch die Identifizierung der genauen Mutation der genetischen Fehlsteuerungen kann in Zukunft eine medizinische und genetische Behandlung möglich werden. Außerdem kann einem fortschreitenden Verlust des Hör- und Sehvermögens mit Medikamenten wie zum Beispiel Antioxidanten (z.B. Vitamin A, E oder C) oder Wachstumsfaktoren entgegengewirkt werden. Eine weitere Möglichkeit ist die Stammzellenbehandlung.

Ein Ziel der Habilitation, Rehabilitation und Behandlung von Taubblindheit ist es, die Isolation zu mindern. Neue Erkenntnisse in anderen Bereichen können heute die Wirkungen einer Beeinträchtigung verbunden mit Taubblindheit mindern. Computer und das Internet, wie beispielsweise das Mitteilungsblatt, haben die Isolation von Menschen mit Taubblindheit verringert. Durch neue Softwareentwicklungen wie zum Beispiel Braille, Sprachgeneratoren und Magnivision wurde die Kommunikation ebenfalls verbessert. Es gibt bereits viele Netzwerke sowohl innerhalb der Europäischen Union als auch in anderen Teilen der Welt, mit deren Hilfe taubblinde Menschen verbunden werden.

Die neuen Erkenntnisse in der Genetik ermöglichen in Verbindung mit hoch entwickelten Diagnosegeräten für die Messung des Seh- und Hörvermögens eine frühzeitige und genaue Diagnose. Diese Fortschritte sind wichtig, da erst durch eine frühzeitige Diagnose eine genaue Prognose möglich ist. Einen Patienten über die Ätiologie und die Prognose einer Krankheit aufzuklären, bedeutet die Angst und das Missverständnis zu mindern, realistische Erwartungen zu wecken, bessere Rehabilitation und in der Zukunft hoffentlich bessere Behandlungsmethoden anzubieten.

„Nichts ist unmöglich. Das Unmögliche braucht einfach etwas mehr Zeit“. Helen Keller.

KONTAKTADRESSEN ZUM THEMA USHER SYNDROM

Wenn Sie weitere Informationen wünschen, wenden Sie sich bitte an die Organisation in Ihrem Land:

Kliniken mit Rehabilitations-/Behandlungsmöglichkeiten für Personen mit dem Usher Syndrom

Belgium	Guy Van Camp University of Antwerp Department of Medical Genetics Universiteitsplein 1 2610 Antwerp Belgium guy.vancamp@ua.ac.be	
Denmark	Paul Bretlau Rikshospitalet Köpenhamn Öron, näsa, halsavdelningen Denmark Thomas Rosenberg National Eye Clinic for the Visually Impaired 1 Rymarksvej DK-2900 Hellerup Denmark roseeye@visaid.dk www.visaid.dk	Konrad Konradsson HS Bispebjerg Hospital Department of Audiology Bispebjerg Backe 23 2400 Köpenhamn Denmark kk19@bbh.hosp.dk
Finland	Martti Sorri University of Oulu Department of otorhinolaryngologyP O Box 5000 FIN-90014 OULUN YLIOPISTO Finland martti.sorri@oulu.fi Leenamajja Kleemola (Pakarinen) TAYS PFO Tampere University Hospital Tampere - Finland leenamajja.kleemola@pshp.fi www.pshp.fi	Mirja Luotonen Oulu University Center Department of Phoniatrics P O Box 22 FIN-90029 OYS Finland
Hungary	Agnes Farkas Semmelweis University Department of Ophthalmology Maria str 39 H-1085 Budapest Hungary farkasag@szem2.sote.hu	

