

EINEIIGE ZWILLINGE MIT DOMINANTER INNENOHRSCHWERHORIGKEIT

von

B. T. Duis und H. Eickhoff

Mit Innenohrschwerhörigkeit (IOS) wird ein Gehörleiden bezeichnet, bei dem entweder die Sinneszellen des Cortischen Organs oder der Hörnerv oder auch beide gemeinsam geschädigt bzw. entwicklungsgestört sind.¹

Die IOS ist gekennzeichnet durch eine Verkürzung der Knochenleitung und eine Hörverschlechterung vorwiegend im oberen Frequenzbereich. Für Umgangssprache ist das Gehör in der Regel wenig, für Flüstersprache auffallend stark beeinträchtigt. Im Schwellenaudiogramm zeigen die Hörkurven gewöhnlich einen allmählich zunehmenden Abfall von den tiefen zu den hohen Tönen, oder aber es zeigt sich eine sogenannte Senke, ein selektiver Hörverlust, der bei etwa 4000 Hz zu liegen pflegt.

Unsere Kenntnisse über die pathologisch-anatomischen Verhältnisse bei der IOS sind noch recht lückenhaft; nach Guild sind mitunter überhaupt keine histologischen Veränderungen nachweisbar.

Die IOS kann erworben oder erblich bedingt sein. Klinisch und audiometrisch bestehen zwischen beiden Formen sehr oft keine eindeutigen Unterschiede. Es ist durchaus möglich, dass Schallschäden oder andere äussere Ursachen ein Zustandsbild der IOS herbeiführen, das auch der Ohrenfacharzt nicht sicher von erblicher IOS zu trennen vermag. Die IOS stellt somit ein Beispiel für Phänokopie dar. Es ist daher von erbpathologischem Interesse, jene Faktoren zu trennen, die unter dem komplexen Begriff « äussere Ursachen » der IOS zusammengefasst sind. Unter den äusseren Faktoren sind bekannt: organische und funktionelle Zirkulationsstörungen, Bakterien oder ihre Toxine, insbesondere auch Viruskrankheiten wie die Parotitis epidemica und der Herpes zoster, ferner gewerbliche Gifte und schliesslich grobmechanische oder akustische Traumen sowie Abnutzung (Altersschwerhörigkeit).

Häufig lassen sich bei der IOS jedoch weder eine bestimmte äussere Ursache noch eine ausgesprochene Heredität nachweisen. Eine Ausnahme machen Hörstörungen

¹ Die ebenfalls unter den Begriff IOS fallenden intracochlearen Schalleitungsstörungen bleiben hier unberücksichtigt.

