

(Claes Möller) Vielen Dank, können Sie mich hören? Das ist natürlich eine dumme Frage, denn die Leute, die mich nicht hören, wie sollten die denn antworten können?

Aber Sie sehen ja auch die Dolmetscher? Das heißt, die Loop-Systeme funktionieren? Gut, niemand widerspricht, also gehe ich davon aus. Liebe Freunde, ich bin wirklich sehr, sehr dankbar, dass ich heute der letzte Redner sein darf. Der erste Redner des Symposiums war Bill Kimberling. Was in Gothenburg und dann Omaha, Valencia und wirklich in Boston weitergegangen ist, ist jetzt in Deutschland. Das ist fantastisch! Wir waren am Anfang tatsächlich nur ein paar Forscher. Jetzt haben wir all diese verschiedenen Interaktionen mit Ihnen. Ich freue mich, dass Sie alle hier sind.

Ich möchte Ihnen heute ein bisschen über die Philosophie in der Arbeit mit dem Usher-Syndrom erzählen. Ich arbeite nun seit 31 Jahren mit dem Usher-Syndrom. Ich habe über 500 Patienten mit Usher-Syndrom behandelt. 400 Patienten haben wir allein in Schweden in unserer Datenbank. Ich hatte schon so viel Spaß, und das ist tatsächlich die Leidenschaft meines Lebens.

Ich bin von Beruf HNO-Arzt. „Ich bin damals zum Doktor

CLAES MÖLLER

gegangen und er hat gemeint, dass ich taub und blind werden würde. Es hieß dann, ich könnte sofort blind werden. Ich habe gesagt, nein, nicht mein Gehör, nicht meine Sicht, das ist nicht fair, wie konnte Gott mir das nur antun? Wieso wurde mir das nicht gesagt? Irgendjemand da draußen muss mir helfen.“ All diese Punkte haben Sie bestimmt schon einmal gehört, das ist ja aus einer Präsentation. Und es ist tatsächlich mit jedem Patienten so, der eine späte, eine falsche Diagnose erhält.

Deswegen ist heute das Ziel meiner Rede, Sie als Patienten, als Familien zu bitten, Ihr Gesundheitssystem anzustoßen, dass die nächste Generation der Usher-Syndrom-Kinder es ein bisschen leichter hat als wir. Wieso ist es aber wichtig, das alles so zu wissen? Natürlich ist es wichtig, die richtige Diagnose zu finden. Wenn wir die richtige Diagnose haben, können wir von anderen Erfahrungen, von anderen Patienten mit der gleichen Diagnose lernen und von der Forschung in diesem Feld. Das ist tatsächlich extrem wichtig. Wenn wir einen Grund haben, weshalb wir uns dem verschreiben, ist natürlich auch die Prognose viel besser.

Vielen Patienten sagen die Augendoktoren: “Gehen Sie davon aus, dass Sie blind werden.” Beim Usher-Syndrom ist es ja nicht so. Vielleicht ist es ja so in anderen Fällen der Retinopathia pigmentosa. Beim Usher-Syndrom ist das anders. Wir haben immer noch eine Chance auf Rehabilitation. Sie haben in den letzten drei Tagen schon gehört, dass die Behandlungsmethoden, auf die wir hoffen, extrem spezifisch auf das Usher-Syndrom, auf die

CLAES MÖLLER

Mutation, auf das Gen zielen. Wenn wir die richtige Diagnose so schnell wie möglich bekommen, können wir andere Tests entweder vermeiden oder besser begründen. Mit das Wichtigste ist, dass die Familie und die Patienten einen Grund für das Problem brauchen. Wenn ich einen Schnupfen bekomme, dann denke ich mir immer, wer hat mir denn jetzt diesen Schnupfen gegeben? Wenn Sie eine richtig schwere Störung bekommen, möchten Sie als Elternteil natürlich auch wissen, warum? Wenn Sie das nicht bekommen, werden Sie etwas erfinden.

Ganz oft sind auch die Fantasiegebilde viel schlimmer als die Realität. Hier, denke ich, ist es sehr wichtig, dass wir mit den Familien, mit den Eltern, den Patienten, aber auch mit den Forschern interdisziplinär zusammenarbeiten.