Italy	<p>Edoardo Arslan/ Elisabeth Genovese, igenovese@ulsstv.it University of Padua Department of Audiology and Foniatics Via Altinate No 116 I-35128 Padua Italy edoardo.arslan@unipd.it</p>	
Netherlands	<p>C. W. R. J Cremers University Medical Center Hospital Nijmegen Department of Otorhinolaryngology/EnT dept/UMCA St Radboud P O Box 9101 6500 HB Nijmegen Netherlands c.cremers@kno.umcn.nl www.humangenetics.nl</p>	<p>F P M Kremer University Medical Center Hospital Nijmegen Department Human Genetics P O Box 9101 Nijmegen 6500 HB Netherlands h.kremer@antrg.umcn.nl</p>
Norway	<p>Arvid Heiberg Rikshospitalet Department of medical genetics Oslo Norway arvid.heiberg@rikshospitalet.no</p> <p>Sten Harris Rikshospitalet Öron, näsa, halsavd NO-0027 Oslo Norway sten.harris@labmed.uio.no www.rikshospitalet.no</p>	<p>Geir Siem Rikshospitalet Öron, näsa, halsavd NO-0027 Oslo Norway geir.siem@rikshospitalet.no</p>
Sweden	<p>Jan Grenner Universitetssjukhuset MAS ÖNH kliniken Ingång 75 SE-205 02 Malmö Sweden http://www.onh.umass.se</p> <p>Claes Möller Sahlgrenska University Hospital Department of Audiology 413 45 Göteborg Sweden claes.moller@audiology.gu.se</p>	<p>Kristina Eriksson Lundby sjukhus Ögonkliniken 417 17 Göteborg Sweden kristina.eriksson2@lundbysjukhus.se</p> <p>Sten Andreasson Universitetssjukhuset Ögonkliniken SE-22185 Lund Sweden</p>
Switzerland	<p>FL MUNIER Jules Gonin Eye Hospital Oculogenetic Unit Av. de France 15 CH-1000 Lausanne Switzerland</p>	

UK	Daffyd Stephens Welsh Hearing institute University Hospital of Wales Heath Park Cardiff CF144XW Wales UK stephensd@cf.ac.uk	
-----------	--	--

Taubblinden-Organisationen, die sich mit dem Usher Syndrom beschäftigen

Finland	Ari Koponen Finnish Retinitis Society Keiteleentie 12 FIN-00550 Helsinki retinitis@kolumbus.fi www.kolumbus.fi/retinitis	
Italy	Patrizia Ceccarani Lega Filo d'Oro-ONLUS Via Montecerno 1 I-60027 OSIMO (Ancona) ceccarani.p@legadelfilodoro.it www.legadelfilodoro.it	
Sweden	Susanne HoDosi-Ewerman FSDB Föreningen Sveriges Dövblinda SE-122 88 Enskede susanne@fsdb.org fsdb@fsdb.org www.fsdb.org	
Switzerland	Christina Fasser The International Retinitis Pigmentosa Association Ausstellungsstrasse 36 CH-8005 Zurich Switzerland cfasser@e-link.ch www.retina.ch	SZB Beratungsstelle für Hörsehbehinderte und Taubblinde St. Galler-Ring 79 SE- 4055 Basel www.szb.ch
UK	Mary Guest The National Deafblind & Rubella Association Usher Research Sense 11-13 Clifton Terrace, Finsbury Park N4 3 SR London UK mguest@sense.org.uk www.sense.org.uk	

Rehabilitationszentren, die mit dem Usher Syndrom arbeiten

Finland	<p>Leenamajja Kleemola (Pakarinen) TAYS PFO Tampere Tampere University Hospital Finland leenamajja.kleemola@pshp.fi www.pshp.fi</p>	
Italy	<p>Patrizia Ceccarani Lega Filo d'Oro-ONLUS Via Montecerno 1 I-60027 OSIMO (Ancona) ceccarani.p@legadelfilodoro.it www.legadelfilodoro.it</p>	
Norway	<p>Roar Meland Eikholt Senter for døvblinde Helen Kellersvei 3 Drammen N-3031 Norway roar.meland@eikholt.no www.eikholt.no</p> <p>Wenche Andersen Regionsenteret for døvblinde, Skådalen Pb13, Slemdal N-0710 Oslo Norway wenche.andersen@statped.no</p>	<p>Sigmund Spetalen Huseby kompetansesenter Gamle Hovsetervei 3 Oslo 768 Norway sigmund.spetalen@statped.no</p>
Sweden	<p>Claes Nilsson Resurscenter Mo Gård 612 93 Finspång Sweden mogard@mogard.se www.mogard.se</p> <p>Gun-Britt Milioris Nationellt expertteam för diagnostisering av dövblinda Resurscenter Mo Gård Nora Strand 24 182 38 Danderyd Sweden expertteamet@mogard.se</p>	<p>Lena Hammarstedt Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor Box 570 182 15 Danderyd Sweden lena.hammarstedt@mogard.se</p>