nach akutem Schalltrauma und bei intensiven chron. Lärmeinwirkungen. In beiden Fällen findet man primär eine elektive Schädigung der äusseren Haarzellen des Cortischen Organs in bestimmten Zonen der Schneckenwand und erst sekundär eine retrograde Degeneration der zugehörigen Hörnervenfasern. Der Ausfall der äusseren Haarzellen ist verbunden mit der schon erwähnten Senke des Schwellenaudiogramms bei etwa 4000 Hz. Gleichzeitig findet man einen sogenannten Ausgleichseffekt (Recruitment), d. h. eine charakteristische Veränderung der Lautheitsfunktion mit erhöhter Hörschwelle, unveränderter Schmerz- oder Fühlschwelle und verminderter Unterschiedschwelle für Schallstärkeänderungen. Traumatisch bedingte Hörstörungen rufen nur ganz ausnahmsweise eine endgültige Taubheit hervor; selbst hochgradige Innenohrschädigungen gehen während der ersten Wochen meist recht deutlich zurück, und noch nach Monaten und Jahren kann eine Gehörverbesserung eintreten (Marx). Die erbliche IOS setzt dagegen im allgemeinen schleichend ein und verläuft progressiv. Sie kann jahrelang konstant bleiben und dann wieder langsam weiter zunehmen. Sehr selten treten plötzliche Ertaubungen bei vorher normalem Gehör auf, die einmal eingetretene Taubheit bleibt zuweilen bestehen, mitunter aber wird das Gehör auch wieder normal. In der Regel ist der Hörverlust auf beiden Ohren sowohl quantitativ als auch qualitativ praktisch symmetrisch. Audiometrische Untersuchungen sind für die Diagnose einer IOS von grösster Bedeutung, erlauben jedoch keine sichere Differentialdiagnose zwischen erworbener und erbter IOS. Eindeutiger Seitenunterschied im Hörmessergebnis spricht für eine äussere Ursache der IOS, schliesst aber die Möglichkeit einer erblichen Ursache nicht aus. Die kausale Beurteilung der IOS dürfte sich selbst bei den heute hochdifferenzierten Untersuchungsmethoden im wesentlichen auf anamnestiche Angaben stützen. Dabei spricht die Symmetrie der Störung im funktionell-anatomischen Gesamt in der Regel für erbliche Ursachen der IOS. Da aber gerade bei der erblichen IOS grosse Manifestationsschwankungen vorkommen, wird man auch häufigere Diskordanz selbst bei eineiigen Zwillingen beobachten dürfen. Es gilt daher mit v. Verschuer (1938), dass ein symmetrischer Ohrbefund Erblichkeit wahrscheinlich macht, eine exogene Ursache jedoch nicht ausschliesst. Konkordanz bei eineiigen Zwillingen, wie sie uns zur Beobachtung kam, stellt allerdings einen Sonderfall dar; hier muss erbliche Bedingtheit angenommen werden.

Weiter ist zu beachten, dass der Nachweis äusserer Veranlassung einer Schwerhörigkeit oder Taubheit nicht ausschliesst, dass eine spezifische Anfälligkeit für Gehörleiden besteht. 1919 hat bereits E. Bergh auf derartige mögliche Dispositionen aufmerksam gemacht. Lindenov wies bei seinen Familienuntersuchungen über die Aetiologie der Taubstummheit nach, dass «erworbene Taubstummheit» in Familien mit sporadischer erblicher Taubstummheit häufiger vorkommt als in anderen Familien. Für die erbliche IOS fehlen zwar derartige Unterlagen — Lindenov konnte in seinem Material bei 32 untersuchten Familien über keinen Fall mit IOS berichten —, es ist jedoch die Möglichkeit nicht von der Hand zu weisen, dass auch bei erwiesener äusserer Veranlassung einer IOS eine Prädisposition bestanden hat.

Dasselbe gilt für die Presbyakusis (Altersschwerhörigkeit). Es ist bekannt, dass zwischen dem 50. und 70. Lebensjahr viele Menschen einer bedeutenden Minderung

ihres Hörvermögens als Folge von altersbedingten Aufbraucherscheinungen unterworfen sind.²

Die Kenntnisse über das Altern des Ohres sind noch sehr dürftig, vor allem ist kaum etwas darüber bekannt, ob derartige Abbauvorgänge erblich gesteuert sind. Die Tatsache, dass die Altersschwerhörigkeit in recht unterschiedlicher Weise hinsichtlich des Manifestationsalters auftritt, lässt zumindest an die Möglichkeit einer auch erbbedingten Altersdisposition denken.

