

16 Neugeborenen-Hörscreening

Einführung

Nach Angaben des Zentralregisters für kindliche Hörstörungen in Berlin (DZHB) sind in Deutschland ca. 1,2 pro 1.000 Neugeborene von einer behandlungsbedürftigen beiderseitigen Hörstörung betroffen. Dies ist vergleichbar mit anderen europäischen Ländern und den USA.

Bei ca. 17.000 Geburten kann man in Sachsen-Anhalt pro Jahr von 20 bis 30 betroffenen Kindern mit einer angeborenen Hörstörung ausgehen.

Ein funktionierender Gehörsinn ist in der Regel schon gegen Ende der Schwangerschaft ausgeprägt. Neugeborene können akustische Reize wahrnehmen und verarbeiten. Die postnatale Stimulierung fördert die weitere Reifung und Ausbildung des zentralen auditorischen Systems in den ersten Lebensjahren. Vielfältige Reifungsprozesse gehen in bestimmten Zeitfenstern, den

sensiblen Perioden, vonstatten. Diese laufen nur dann ungestört ab, wenn in den ersten Lebensmonaten eine Stabilisierung der neuronalen Verbindungen durch Schallreize stattfindet. Neugeborene mit einer angeborenen Hörstörung sind daher gegebenenfalls schon zum Zeitpunkt der Geburt in ihrer Entwicklung verzögert. Je nach Schweregrad des Hörverlustes und der Fähigkeit zur Kompensation können mehr oder weniger gravierende Einschränkungen in der Lebensqualität und Entwicklung zu beobachten sein. Bekannt ist, dass bereits bei geringen Einschränkungen des Hörvermögens Verzögerungen oder Störungen in der Sprachentwicklung zu erwarten sind, zudem werden diskrete Hörstörungen oftmals erst zu spät - d. h. jenseits des 36. Lebensmonats - erkannt. Dies ist besonders beunruhigend, da der optimale Zeitpunkt für die Rehabilitation einer Hörstörung vor dem 6. Lebensmonat liegt.

Ätiologie

In der Neugeborenenphase werden erworbene und hereditäre Hörstörungen unterschieden. Bei einem Viertel der betroffenen Neugeborenen sind die Ursachen für eine Hörstörung jedoch nicht auszumachen.

Die **erworbenen Hörstörungen** werden bezüglich ihres Entstehungszeitpunktes in prä-, peri- und postnatale Hörstörungen unterteilt. Ungefähr 25 % der Hörstörungen sind erworben. Häufige Risikofaktoren, die eine Hörstörung hervorrufen oder begünstigen, sind

- Infektionen in der Schwangerschaft (z. B. Röteln, Herpes simplex, Toxoplasmose oder Cytomegalie),
- neonatale Sepsis, bakterielle Meningitiden,
- Fehlbildungen des Kopfes, des Gesichtes und der Ohren,
- extreme Unreife bei Frühgeburtlichkeit,
- APGAR-Werte von 0-4 nach 1 min oder 0-6 nach 5 min,
- beatmungspflichtige respiratorische Anpassungsstörungen,
- kritische Hyperbilirubinämie,
- Anwendung ototoxischer Medikamente (z. B. Aminoglycoside).

Die Prävalenz von Hörstörungen bei Vorliegen o. g. Risikofaktoren erhöht sich auf 1-3 pro 100 Neugeborene.

Bei etwa der Hälfte der betroffenen Neugeborenen besteht eine **genetische Ursache** für das Auftreten einer Hörstörung.

Genetische Defekte, die zur familiären Häufung von Hörstörungen führen können, werden in **syndromale** (ca. 30 %) und **non-syndromale** (ca. 70 %) Formen unterteilt. Die **syndromalen Hörstörungen** sind häufig polysymptomatisch, da sie mit assoziierten Anomalien anderer Organe verbunden sind. Bei den verschiedenen relevanten Syndromen kann die Hörstörung in Verbindung mit Ohrfehlbildungen, mit Haut- und Augenerkrankungen, mit Muskel- und Skelettanomalien und zusammen mit Nieren- oder Stoffwechselerkrankungen auftreten. Zu den am häufigsten auftretenden Syndromen mit Hörstörungen wird das autosomal rezessiv vererbte Pendred-Syndrom, welches 5-8 % der erblichen Hörstörungen ausmacht,

gezählt. Es geht mit einer congenitalen, variabel ausgeprägten Schwerhörigkeit und in ca. 80 % der Fälle mit einer Struma einher. Eine molekulargenetische Diagnostik ist möglich.