Switzerland	SZB Beratungsstelle für Hörschbehinderte und Taubblinde St. Galler-Ring 79 Basel 4055 Switzerland www.szb.ch	
--------------------	--	--

Genzentren, die mit dem Usher Syndrom bei Menschen arbeiten

Denmark	Thomas Rosenberg National Eye Clinic for the Visually Impair 1 Rymarksvej DK-2900 Hellerup Denmark roseeye@visaid.dk www.visaid.dk	
Netherlands	C. W. R. J Cremers University Medical Center Hospital Nijmegen Department of Otorhinolaryngology/EnT dept/UMCA St Radboud P O Box 9101 6500 HB Nijmegen Netherlands c.cremers@kno.umcn.nl www.humangenetics.nl	F P M Kremer University Medical Center Hospital Nijmegen Department Human Genetics P O Box 9101 Nijmegen 6500 HB Netherlands h.kremer@antrg.umcn.nl www.humangenetics.nl
Norway	Öivind Nilssen University hospital of Tromsø Department of Medical Genetics Tromsø Norway oivind.nilssen@unn.no www.unn.no/medisinsk-genetisk/index.html	
Spain	Jose M Millan Unidad de Genitica Hospital La Fe Avda Campanar 21 46009 Valencia Spain Chema_millan@yahoo.es	

Sweden	<p>Claes Möller Sahlgrenska Universitetssjukhuset Center of Genetic Hearing Losses Department of Audiology and Genetics/SweGene 413 45 Göteborg Sweden claes.moller@audiology.gu.se</p>	
---------------	---	--

Zentren, die mit dem Usher Syndrom arbeiten

Denmark	<p>Thomas Rosenberg National Eye Clinic for the Visually Impaired 1 Rymarksvej DK-2900 Hellerup Denmark roseeye@visaid.dk</p>	<p>Henrik Ribber The Information Center for Acquired Deafblindness Generatorvej 2 A, DK-2730 Herlev Denmark hri@dbcent.dk www.dbcent</p>
Italy	<p>Edoardo Arslan University of Padua Department of Audiology and Foniatics Via Altinate No 116 I-35128 Padua Italy edoardo.arslan@unipd.it</p>	<p>Patrizia Ceccarani Lega Filo d'Oro-ONLUS Via Montecerno 1 I-60027 OSIMO (Ancona) ceccarani.p@legadelfilodoro.it www.legadelfilodoro.it</p>
Netherlands	<p>C. W. R. J Cremers University Medical Center Hospital Nijmegen Department of Otorhinolaryngology/EnT dept/UMCA St Radboud P O Box 9101 6500 HB Nijmegen Netherlands c.cremers@kno.umcn.nl www.humangenetics.nl</p>	<p>F P M Kremer University Medical Center Hospital Nijmegen Department Human Genetics P O Box 9101 Nijmegen 6500 HB Netherlands h.kremer@antrg.umcn.nl www.humangenetics.nl</p>
Norway	<p>Roar Meland Eikholt Senter for døvblinde Helen Kellersvei 3 N-3031 Drammen Norway roar.meland@eikholt.no www.eikholt.no</p> <p>Arvid Heiberg Dept of medical genetics Rikshospitalet Oslo Norway arvid.heiberg@rikshospitalet.no</p> <p>Wenche Andersen</p>	<p>Sigmund Spetalen Huseby kompetansesenter Gamle Hovsetervei 3 768 Oslo Norway sigmund.spetalen@statped.no</p> <p>Sten Harris Rikshospitalet Öron, näsa, hals -avd NO-0027 Oslo Norway sten.harris@labmed.uio.no www.rikshospitalet.no</p> <p>Gunilla Henningsen Rönnblom</p>