Als weiteres Beispiel für die mögliche Beteiligung erblicher Faktoren beim Zustandekommen einer offenbar durch äussere Einflüsse bedingten IOS sei aus der Fülle ohrenärztlicher Beobachtungen auf eine IOS-Form hingewiesen, die in der letzten Zeit häufiger zur Diskussion stand: Eine Hörstörung vom Charakter der IOS soll auch als Folge von Hungerdystrophien auftreten können (Heermann, Wirth, Esch). Auf der Tagung südwestdeutscher Ohrenärzte 1950 wurde betont, dass im Fehlen der Progression nach Aufhören der Ursache ein brauchbares Kriterium liege; schreite die Hörverschlechterung auch nach Vollernährung des Patienten weiter, so könne man mit grosser Wahrscheinlichkeit annehmen, dass sie nicht auf Unterernährung beruhe (Fortschreitender Verlauf gilt ja als Indiz für eine erbbedingte IOS; man versucht deshalb schon seit langem, in fraglichen Fällen den Nachweis der Erblichkeit durch Nachuntersuchungen zu unterstützen). Bei der hungerdystrophischen Form der IOS interessieren erbbiologisch auch diejenigen Fälle, bei denen nach ausreichender Ernährung eine Besserung des Hörvermögens erfolgt. Es müssen sich hierunter viele Personen befinden, die das 50. Lebensjahr — als mögliche Altersgrenze zur Presbyakusis angenommen — noch nicht erreicht haben und bislang keine Hörstörungen kannten, auch in ihrer Familie nichts von einschlägigen Fällen wissen. Hier drängt sich die Frage auf, warum nur ein Teil der Hungerdystrophiker einen Hörschaden durch Mangelernährung davonträgt. Möglicherweise liegt auch hier eine Prädisposition vor.

Eine derartige Diathese muss nicht erblich sein. Wohl aber ist nach allgemeinärztlicher Erfahrung nicht zu bezweifeln, dass sich unter den Diathesen — gleichbedeutend mit Disposition — auch erbliche Bereitschaften finden (de Rudder). Mit dem Nachweis einer äusseren Veranlassung für einen Hörschaden steht daher die mögliche Beteiligung erblicher Faktoren noch nicht ausser Diskussion: Umweltbedingte IOS ist nicht selten, hierunter mag sich mancher Fall befinden, der auch noch von genetischer Seite einer Klärung bedarf. Andererseits wird man Behaftung eines weiteren Familienmitglieds mit IOS nicht bereits als Beweis der Erblichkeit ansehen dürfen (Schwarz, 1937 c). Fraglos gibt es Grenzfälle,³ bei denen nicht sicher zu entscheiden ist, ob es sich um eine nicht-erbliche oder erbliche Form der IOS handelt. Im allgemeinen gilt für differentialdiagnostische Erwägungen, dass eine nichterbliche IOS da vorliegt, wo Umweltursache und Hörstörung in einem erweisbaren Kausalzusammenhang stehen und somit das Zustande-

² Stehen Eltern eines IOS-Probanden in sehr vorgerücktem Alter, so wird man vor allem bei einer Schwerhörigkeit jenseits des 70. Lebensjahres eher an Presbyakusis als an eine erbliche IOS denken müssen (SCHWARZ 1937, b).

³ G. E. ARNOLD.

kommen der Hörstörung an die Umweltbewirkung unmittelbar gebunden erscheint. Mit Umwelt ist hierbei das Gesamt der peristatischen Kräfte (Eugen Fischer) in Bezug auf den Genotypus, nicht auf den Organismus, gemeint.

Bei der erblichen IOS ist eine krankhafte Erbanlage die Voraussetzung für das Zustandekommen der Schwerhörigkeit. Es handelt sich um eine echte Erbkrankheit. Der Erbgang konnte, besonders durch die sorgfältigen Untersuchungen von Albrecht (1923), — dem Begründer der erbpathologischen Erforschung der Taubstummheit —, als *dominant* erwiesen werden. Weitere wichtige Publikationen liegen vor allem von Mayer und Nager vor. Der erblichen IOS liegt demnach eine Erbanlage zugrunde, die in heterozygotem Zustand in Erscheinung tritt.