Wir haben fünf Sinne. Wir verlassen uns sehr stark auf das Hören und das Sehen. Wir kommunizieren über das Hören und das Sehen. Manchmal kann man auch sagen, dass wir mit den Ohren sehen und mit den Augen hören, sie sind eng miteinander verknüpft, sie arbeiten so eng zusammen. Es gibt natürlich auch die taktilen Sinne, also das Berühren, auch das ist sehr wichtig für die Kommunikation, aber wir benutzen es weniger.

Die olfaktorischen Sinne sind ebenfalls gut, aber wir gehen auf zwei Beinen, nicht wie unsere Freunde, die Hunde auf vier. Dass wir unten sind auf dem Teppich, um zu sehen, wer gestern hier schon lief. Das heißt, wir benutzen den Geruchssinn nicht so sehr. Und natürlich ist auch der

CLAES MÖLLER

Geschmackssinn nicht so wichtig. Die Augen und Ohren sind einander tatsächlich sehr, sehr ähnlich.

#Im letzten Jahrzehnt wurde sehr klar gemacht, dass die Grundlagen bei Augen und Ohren sich tatsächlich sehr ähnlich sind, ganz besonders, wenn wir ins Gehirn blicken. Das wurde auch in der Usher-Forschung sehr klar gemacht, warum wir diese beiden Organe haben, die Augen und die Ohren. Wahrscheinlich, weil sie exakt den gleichen Grundaufbau haben. Wir brauchen also grundlegende klinische Forschung um herauszufinden, wie Augen und Ohren arbeiten, und zwar in normalen Situationen. Was wir jetzt natürlich wissen, dass es in den letzten 20 - 30 Jahren durch Forschung von Uwe und anderen darum geht, die richtigen Gene zu finden.

Dabei haben wir herausgefunden, wie Augen und Ohren normalerweise arbeiten. Das wäre ohne Sie alle nicht möglich gewesen, ohne Sie und Ihren Beitrag, ohne die spezielle Krankheit. Nun werden wir alle Ärzte. Hier sieht man ein Kind. Wir sprechen heute über das Usher-Syndrom, das wissen Sie alle.

Was sehen Sie hier? Sehen Sie an diesem Kind irgendetwas, wo Sie denken, das ist verdächtig, das könnte Usher sein? Da hat schon jemand nein gesagt. Gibt es jemanden, der irgendetwas an dem Kind sieht, das ihn stutzen lässt? Nein. Tatsächlich ist das auch mein Enkel.

Nun, hat dieses Kind ein Syndrom? Was sehen Sie? Wahrscheinlich sehen Sie nichts, denn es ist einfach ein ganz

CLAES MÖLLER

normaler kleiner Junge. Aber er hat natürlich Usher 1. Aber man sieht das Usher-Syndrom nicht. Man kann es zwar durch den Hörverlust oder den Verlust der Sehkraft finden, aber man muss clever sein. Sehen Sie sich jetzt dieses Mädchen an. Es ist das gleiche Mädchen in zwei Situationen. Hier sieht man schon etwas. Links ist das Mädchen nicht so glücklich. Für diejenigen, die nicht sehen können, sie kneift die Augen zusammen und hat Falten auf der Stirn.

Aber dann setzt sie eine Sonnenbrille und einen Hut auf, und plötzlich ist ihr Gesicht viel entspannter. Natürlich hat dieses Mädchen Usher-Syndrom. Wenn wir mit dem Gehör anfangen, ist es zumindest in der westlichen Welt so, dass wir neonatale Hör-Screenings haben. Auf diese Weise sollte eigentlich schon bei der Geburt jedes Kind mit Usher-Syndrom, sogar Usher 3, gefunden werden.

Aber alle Kinder mit Usher-Syndrom, wenn sie bei den neonatalen Screenings gefunden werden, haben eine falsche Diagnose. Sie alle haben die Diagnose, die wir als nichtsyndromalen Hörverlust bezeichnen. Bis wir klinisch beweisen können, dass das Kind Usher-Syndrom hat, wissen wir nicht, dass das Kind eine korrekte Diagnose hat. Deswegen müssen wir viel besser sein, das Usher-Syndrom so früh wie möglich zu finden.