	<p>Regionsenteret for døvblinde, Skådalen Pb13, Slemdal N-0710 Oslo Norway wenche.andersen@statped.no</p> <p>Öivind Nilssen University hospital of Troms Department of Medical Genetics Tromsø Norway oivind.nilssen@unn.no www.unn.no/medisinsk-genetisk/index.html</p>	<p>Andebu Døvblindesenter Sukke gård N-3158 Andebu Norway gunilla.h.ronnbloom@signo.no www.signo.no</p>
Spain	<p>Jose M Millan Unidad de Genitica Hospital la Fe Avda Campanar 46009 Valencia Spain Chema_millan@yahoo.es</p>	
Sweden	<p>Claes Möller Sahlgrenska University Hospital Department of Audiology 413 45 Göteborg Sweden claes.moller@audiology.gu.se</p>	<p>Sten Andreasson Universitetssjukhuset Ögonkliniken 22185 Lund Sweden</p>
Finland	<p>Leenamajja Kleemola (Pakarinen) TAYS PFO Tampere University Hospital Tampere Finland leenamajja.kleemola@pshp.fi www.pshp.fi</p>	
Switzerland	<p>SZB Beratungsstelle für Hörsehbehinderte und Taubblinde St. Galler-Ring 79 4055 Basel Switzerland www.szb.ch</p>	<p>Christina Fasser The Internat Retinitis Pigmentosa Association Ausstellungsstrasse 36 CH-8005 Zurich Switzerland cfasser@e-link.ch www.retina.ch</p>

<p>UK</p>	<p>Mazal Cohen Academic Unit of Audiological Medicine, ICH 30 Guildford Street London WC1 UK m.cohen@ich.ucl.ac.uk</p> <p>Mary Guest Usher Research Sense The National Deafblind & Rubella Association 11-13 Clifton Terrace, Finsbury Park London N4 3 SR UK mquest@sense.org.uk www.sense.org.uk</p>	<p>Karen Steel University Park MRC Institute of Hearing Research Nottingham NG72RD UK kps@ihr.mrc.ac.uk</p> <p>Dafydd Stephens Welsh Hearing institute University Hospital of Wales Heath Park Cardiff CF144XW Wales UK stephensd@cf.ac.uk</p>
<p>Hungary</p>	<p>Agnes Farkas Simmelweis university 2 nd dept of Ophthalmology Maria str 39 H-1085 Budapest</p> <p>Hungary farkasag@szem2.sote.hu</p>	

Datenbank – Rehabilitation/Habilitation

<p>Italy</p>	<p>Edoardo Arslan/ Elisabeth Genovese, lgenoves e@ulsstv.it University of Padua Department of Audiology and Foniatics Via Altinate No 116 I-35128 Padua Italy edoardo.arslan@unipd.it</p>	<p>Patrizia Ceccarani Lega Filo d'Oro-ONLUS Via Montecerno 1 I-60027 OSIMO (Ancona) ceccarani.p@legadelfilodoro.it www.legadelfilodoro.it</p>
<p>Norway</p>	<p>Sigmund Spetalen Huseby kompetansesenter Gamle Hovsetervei 3 768 Oslo Norge sigmund.spetalen@statped.no</p>	<p>Wenche Andersen Regionsenteret for døvblinde, Skådalen Pb13, Slemdal N-0710 Oslo Norge wenche.andersen@statped.no</p>

Sweden	<p>Carina Hirvelä University Hospital Audiology department SE-751 85 Uppsala Sweden carina.hirvela@audio.uas.lul.se www.uas.se</p> <p>Sten Andreasson Universitetssjukhuset Ögonkliniken 22185 Lund Sweden</p>	<p>Ola Textorius Universitetssjukhuset Ögonkliniken SE-581 85 Linköping Sweden ola.textorius@lio.se</p> <p>Claes Möller Sahlgrenska University Hospital Department of Audiology 413 45 Göteborg Sweden claes.moller@audiology.gu.se</p>
Switzerland	<p>Christina Fasser The International Retinitis Pigmentosa Association Ausstellungsstrasse 36 CH-8005 Zurich Switzerland cfasser@e-link.ch www.retina.ch</p>	<p>SZB Beratungsstelle für Hörsehbehinderte und Taubblinde St. Galler-Ring 79 4055 Basel Switzerland www.szb.ch</p>
UK	<p>Mary Guest Usher Research Sense The National Deafblind & Rubella Association 11-13 Clifton Terrace, Finsbury Park London N4 3 SR UK mguest@sense.org.uk www.sense.org.uk</p>	<p>Dafydd Stephens Welsh Hearing institute University Hospital of Wales Heath Park Cardiff CF144XW Wales UK stephensd@cf.ac.uk</p>

Datenbank – Patientennetzwerk-Vereinigung

Finland	<p>Ari Koponen Finnish Retinitis Society Keiteleentie 12 FIN-00550 Helsinki Finland retinitis@kolumbus.fi www.kolumbus.fi/retinitis</p>	
Hungary	<p>Agnes Farkas Szemmelweis university Department of Ophthalmology Maria str 39 Budapest H-1085 Hungary farkasag@szem2.sote.hu</p>	