Weiterhin werden zu den hörstörungsassoziierten Fehlbildungen u. a. das Usher-Syndrom, das Alport-Syndrom, die Osteogenesis imperfecta, das Waardenburg-Syndrom, das Goldenhar-Syndrom, das Pierre-Robin-Syndrom und das Francescetti-Syndrom gerechnet.

Die **non-syndromalen Hörstörungen** sind monosymptomatisch und entziehen sich damit der Blickdiagnose. Teils beginnen sie sehr früh, teils manifestieren sie sich im Erwachsenenalter. Sie werden entsprechend des Vererbungsmodus in autosomal rezessive Schwerhörigkeiten mit einem Anteil von 70-80 %, autosomal dominante Schwerhörigkeiten mit einem Anteil von 20 %, sowie X-chromosomale und mitochondriale Schwerhörigkeiten eingeteilt.

Autosomal rezessive Schwerhörigkeiten sind häufig durch eine mittel- bis hochgradige Schwerhörigkeit gekennzeichnet und treten in Deutschland meist als sporadische Schwerhörigkeit in Erscheinung. Die Abkürzung für diese Entitäten ist **DFNB** (**d**eafness-**L**ocus **n**icht-syndromaler **S**chwerhörigkeiten, **T**yp **B**). Es sind heute ca. 50 Genregionen lokalisiert und nunmehr 14 wichtige Gene identifiziert. Eine zunehmende Bedeutung erlangte in den letzten Jahren die molekulargenetische Untersuchung des Connexin 26. So kann bei ca. 50 % der Patienten in Deutschland mit autosomal-rezessiver, nicht syndromaler Schwerhörigkeit ein Gendefekt im „Schwerhörigkeitsgen“, dem Connexin 26, nachgewiesen werden.

Aufgrund der Fortschritte in der genetischen Forschung konnten in den letzten Jahren eine Reihe von Genen identifiziert werden, die im Falle eines Funktionsverlustes zu einer Hörstörung führen können. Um den Patienten und Angehörigen eine umfassende Information zu den Möglichkeiten und Problemen einer molekularen Diagnostik anzubieten, sollte bei Verdacht auf das Vorliegen einer erblich bedingten Hörstörung eine **humangenetische Beratung** angestrebt werden.

Hörstörungen lassen sich **entsprechend ihrer Topographie** systematisch einteilen in

- **Schalleitungsschwerhörigkeit (SLS):** Störung des Schalltransportes, d. h. Störungen der Schallübertragung im äußeren Gehörgang und/oder Mittelohr,
- **Schallempfindungsschwerhörigkeit (SES):** Störung der Reizaufnahme und Reizumwandlung, d. h. Hörstörungen die durch Innenohr- und Hörnervenschädigung bedingt sind,
- **Zentrale Schwerhörigkeit:** Störung der zeitlichen, spektralen und räumlichen Hörwahrnehmung.

Weiterhin differenziert man Hörstörungen **entsprechend der Ausprägung des Hörverlustes** in

- geringgradige Schwerhörigkeit (Hörverlust bis 30 dB): betrifft ca. 26 %,
- mittelgradige Schwerhörigkeit (Hörverlust 30-60 dB): betrifft ca. 37 %,
- hochgradige Schwerhörigkeit (Hörverlust > 60 dB): betrifft ca. 15 %,
- an Taubheit grenzende Schwerhörigkeit: (Hörverlust über 90 dB) betrifft ca. 22%.

Therapie

Zur **Therapie** einer permanenten Hörstörung stehen Hörgeräte und Cochlea Implantate zur Verfügung, die kompetent eingesetzt werden müssen. Eine Hörgeräteversorgung bei Kindern ist individuell vorzunehmen und oft schon bei geringgradigen Hörverlusten ab 25 dB angezeigt, wenn es zu Störungen der Störschallselektion, in der Sprachentwicklung und der Konzentration kommt.