Hier ist eine Folie, auf der noch steht, dass wir heutzutage tatsächlich keine Probleme mehr haben und jede Klinik mit einer Audiologie in der Lage sein müsste, ganz genau zu messen, wie der Hörverlust von statten geht und

CLAES MÖLLER

dessen Lokation - im Mittelohr, im Innenohr oder im Gehirn. Das kann neonatal im ganz, ganz Kleinen geschehen.

Man muss die Kinder dazu auch nicht betäuben, denn kleine Kinder machen drei Sachen: sie schlafen, sie essen und sie machen in die Windel. Man kann es natürlich schon von allein machen, aber man muss trotzdem noch herausfinden bzw. aufpassen, dass es nicht nur Gehörtests sind, sondern auch noch andere Sachen; beispielsweise herauszufinden, wie das Gehirn eigentlich funktioniert. Gibt es im Hirn eine Verformung oder im Ohr eine Verformung, oder wenn wir uns das Herz ansehen und natürlich die Augen, vielleicht aber auch die Niere oder die Schilddrüse.

Tatsächlich ist es so, dass viele Kinder mit Hörverlust auch ein CMV hatten, also eine Cytomegalo-Virusinfektion, was aber heute nicht Thema des Vortrags sein wird. Schweden hat 10 Millionen Einwohner, etwa 100.000 neugeborene Kinder. Davon haben ungefähr 200 ein Hörproblem, das heißt, einen Verlust der Hörleistung oder Taubheit. 80 davon werden von Geburt an taub sein, 120 werden einen starken Hörverlust verzeichnen. 30 davon sind Cx26, haben einen Hörverlust, auf den wir genetisch testen können. Wenn wir das finden, wissen wir, dass es kein Syndrom ist.

Das ist natürlich ein sehr, sehr guter Test, den man sofort durchführen sollte. 10 werden Usher 1 haben. Als Bill und ich angefangen haben, sagte man, dass 5 von 100.000 Usher 1 haben. Aber Bill hat herausgefunden, dass es in

CLAES MÖLLER

Iowa (Nebraska) doppelt so viele waren. Deswegen schätze ich, dass die Zahl in anderen Ländern etwas niedriger sein kann, aber es ist natürlich so, dass wir in Schweden eine große Population von Typ-1-Patienten hatten, und 10 werden dann auch Usher 2 haben.

Aber ein positiver genetischer Befund, wenn jemand Ihr Kind nach dem Usher-Syndrom untersucht, heißt nicht, dass es das Usher-Syndrom ist, nur weil man das Gen dafür hat. Man muss auch noch andere Tests durchführen, denn man kann auch das Gen haben, die Genmutation haben, die nur zum Hörverlust führt. Das ist extrem wichtig für Eltern. Das tut mir jetzt sehr leid - viele medizinische Experten haben einfach keinerlei Ahnung - zumindest in Schweden, vielleicht ist es ja in Deutschland besser.

Wenn also ein Kind einen Hörverlust hat, muss man zum HNO-Arzt oder zum Audiologen gehen. Man kann natürlich auch zu einem Psychologen gehen, weil das eine Familienkrise auslösen könnte. Man muss wahrscheinlich auch zum Radiologen gehen und vielleicht auch ein CI-Team aufsuchen - das ist für die Versorgung mit einem Cochlea-Implantat wichtig.

Man muss natürlich die Lehrer informieren, man muss zum Genetiker, und tatsächlich brauchen wir die Eltern. Wir brauchen gut informierte Eltern, die Druck auf das medizinische System ausüben. Viele von euch wissen, wie ihr darum kämpfen musstet, dass die Ärzte verstehen, worum es eigentlich geht. 50 % der Kinder mit schwe-

CLAES MÖLLER

rem Hörverlust im Alter von sieben Jahren haben visuelle Probleme, haben auch eine Einschränkung der Sehkraft. Vielleicht ist es nur ein kleines Problem der Sehkraft, aber bei Hörverlust oder Taubheit braucht man die Augen viel mehr - um Lippen zu lesen oder Gebärden zu sehen.

Das heißt, ein kleiner Verlust der Sehkraft bei einem gehörlosen Kind ist noch viel schlimmer. Ein solcher Fall muss natürlich sofort von weiteren Checks und Tests begleitet werden, dazu kommen wir vielleicht gleich noch einmal. Bei einem normalen Kind sind es 20 %. Ich habe noch 5 Minuten, das wird knackig.