Italy	Patrizia Ceccarani Lega Filo d'Oro-ONLUS Via Montecerno 1 I-60027 OSIMO (Ancona) ceccarani.p@legadelfilodoro.it www.legadelfilodoro.it	
Norway	Sigmund Spetalen Huseby kompetansesenter Gamle Hovsetervei 3 768 Oslo Norway sigmund.spetalen@statped.no	
Sweden	FSDB Föreningen Sveriges Dövsblinda Sandborgsvägen 44 122 88 Enskede Sweden fsdb@fsdb.org www.fsdb.org	
Switzerland	Christina Fasser The Internat Retinitis Pigmentosa Association Ausstellungsstrasse 36 CH-8005 Zurich Switzerland cfasser@e-link.ch www.retina.ch	SZB Beratungsstelle für Hörsehbehinderte und Taubblinde St. Galler-Ring 79 4055 Basel Switzerland www.szb.ch
UK	Mary Guest Usher Research Sense The National Deafblind & Rubella Association 11-13 Clifton Terrace, Finsbury Park London N4 3 SR UK mguest@sense.org.uk www.sense.org.uk	

Datenbank – klinische Forschung

Denmark	Konrad Konradsson HS Bispebjerg Hospital Department of Audiology Bispebjerg Backe 23 2400 Köpenhamn Denmark kk19@bbh.hosp.dk	Thomas Rosenberg National Eye Clinic for the Visually Impaired 1 Rymarksvej DK-2900 Hellerup Denmark roseeye@visaid.dk www.visaid.dk
----------------	--	---

Finland	Leenamajja Kleemola (Pakarinen) TAYS PFO Tampere University Hospital Tampere Finland leenamajja.kleemola@pshp.fi www.pshp.fi	Martti Sorri University of Oulu Department of otorhi P O Box 5000 FIN-90014 ULUN YLIOPISTO Finland martti.sorri@oulu.fi
Hungary	Agnes Farkas Simmelweis university Department of Ophthalmology Maria str 39 H-1085 udapest Hungary farkasag@szem2.sote.hu	
Italy	Edoardo Arslan University of Padua Department of Audiology and Foniatics Via Altinate No 116 I-35128 Padua Italy edoardo.arslan@unipd.it	
Netherlands	C. W. R. J Cremers University Medical Center Hospital Nijmegen Department of Otorhinolaryngology/EnT dept/UMCA St Radboud P O Box 9101 6500 HB Nijmegen Netherlands c.cremers@kno.umcn.nl www.humangenetics.nl	F P M Kremer University Medical Center Hospital Nijmegen Department Human Genetics P O Box 9101 Nijmegen 6500 HB Netherlands h.kremer@antrg.umcn.nl www.humangenetics.nl
Norway	Sigmund Spetalen Huseby kompetansesenter Gamle Hovsetervei 3 768 Oslo 768 Norway sigmund.spetalen@statped.no	Sten Harris Rikshospitalet Öron, näsa, hals -avd NO-0027 Oslo Norway sten.harris@labmed.uio.no www.rikshospitalet.no
Norway	Roar Meland Eikholt Senter for døvblinde Helen Kellersvei 3 Drammen N-3031 Norway roar.meland@eikholt.no www.eikholt.no Gunilla Henningsen Rönnblom Andebu Døvblindesenter Sukke gård N-3158 Andebu Norway gunilla.h.ronnblom@signo.no www.signo.no	Arvid Heiberg Rikshospitalet Dept of medical genetics Oslo Norway arvid.heiberg@rikshospitalet.no www.rikshospitalet.no Öivind Nilssen University hospital of Tromsø Department of Medical Genetics Tromsø Norway oivind.nilssen@unn.no www.unn.no/medisinsk-genetisk/index.html