Bei hochgradigen und an Taubheit grenzenden Schwerhörigkeiten kommt es trotz einer suffizienten Hörgeräteversorgung mit Hörtraining oft nicht zu einer sprachlichen Entwicklung. Auch wenn mittels тонаudiometrischer Verfahren Reaktionen auf akustische Reize erkennbar sind, ist die Versorgung mit einem Cochlea Implantat zu erwägen. Das Hörgerät verstärkt den einfallenden Schallreiz und führt so trotz defekter Haarzelle zu einer akustischen Perzeption. Sind die aufnehmenden Haarzellen der Cochlea aber nur noch in geringer Anzahl vorhanden, oder in

Früherkennung

Um die Früherkennung angeborener Hörstörungen zu verbessern, bestehen seit den 80er Jahren Bestrebungen, ein **Neugeborenen-Hörscreening** zu etablieren.

Internationale Erfahrungen hierzu liegen z. B. aus den USA vor. Seit 1993 gibt es dort Empfehlungen zur Durchführung eines generellen Neugeborenen-Hörscreening. Auch in Deutschland wurde dieses Anliegen **2003** in einer Stellungnahme der Interdisziplinären **Konsensus-Konferenz für das Neugeborenen-Hörscreening** als Standard of Care formuliert. Detaillierte Vorstellungen zur Finanzierung des Screening sind zur Zeit jedoch nicht vorhanden. In verschiedenen Teilen Deutschlands werden momentan regionale Programme, die die Methodenprüfung und Ermittlung eines finanziellen Rahmens zur Aufgabe haben, durchgeführt. Entsprechend der Stellungnahme der Interdisziplinären Konsensuskonferenz Neugeborenen-Hörscreening ist das Hörscreening ebenso wie das postnatale endokrinologische und metabolische Screening eine

Die Auswirkungen von Hörstörungen sind entsprechend ihres Schweregrades sowie der Begleitumstände mannigfaltig. Sowohl Sprachentwicklungsstörungen, Artikulationsstörungen, grammatikalische und syntaktische Fehler als auch schwere geistige Entwicklungsrückstände können Ausdruck einer Hörstörung sein.

Umso wichtiger ist eine frühzeitige Intervention und Kompensation einer bestehenden auditorischen Deprivation mit den individuellen Störungen der Hör-, Sprech-, Sprach- und Sozialkompetenz der Kinder bei diagnostizierter angeborener Schwerhörigkeit bzw. Taubheit.

Um betroffenen Kindern eine weitgehend normale Entwicklung zu ermöglichen, ist eine schnellstmögliche Diagnosestellung nach der Geburt unabdingbar.

Bisher liegt in Deutschland das mittlere Diagnosealter für permanente Hörstörungen bei hochgradigen Hörstörungen bei 21 Monaten, bei mittelgradigen Hörstörungen bei 29 Monaten und bei geringgradigen Hörstörungen bei unter sechs Jahren (DHZB).

ihrer Funktion zu sehr beeinträchtigt, ist die Schallverstärkung nicht mehr ausreichend, um Sprache zu verstehen. Dann ist die Indikation zu einem Cochlea Implantat gegeben. Hierbei handelt es sich um eine Innenohrprothese, die in die defekte Hörschnecke (Cochlea) eingesetzt wird und die Funktion der Haarzellen, nämlich die frequenzspezifische Umwandlung und Übertragung des Schallreizes auf den Hörnerven, realisiert. Die frühzeitige apparative Rehabilitation, entweder mit Hörgeräten oder Cochlea Implantaten, ist wichtig für die nachfolgende Hör- und Spracherziehung mittels multiprofessioneller, individueller adaptierbarer Förderprogramme. Von grundlegender Bedeutung ist die Instruktion und Mitarbeit der Eltern bezüglich des Umganges mit Hörgeräten und auch der Überwachung der Hörgerätewirksamkeit. Hier bietet die Frühförderung über spezielle Einrichtungen, wie die Landesbildungszentren für Hörgeschädigte, gute Ansatzmöglichkeiten.

medizinische Komplexleistung, die nur in integrierten Versorgungsstrukturen zum gewünschten Gesamterfolg führen kann.