Ob sich die Anlage in homozygotem Zustand schwerer oder überhaupt anders äussert als im heterozygoten, ist bislang nicht bekannt. (Heirat zwischen Schwerhörigen kommt zwar relativ häufig vor, trotzdem wird es sehr selten sein, dass hierbei beide Partner an einer erblichen Ios leiden. Kinder aus derartigen Ehen könnten mit einer Wahrscheinlichkeit von 25% homozygot sein). Es ist denkbar, dass Homozygotie zu einer frühembryonalen Störung führt, die nicht nur die Entwicklung der Schnecke sondern auch diejenige der Bogengänge betrifft. Loebell beschrieb z. B. familiäres Vorkommen von erblicher Taubheit mit Vestibularisstörung. — Ob ganz allgemein die nicht seltene Kombination von Taubstummheit und anderen Anomalien auf dem Homozygotwerden gleichartiger Erbanlagen beruht, kann noch nicht entschieden werden. Vogelsang, Reich und Barth berichten über einen Fall, bei dem erbliche IOS gleichzeitig mit Pigmententartung der Netzhaut und Schwachsinn vorkam: Ein blutsverwandtes Elternpaar aus einer Sippe mit erblicher IOS hatte 8 Kinder, von denen 4 an IOS und Retinitis pigmentosa litten; 3 von ihnen waren ausserdem schwachsinnig.

Einfach dominanter Erbgang, wie er für die erbliche IOS nachgewiesen wurde, bedingt das gleichhäufige Auftreten der Hörstörung bei Geschwistern wie bei Kindern eines Probanden und den Nachweis direkter Folge in der Aszendenz. Albrecht konnte u. a. in 10 Familien eine direkte Uebertragung, teilweise durch 5 Generationen, nachweisen. Ein derartiger Nachweis ist allerdings an moderne otologische Untersuchungsmethoden gebunden, da sonst leichte Schwerhörigkeitsgrade übersehen werden. Nur Familienbefunde mit ohrenfachärztlicher Untersuchung — unter Einbeziehung elektroakustischer Messungen — der noch lebenden Blutsverwandten des Probanden können für die weitere Erbforschung von Wert sein. Eine Laienmitteilung darüber, dass diese oder jene Blutsverwandte eines erblich Schwerhörigen gut hören sollen, ist unverbindlich (Uffenorde). Abgesehen von der Möglichkeit bewusster Irreführung ist immer wieder erstaunlich, wie lange von der Umgebung eines Schwerhörigen — besonders bei der Landbevölkerung — der Hörschaden unbemerkt bleibt. Geringe Manifestationsgrade fallen auch oft dem Hausarzt und Lehrer nicht auf; sie können sogar dem Ohrenarzt entgehen, wenn er keine elektroakustischen Messungen vornimmt! Dass im Uebrigen eine unzureichende Familienanamnese einen Erblichkeitsnachweis nicht ausschliesst, erweist unser Fall von konkordanter IOS bei eineiigen Zwillingen.

Es ist für die erbliche IOS charakteristisch, dass in einer Familie alle Grade von Hörstörungen beobachtet werden können. Diese intrafamiliäre Variabilität könnte für eine

Entwicklungsstabilität der Erbanlage sprechen. Bei der vermutlich grossen Zahl von Aufbaustufen zwischen Gen und Ausseneigenschaft besteht ausreichende Gelegenheit für Modifizierung der klinischen Erscheinungen. Gerade bei derartigen Zwischenstufen spielen Nebeneigenschaften eine wichtige Rolle, die eine Manifestierung des dominanten Hauptgens beeinflussen können. Hieraus erklärt sich wohl das vermeintliche « Ueberspringen » von Generationen in sorgfältig untersuchten Familien mit erblicher IOS; ähnliches ist ja auch für die Huntington'sche Chorea mit ebenfalls zweifellos dominantem Erbgang bekannt. In jedem Fall empfiehlt sich bei anscheinend plötzlichem Auftreten erblicher IOS in einer Familie grösste Zurückhaltung in der Annahme einer Mutation. Meist handelt es sich in derartigen Fällen darum, dass eine Erbanlage « aus verschiedenen Gründen während der wenigen zurückliegenden Generationen, die wir überblicken können, nicht in Erscheinung getreten ist » (v. Verschuer, 1938) Für den Laien liegt im übrigen die Annahme nahe, dass ein akustisches Ereignis die Ursache der scheinbar plötzlich aufgetretenen Schwerhörigkeit ist, für die er in seiner Familie keine weiteren Beispiele kennt. Das gilt auch für den von uns beobachteten Fall; die Schwerhörigkeit der Kinder mit dem Ereignis der Minenexplosion in Zusammenhang zu bringen, entspricht einem verständlichen Kausalbedürfnis der Eltern.