Spain	<p>Jose M Millan Hospital La Fe Unidad de Genitica Avda Campanar 21 46009 Valencia Spain Chema_millan@yahoo.es</p>	
Sweden	<p>Carina Hirvelä University Hospital Audiology department Uppsala 751 85 Sweden carina.hirvela@audio.uas.lul.se www.uas.se</p> <p>Sten Andreasson Universitetssjukhuset Ögonkliniken 22185 Lund Sweden</p>	<p>Ola Textorius Universitetssjukhuset Ögonkliniken Linköping 581 85 Sweden ola.textorius@lio.se</p> <p>Claes Möller Sahlgrenska University Hospital Department of Audiology 413 45 Göteborg Sweden claes.moller@audiology.gu.se</p>
Switzerland	<p>FL MUNIER Jules Gonin Eye Hospital Oculogenetic Unit Av. de France 15 Lausanne CH-1000 Oculogenetic Unit Switzerland</p>	
UK	<p>Dafydd Stephens Welsh Hearing institute University Hospital of Wales Heath Park Cardiff CF144XW Wales UK stephensd@cf.ac.uk</p> <p>Mary Guest Usher Research Sense The National Deafblind & Rubella Association 11-13 Clifton Terrace, Finsbury Park London N4 3 SR - UK mquest@sense.org.uk www.sense.org.uk</p>	<p>Mazal Cohen Academic Unit of Audiological Medicine, ICH 30 Guildford Street London WC1 - UK m.cohen@ich.ucl.ac.uk</p>

Datenbank – Grundlagenforschung beim Menschen

Belgium	<p>Guy Van Camp University of Antwerp Department of Medical Genetics Universiteitsplein 1 2610 Antwerp Belgium guy.vancamp@ua.ac.be</p>	
----------------	---	--

Finland	LeenamajjaKleemola (Pakarinen) TAYS PFO Tampere University Hospital Tampere Finland leenamajja.kleemola@pshp.fi www.pshp.fi	
Netherlands	C. W. R. J Cremers University Medical Center Hospital Nijmegen Department of Otorhinolaryngology/EnT dept/UMCA St Radboud P O Box 9101 6500 HB Nijmegen Netherlands c.cremers@kno.umcn.nl www.humangenetics.nl	F P M Kremer University Medical Center Hospital Nijmegen Department Human Genetics P O Box 9101 Nijmegen 6500 HB Netherlands h.kremer@antrg.umcn.nl www.humangenetics.nl
Norway	Sigmund Spetalen Huseby kompetansesenter Gamle Hovsetervei 3 768 Oslo 768 Norway sigmund.spetalen@statped.no	Sten Harris Rikshospitalet Öron, näsa, hals -avd NO-0027 Oslo Norway sten.harris@labmed.uio.no www.rikshospitalet.no
Spain	Jose M Millan Hospital la Fe Unidad de Genitica Avda Campanar 46009 Valencia Spain Chema_millan@yahoo.es	
Sweden	Sten Andreasson Universitetssjukhuset Ögonkliniken 22185 Lund Sweden	Claes Möller Sahlgrenska University Hospital Department of Audiology 413 45 Göteborg Sweden claes.moller@audiology.gu.se

ABSCHNITT 5 - BRIEFE

TAUBBLINDHEIT, DIE EINDEUTIGE BEHINDERUNG

Liebe Patrizia,

Ich bin sehr erfreut, Dir mitteilen zu können, dass Taubblindheit am 1. April als "eindeutige Krankheit" anerkannt wurde (<http://www.europarl.eu.int>). Die Kampagne zum Erreichen dieses Ziels wurde beim Treffen des Europäischen Parlaments am 6. Januar 2004 gestartet. Neben einigen Mitgliedern des Europäischen Parlaments waren noch 80 Menschen anwesend, die die Edbn (das europäische Netzwerk für Taubblinde), die DbI (eine internationale Vereinigung für taubblinde Menschen) und andere nationale Einrichtungen für Taubblinde vertraten. Wir waren erfolgreich, und ich möchte der Lega del Filo d'Oro danken, die wie andere Einrichtungen, die für oder mit Taubblinden arbeiten, diese Initiative unterstützten. Und herzlichen Dank auch an jene, die am GENDEAF Projekt arbeiteten, denn mit Hilfe ihrer Webseite konnten wir auch im Internet einen Aufruf starten.

*William Green
DbI Präsident*

Lieber William,

Dies ist eine wichtige Errungenschaft für alle Taubblinden, die von einem Gesetz profitieren könnten, dass ihre Krankheit als „eindeutig“ anerkennt. Nicht nur die Taubblinden selbst werden davon profitieren, auch ihre Familien und alle Institutionen, die heute und in Zukunft mit ihnen arbeiten. Der Aufruf, der von der Lega del Filo d'Oro gestartet wurde und der Aufruf auf der GENDEAF Webseite wurden von meinen Kollegen und Partnern und anderen aufgegriffen, denen ich für ihren wertvollen Beitrag zum erfolgreichen Ausgang dieser Kampagne danken möchte.