Als Empfehlung und Zielstellung wurden gegeben:

- Erfassung von allen Neugeborenen,
- Diagnostik einer permanenten Hörstörung bis zum 3. Lebensmonat,
- Einleitung einer Therapie bis zum 6. Lebensmonat,
- Einleitung einer ständigen Kontrolle bei Risikokindern mit zunächst unauffälligem Screening-Resultat,
- Aussagen zur Methodik des Screening sowie
- das Tracking.

Für das **Neugeborenen-Hörscreening** haben zwei audiologische Testverfahren Bedeutung erlangt. Zum einen handelt es sich um die Messung der **otoakustischen Emissionen (OAE)** und zum anderen um die **Ableitung akustisch evozierter Potenziale (AEP)** beispielsweise mittels Hirnstammaudiometrie (ABR-auditory brainstem response).

Die Bestimmung der **OAE** ist ein objektives Verfahren zur Messung der Funktion der äußeren Haarzellen des Innenohres. OAE sind Schallwellen, die bei akustischen Reizen im Innenohr entstehen und im Gehörgang mit einem Mikrophon gemessen werden können. Die audiologische Bedeutung der OAE beruht darauf, dass die Funktion der äußeren Haarzellen bei nahezu allen klinisch relevanten Funktionsstörungen des Innenohres beeinträchtigt ist und sich dieses Funktionsdefizit unmittelbar in den OAE widerspiegelt. Daher deutet ein Ausbleiben der OAE auf eine Störung der Strecke vom Schalleintritt in das Ohr bis zur Verarbeitung durch die Sinneszellen hin. Es werden somit Außen- und Mittelohr, sowie Teile des Innenohres erfasst.

Aufgrund einer größeren Spezifität und Sensitivität haben sich die TEOAE (transitorisch evozierte otoakustische Emissionen) im Screening bewährt und etabliert.

Die **Hirnstammaudiometrie (ABR)** erlaubt die genaue Bestimmung der Hörschwelle und ist ein elektrophysiologischer Test. ABR-Verfahren messen die frühen auditorisch evozierten Potenziale im Hörnerv und der Hörbahn nach unterschiedlichen akustischen Reizen. Diese Potenziale werden über Oberflächenelektroden am Schädel abgeleitet. Das Ausbleiben der ABR weist auf eine Störung im Außenohr, im Mittelohr, im Innenohr, im Hörnerv, in den auditorischen Hirnstammgebieten oder in den Neuronen des Vierhügelgebietes hin.

Damit decken die ABR, verglichen mit den OAE, diagnostisch den größeren Teil der kindlichen Hörstörungen ab. Allerdings liegen die Ursachen der meisten behandelbaren kindlichen Hörstörungen im peripheren Hörorgan und sind damit über OAE erfassbar.

Beide Hörscreeing-Methoden haben Vor- und Nachteile. Die OAE werden häufiger aufgrund ihrer leichten Durchführbarkeit und des geringeren Zeitaufwandes in der klinischen Routine verwandt. Eine sehr frühe Untersuchung, z. B. bereits am ersten oder zweiten Lebenstag, führt jedoch häufig zu falsch-positiven Befunden mit der Not-

wendigkeit einer Nachkontrolle. Die ABR werden u. a. zur Kontrolle bei nicht nachweisbaren OAE eingesetzt. Höhere Verbrauchsmaterialkosten sowie ein größerer Personalaufwand limitieren den Einsatz der ABR im klinischen Alltag, z. B. einer Geburtsklinik. Bei Frühgeborenen und Kindern mit zusätzlichen Risikofaktoren sollte immer eine ABR-Ableitung vorgenommen werden um auch retrocochleäre Störungen, insbesondere im synaptischen Übergang zu erfassen.

Im Rahmen des Neugeborenen Hörscreeing ist ein funktionstüchtiges **Tracking-System** zu fordern. Hierunter wird die Nachverfolgung von im Neugeborenen-Hörscreeing auffälligen Kindern verstanden, bzw. der Kinder, die nicht teilgenommen haben. Die Nachkontrolle wird so lange durchgeführt, bis das Hörscreeing nach Kontrolle einen unauffälligen Befund ergibt oder eine entsprechende Diagnostik und Therapie eingeleitet wird.