Am dominanten Erbgang der erblichen IOS besteht jedenfalls kein Zweifel. Zur Klärung der Manifestierungsfragen ist gerade die Zwillingsforschung sehr geeignet. Bereits 1938 hat v. Verschuer auf die Notwendigkeit der Einbeziehung der Zwillingsmethode gerade bei Fragen der Erbpathologie des Ohres hingewiesen. Hierbei wurde betont, dass sich unter den Taubstummen Deutschlands — im Grenzbereich des Deutschen Reiches 1937 — etwa 300 Zwillingspaare befinden müssten. Zuvor hatte Schwarz (1930) eine mehr generelle Uebersicht über die Bedeutung der Zwillingsforschung für die Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde gegeben und hierbei vor allem die Aehnlichkeit eineiiger Zwillingspartner in anatomischer und funktioneller Hinsicht herausgestellt. An Hand von 60 EZ- und 36 ZZ-Paaren fand er weitgehende Uebereinstimmung der erbgleichen Zwillinge in den Formverhältnissen der Nasenscheidewand und im lymphatischen Schlundring sowie in der Pneumatisierung des Warzenfortsatzes, im Trommelfellbild und im Hörbefund. Auf erbpathologischem Gebiet liegen im Bereich der Otologie bisher nur relativ wenige Zwillingsbeobachtungen vor; diese beschränken sich vorwiegend auf Otoklerosefälle und rezessive Taubstummheit: Gedda gibt eine Uebersicht hierzu in seinem Handbuch der Zwillingsforschung.⁴ Mit der erblichen IOS haben sich nur Shambaugh und Shambaugh sowie Mauerhofer zwillingsbiologisch befasst.

Shambaugh und Shambaugh berichteten über weibliche Zwillinge mit diskordanten Hörwerten: I Flüsterzahlen rechts 70 cm, links 30 cm; II rechts am Ohr, links 5 cm. Es wird nur die grosse Aehnlichkeit der Zwillinge erwähnt, eine Eizungsdiagnose aber nicht gestellt. Man muss daher auch mit der Möglichkeit rechnen, dass es sich bei diesem

⁴ Eine ausführliche Bibliographie findet sich in der das wertvolle Material von 5 eineiigen Zwillingspaaren mit konkordanter rezessiver Taubstummheit betreffenden Arbeit von GEDDA u. a.: *Les Jumeaux sourds-muets* (1953).

diskordanten Zwillingsspaar um ZZ mit hoher Geschwisterähnlichkeit gehandelt hat; hierauf weist auch Mauerhofer hin. — In einem weiteren von Shambaugh berichteten Fall handelt es sich um 69 jährige (!) männliche Zwillinge, von denen I beiderseits Flüsterzahlen am Ohr vernommen habe, II rechts am Ohr und links 120 cm. Auch hier fehlt eine Eiigkeitsdiagnose, zudem wird die klinische Diagnose nicht präzisiert und die Möglichkeit einer Otosklerose (Presbyakusis ?) offen gelassen. — Schliesslich berichten Shambaugh und Shambaugh von 31 — jährigen Zwillingsschwestern, die als eineiig angesprochen werden und bei progredienter Nervenschwerhörigkeit einen sehr ähnlichen Hörbefund und übereinstimmende Hörkurven gehabt haben sollen. Als interessant ist hierbei die jahrelang fast identisch verlaufende Entwicklung des Hörschadens hervorzuheben.