*Patrizia Ceccarani
Leiterin Bildung und Rehabilitation, Lega del Filo d'Oro*

ABSCHNITT 6 – VERSAMMLUNGEN UND VERANSTALTUNGEN

Internationales Symposium über Fehlsteuerung des Hörvermögens in der frühen Kindheit – Ätiologie, Selektion, Diagnostik und Rehabilitation, Prag (CZ), 6. – 8. Mai 2004. Für weitere Informationen <http://orl.lf2.cuni.cz/symposium> - E-Mail: contour@volny.cz

2. Europäische Familienkonferenz "Hör mir zu 2 - in Dänemark", Slettestrand, Nord Jütland DK, 20.-26. Juni 2004

7. Weltkongress IFHOH, Helsinki, Finnland, 4.-9. Juli 2004. Für weitere Informationen: <http://www.ifhoh-helsinki2004.org>

Die Internationale Konferenz über das Hörvermögen Neugeborener – Selektion, Diagnostik und Eingriff, Villa Erba, Cernobbio (Comer See), Italien, 27.-29. Mai 2004

9. Internationale Konferenz über Computer als Hilfe für Menschen mit besonderen Bedürfnissen, Universität Pierre und Marie Curie, Paris, Frankreich, 7.-9. Juli 2004 - www.icchp.org

ABSCHNITT 7 - "NEUE MÖGLICHKEITEN ZUR ZUSAMMENARBEIT AM GENDEAF PROJEKT"

Können sie uns helfen?

Als Teil des GENDEAF Programms interessieren wir uns für die Wirkungen, die eine Familienanamnese oder eine genetische Ursache des Gehörverlusts auf Sie oder andere Mitglieder Ihrer Familie hatte. Die aktuelle Literatur auf diesem Gebiet ist sehr beschränkt und wir sind bestrebt, herauszufinden, wie die Menschen selbst darüber denken. Um uns bei unserer Arbeit zu unterstützen, würden wir gern von so vielen Besuchern dieser Webseite wie möglich hören.

Haben Sie oder eines Ihrer Kinder eine Hörschwäche aufgrund genetischer Ursachen oder haben Sie andere Mitglieder in Ihrer Familie, die an Gehörverlust leiden? Falls JA, lesen Sie bitte weiter.

1. Wenn entweder Sie selbst als auch andere Mitglieder Ihrer Familie (Eltern, Geschwister, Kinder) Hörprobleme haben, teilen Sie uns bitte mit, inwiefern die Tatsache, andere Menschen mit Hörproblemen in Ihrer Familie zu haben, **Ihre** Reaktion auf **Ihre eigenen** Hörprobleme beeinflusst hat.

Bitte schicken Sie uns eine Aufstellung dieser Probleme per EMail an StephensD@cf.ac.uk und schreiben Sie so viele Auswirkungen wie möglich auf. Bitte teilen Sie uns mit, ob Sie damit einverstanden wären, andere Fragen zu Hörproblemen und ihre Folgen zu beantworten.

NB. In der Betreff-Zeile Ihrer E-Mail geben Sie bitte das Wort GENDEAF ein.

Vielen Dank für Ihre Hilfe.

2a. Leidet eines Ihrer Kinder an einer **genetischen** Hörbehinderung oder Gehörlosigkeit?

JA NEIN

b. Haben sie sonstige weitere Behinderungen? JA NEIN

c. Wenn JA, welche anderen Behinderungen haben sie?

d. Sind Sie selbst schwerhörig oder gehörlos? JA NEIN

e. Hat die Tatsache, dass die Hörbehinderung Ihres Kindes/Ihrer Kinder auf **genetische Ursachen** zurückzuführen war, Sie auf irgendeine Weise beeinflusst?

JA NO

– Falls JA, auf welche Weise.

Bitte zählen Sie so viele Auswirkungen wie möglich auf und schicken Sie sie uns per E-Mail unter StephensD@cf.ac.uk und schreiben Sie in die Betreff-Zeile GENDEAF.

Vielen Dank für Ihre Hilfe.