Das ist jetzt ein Bild, wie wir Gehör messen. Man kann Usher 1, 2, 3 nicht nur durch einen Hörtest diagnostizieren. Vor allem Usher 2 und 3 können sich einander sehr ähnlich sehen, abhängig vom Alter des Patienten. Dann geht es um Identifizierung von Kindern mit möglichem Usher 1 bis 4. Hier geht es natürlich auch um die Sehkraft. Hier haben wir verschiedene Themen, die hineinspielen. Natürlich haben wir hier ERG. Das sollten wir tatsächlich bei jedem Kind haben. Usher Typ 2, da gibt es natürlich auch Kinder, die vielleicht erst später die Symptome und Probleme exprimieren. Aber man kann das tatsächlich schon früh herausfinden.

Man kann zum Beispiel sehen, dass die Kinder Kontrast nicht wahrnehmen können, oder sich schwer an Dunkelheit oder Helligkeit gewöhnen können. Da gibt es also viele, viele Themen. So kann es vielleicht aussehen, wenn man ein Jugendlicher ist. Wenn Sie das anderen erklären,

CLAES MÖLLER

versuchen Sie zu erklären, wie eine solche Seheinschränkung funktionieren kann. Das ist also bei 20 bis 40.

Manche Patienten erhalten einen Katarakt, das ist dann natürlich noch viel problematischer. Das Problematischste ist tatsächlich, dass die Patienten bis zum 60. oder 70. Lebensjahr einen ganz kleinen Punkt haben, das zentrale Sehfeld, den sie immer noch benutzen können. Das ist also jetzt die Sehkraft von Usher Typ 1 und 2, und bei 59 sehen wir eben, dass die Patienten im Alter von 59 immer noch so viel Sehkraft haben, dass sie selbst in eine Klinik gehen könnten, wenn sie das möchten. Aber wenn ein Kind einen Sehkraftverlust durch Usher verzeichnet, spricht man natürlich nicht nur mit bestimmten Ärzten, sondern man spricht natürlich auch mit Ophthalmologen, mit den Optikern, mit den Lehrern.

Selbstverständlich sind wieder die Eltern und die Familie am wichtigsten. Wenn es dann um die Balance geht – ausbalanciert wird mit drei Organen: Augen, dem Balance-System und den Ohren. Bei Usher Typ 2 haben wir natürlich auch ein Problem mit der Balance. Wenn man Usher Typ 1 hat, hat man ebenfalls Probleme, sogar noch mehr, denn das sind natürlich endogene Probleme mit den Augen.

Das bedeutet, dass man sehr, sehr unsicher ist, und dann hat man natürlich auch noch einen HNO-Arzt, einen Physiotherapeuten, muss zu den Lehrern gehen, vielleicht auch manchmal getragen werden, weil man selbst gar nicht einschätzen kann, wie groß das Problem mit der

CLAES MÖLLER

Balance ist usw. Wenn es bei Usher 2 zur Reha geht, sieht man klar, dass wir den Gehörverlust schon sehr früh finden können.

Man weiß natürlich nicht, wie andere Leute sehen, daher fällt der eigene Sehkraftverlust vielleicht nicht so auf. Das kann man immer wieder verneinen und verdrängen. Als Jugendlicher möchte man nicht anders sein, daher verdrängt man das, Julia hat das vorher wunderbar erklärt, wie das bei ihr aussieht. Dann haben wir noch das Teamwork mit Experten, Eltern und Familie. Das ist extrem wichtig, aber leider in den meisten Orten nicht genug gegeben. Hier sehen wir noch einmal die psychologische Gesundheit bei Usher 1, 2 und 3. Darauf gehe ich jetzt auch nicht im Detail ein. Ich zeige nur ein paar Bilder. Wir haben tatsächlich Depression, Müdigkeit, Schlafstörungen, und ganz rechts steht noch "suizidale Gedanken" und "Selbstmordversuche" - wie wir sehen, in allen drei Arten von Usher. Das ist natürlich auch ein Vergleich immer zur Gesamtpopulation.