Eltern, bei deren Kind ein auffälliger Hörscreeingbefund erhoben wurde, müssen über geeignete Einrichtungen informiert werden, die die weitere Diagnostik und Therapie übernehmen. Bei Kindern, bei welchen z. B. aufgrund einer ambulanten Geburt ein Hörscreeing in der Geburtsklinik noch nicht durchgeführt wurde, sollten die Eltern über den behandelnden Kinderarzt über das Neugeborenen-Hörscreeing informiert werden. Geschieht dies nicht, so erfolgt nach einer definierten Zeitspanne eine Erinnerung durch die Trackingstelle für das Neugeborenen-Hörscreeing.

Um ein suffizientes Tracking zu etablieren, bedarf es also einer Datenbank, die neben der Erfassung aller Befunde auch eine geeignete Kontrollmöglichkeit bietet. Daneben ist die enge Kooperation mit den nachuntersuchenden HNO-Kollegen von größter Bedeutung, da von ihnen wiederum die Meldung an das Fehlbildungsmonitoring als Trackingstelle für das Neugeborenen-Hörscreeing erfolgen muss. Hierzu erfolgte in Sachsen-Anhalt eine Schulung aller interessierten HNO-Ärzte und eine Einweisung in das Meldesystem.

Ergebnisse Neugeborenen-Hörscreeing Sachsen-Anhalt 2006

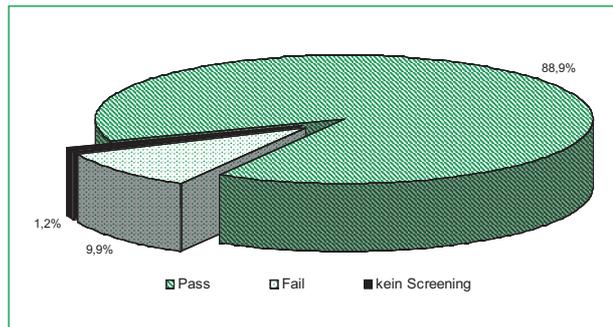
Ein Hörscreeing-Tracking wurde bis 2006 in Sachsen-Anhalt noch nicht systematisch praktiziert, obwohl in nahezu allen Geburtseinrichtungen ein Hörtest nach der Geburt als freiwillige Vorsorgeuntersuchung angeboten wird. Seit August 2006 erfolgte dann erstmals, vorderst im Rahmen eines Pilotversuches, durch Zusammenarbeit mit der Klinik St. Marienstift, der Universitätsfrauenklinik und dem Städtischen Klinikum, eine Erfassung der in diesen Magdeburger Einrichtungen erhobenen Hörscreeingergebnisse durch das Fehlbildungsmonitoring. Hierbei besteht eine enge Kooperation mit dem Zentrum für Neugeborenen-screeing Sachsen-Anhalt. Technische Unterstützung in Form einer entsprechenden Software erhält das Fehlbildungsmonitoring durch die Firma NENASERV Ltd. Dresden.

Vom **01.08.2006-31.12.2006** wurden in den oben genannten Einrichtungen 1.004 Kinder geboren. Alle erhielten im Vorsorgeheft eine sogenannte Screening-ID-

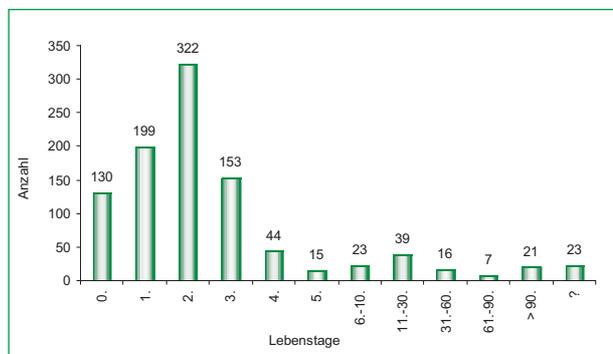
Nummer zugeordnet, über welche dann nach Durchführung des Stoffwechselscreeing eine Dokumentation und Zuordnung der aus den Geburtskliniken übermittelten Hörscreeingergebnisse möglich war.