Es ist tatsächlich extrem erschreckend, dass hauptsächlich Männer mit Usher-Syndrom diese suizidalen Gedanken hatten und ebenfalls viel mehr Männer Selbstmordversuche unternommen haben. Das ist also auch sehr psychosozial. Ich höre in eineinhalb Minuten auf, das verspreche ich.

Dieses Bild ist wundervoll, das sehen wir nämlich so gerade in Schweden. Es ist Schwedisch, das können Sie also nicht lesen, aber jedes klitzekleine Kästchen ist jemand,

CLAES MÖLLER

mit dem Sie sich als Elternteil oder Patient, der taubblind ist, auseinandersetzen müssen. Das ist natürlich immer die Frage, mit wie vielen Behörden muss man sich auseinandersetzen? Vielleicht mit dem Steueramt, mit der Bank, mit sonst irgendjemand. Das weiß man nicht.

Aber man muss sich tatsächlich mit 10, 15, 20 Leuten auseinandersetzen, die einem dann auch noch sagen: "Ja, ich weiß nicht, was Usher ist. Das müssen Sie jetzt schon nochmal gucken." "Klingt interessant, können Sie mir das mal erklären?" Wie können wir als Experten nun also zusammenarbeiten, was brauchen Patienten mit Usher-Syndrom? Sie brauchen eine medizinische und funktionelle Diagnose, sie brauchen persönliches Wissen in Bezug auf die Taubblindheit, sie brauchen natürlich ebenfalls immer eine psychologische, physiologische Gesundheit, sie brauchen gute Unterstützung.

Ich versuche immer jungen Leuten zu sagen, dass sie immer wieder ihre Sehkraft untersuchen lassen. Denn wenn wir genetische Behandlungen haben und sicherstellen können, dass alle diese Sehkrafttests machen, ist das natürlich der beste Indikator, ob irgendetwas nach unten geht. Da geht es nicht um irgendwelche Details, sondern darum, dass man den Überblick behält Ansonsten haben wir natürlich noch die Kommunikation, das ist mit der wichtigste Teil bei taubblinden Patienten, dass die Kommunikation nicht einbricht.

Wir wollen ein multidisziplinäres Team, das sieht man rechts. Da müssen Sie zusammenarbeiten. Man kann

CLAES MÖLLER

als multidisziplinäres Team keine Alleingänge machen. Wenn ich ein Kind oder Familienmitglied mit Usher hätte, hätte ich alle diese Kollegen in einem Team, die zusammenarbeiten, die sich einmal im Jahr sehen, die einen Koordinator haben, der auch den Eltern etwas von der Verantwortung abnimmt, um etwas mehr Zeit zu finden, um zusammenzukommen. Zusammen mit anderen Profis, denn man kann sich natürlich auch mit anderen Profis gegenseitig unterstützen.

In der Zukunft haben wir klinische, genetische Diagnosen, eine gute Prognose. Wir haben Behandlungen und Heilungen. Ich möchte jetzt noch mit einer Folie schließen. Ein besonderer Einblick in Bezug auf die größten Nervenfasern des Gehirns. Die gehen von vorn nach hinten und von links nach rechts. Das heißt, das Gehirn arbeitet in verschiedenen Teilen zusammen, man sieht die Sehkraft, die auditive Verarbeitung sowie taktile Sinne. Sie arbeiten alle zusammen, und wir müssen diese drei Aspekte zusammenbringen.

Jetzt kommt meine Hauptmessage, ich hoffe, das wird für Sie nicht zu schockierend. Mein Traum ist: Wenn ich ein Kind mit Usher habe- 1, 2 oder 3 -, dann müsste die zweite Sprache die Gebärdensprache sein, denn die Sehkraft hilft dem Gehirn, neue Sachen zu etablieren.

Normalerweise ist es eben das Hören und das Sprechen, aber in meinem Traum wäre die zweite Sprache die Gebärdensprache. Das heißt, wenn man ein bisschen älter ist, verliert man die Sehkraft. Wenn das Cochlea-Implan-

CLAES MÖLLER

tat nicht funktioniert, braucht man die Gebärdensprache. Die muss man dann natürlich schon gelernt haben, denn es ist tatsächlich extrem schwer, taktile Gebärdensprache zu lernen, also muss man dafür noch die Sehkraft haben. So, das ist jetzt unser Forschungsteam. Das war es von mir, vielen Dank. ^(Applaus)