Insgesamt erhielten 992 Neugeborene ein Hörscreeing (98,8 %), so dass man von einer nahezu flächendeckenden Erfassung der Geborenen ausgehen kann. Gründe für die Nichtdurchführung der Untersuchung bei zwölf Kindern (1,2 %) waren z. B. extreme Frühgeburtlichkeit - hierbei waren drei Kinder in den ersten Lebenswochen verstorben. Ein Kind war wegen eines komplexen Vitium cordis mit Verlegung in ein Kinderherzzentrum der Nachverfolgung entgangen. Weitere acht Kinder konnten wegen ambulanter Geburt oder Frühentlassung nicht erfasst werden. Eine Kontaktaufnahme zu den Eltern war leider ebenfalls nicht möglich. In einem Falle verweigerten die Eltern die Durchführung des Hörtestes nach der Geburt. Die Gründe hierfür sind nicht bekannt.

Von den 992 untersuchten Kindern wiesen 893 Kinder (88,9 %) einen beidseits unauffälligen Befund auf. 99 Kinder (9,9 %) zeigten ein- oder beidseitig einen kontrollbedürftigen Befund (vgl. folgende Abbildung).



Es bleibt zu erwähnen, dass das Erstscreening z. T. erst nach mehrmaliger Kontaktaufnahme mit den Eltern durch die Trackingstelle durchgeführt wurde, in einem Fall erst nach 298 Tagen. Einen Überblick über den Zeitpunkt des Erstscreening gibt die nachstehende Abbildung.



Im Mittel erfolgte das Erstscreening nach 4,65 Tagen (0-298 Tage). Bis zum 5. Lebensstag wurden 87 % der Untersuchungen durchgeführt.

Im Falle einer Nichtdurchführung des Hörcreening in der Geburtsklinik bzw. bei auffälligem Befund wurde in der Regel nach 2 Monaten entweder brieflich oder telefonisch Kontakt mit den Eltern aufgenommen. Leider war auch

hier nicht von allen Eltern eine Rückmeldung zu verzeichnen. Im Mittel wurden hier 2,3 Briefe pro Kind versandt. Weiterhin kontaktierten wir telefonisch oder per Fax mehrfach die Kollegen der einsendenden Kliniken. Dies bedeutet einen erheblichen organisatorischen Aufwand, der sich sicherlich nach Etablierung der Screeningstrukturen noch reduzieren lässt.

Von 99 Kindern, welche kein Erstscreening erhielten bzw. einen auffälligen Befund aufwiesen, war bei mehr als der Hälfte der Kinder (54,5 %) ein unauffälliger Befund beim Zweitscreening zu erheben. Bei 23 Kindern (22,2 %) konnte der Befund wegen fehlender Kontaktmöglichkeit nicht dokumentiert werden. 22 Kinder, d. h. 2,2 % aller Neugeborenen, waren auch im Zweitscreening auffällig und verblieben in pädaudiologischer Kontrolle.

Zusammenfassend möchten wir noch einmal hervorheben, dass das Neugeborenencreening nahezu flächendeckend etabliert ist. Das Tracking im Pilotversuch zeigte, dass oft erst die Kontaktaufnahme der Eltern nicht untersuchter bzw. auffälliger Kinder dazu führte, dass eine Kontrolluntersuchung durchgeführt wurde. Diese sind über die HNO-Ärzte bzw. speziell ausgerichtete pädaudiologisch tätige Kollegen möglich und notwendig. Betreuende Kinderärzte sollten sensibilisiert werden und z. B. im Rahmen der U3 speziell darauf achten, ob bereits ein Hörscreening durchgeführt wurde. Anderenfalls sollte eine Überweisung zum HNO-Arzt erfolgen.

Das Hörscreening-Tracking wurde 2007 in weiteren Kliniken eingeführt, z. B. im Universitätsklinikum Halle (ab 01.01.2007), AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt und Klinikum Bernburg (ab 01.03.2007), Sana Ohrenklinikum Haldensleben (ab 01.04.2007), MEDIGREIF Kreiskrankenhaus Burg (ab 01.05.2007) sowie im Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (ab 01.07.2007). Eine Ausweitung des Tracking auf ganz Sachsen-Anhalt ist perspektivisch geplant.

Wir danken Frau Dr. med. Vorwerk, Leiterin des Arbeitsbereiches für Phoniatrie und Pädaudiologie der Universitätsklinik für Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde Magdeburg, für die konstruktive Zusammenarbeit bei der Erstellung dieses Kapitels.