Mauerhofer beschreibt in einer Arbeit über Zwillingsschwerhörigkeit je 2 Paare EZ und ZZ, die die einzigen uns bekannt gewordenen Zwillinge mit IOS sind, bei denen zumindest in einem Fall auch die Eiigkeitsdiagnose als gesichert angesehen werden kann. Bei dem ersten Zwillingsspaar Mauerhofers handelt es sich um 6 jährige Mädchen mit kongenitaler labyrinthärer Schwerhörigkeit. Die Zwillinge weisen neben der körperlichen und psychischen Konkordanz (beide « wenig intelligent ») auch otologische Übereinstimmung auf, die sich auf den Befund am Trommelfell und im Nasenrachenraum sowie besonders auch auf die Ergebnisse der Hör- und Vestibularisprüfung beziehen. (Leider fehlt hier wie bei den drei anderen Paaren eine Mitteilung über den elektro-akustischen Befund). Die Zwillinge werden als so ähnlich beschrieben, dass sie selbst von den Eltern nur mit Mühe unterschieden werden könnten. Die Eltern der Mutter waren Vetter und Cousine I. Grades. Otologische Erkrankungen in der Familie werden negiert bis auf eine angeblich nach Hirnhautentzündung aufgetretene Schwerhörigkeit des Stiefbruders der Mutter. Offenbar stützt sich die Mitteilung über Nichtvorkommen von Ohrerkrankungen in der Familie nicht auf eigene ohrenärztliche Untersuchungen weiterer Mitglieder der Sippe. — Der 2. EZ-Fall Mauerhofers betrifft ein diskordantes 16 jähriges Schwesternpaar, bei dem aber u. E. die Eineiigkeit nicht als gesichert angesehen werden kann. Der Verfasser glaubt Eineiigkeit wegen Übereinstimmung der Paarlinge in folgenden Merkmalen annehmen zu müssen: Haut- und Haarfarbe; Haaransatz; Brauen; Wimpern; Iriszeichnung; Nasenansatz; Ohrform; Kopfform und -grösse; Handform. Der Papillarleisten-Befund wird als o. B., ohne seltenere Muster, beschrieben; leider fehlen hier nähere Angaben, die eine Eiigkeitsdiagnose sichern helfen könnten. Andererseits werden Abweichungen erwähnt, die sich z. T. auf die genannten Merkmalskomplexe beziehen. Die Nummern der Haarfarben- und Augenfarbentafel werden nicht genannt, sondern nur betont, dass bei Paarling II die Haarfarbe dunkler sei als bei I und dass bei II die Iris graublauer als bei I sei. Bei II stehe die Oberlippe vor, II sei typischer Kretin mit palpatorischer Aplasie der Thyreoidea. I habe einen « leicht endemischen Gesichtsausdruck » und eine Struma colloides nodosa. Das Gebiss sei bei I gut, bei II hochgradig kariös. I habe 2 mal menstruiert, II noch nicht. Achselhaare und Pubes fehlten bei II und seien bei I nur dürftig entwickelt. Bei einer Durchschnittsgrösse von 158 sei I 154 und II 125 gross. Es wird die verschiedene Handgrösse der Schwestern erwähnt und die deutliche Verschiedenheit im EKG betont. Im Hinblick auf die beschriebenen Unterschiede ist bei dem Vorliegen der inkretorischen Störung die Diagnose EZ doch wohl sehr in Frage zu stellen. Der Arbeit ist nicht zu entnehmen, ob analog zu dem von Eugster mitgeteilten Fall peristatische Faktoren das Auftreten des Kretinismus bei nur einem der Zwillinge erklären könnten. Der Vater der Zwillinge soll eine leichte labyrinthäre

Schwerhörigkeit haben, die Mutter eine Struma; eine Schwester der Mutter sei taubstumm, zwei Brüder der Zwillinge wären mit «endemischem Habitus behaftet». Der otologische Befund bei den Zwillingen wird vom Verfasser nicht näher differenziert und nur von graduellen. Unterschieden im Gehör bei Schwerhörigkeit gesprochen. Mauerhofer legt Wert auf die Feststellung, dass bei beiden EZ-Paaren (auch das 2. Paar ist nach seiner Auffassung sicher eineiig) das bessere Ohr auf derselben Seite gewesen wäre und bezeichnet dies als homonymes Verhalten im Unterschied zur Heteronymie bei Spiegelbildrelation. — Das 3. und 4. Zwillingspaar des Verfassers sind zweieiige Zwillinge. Paar 3 sind 49 jährige Geschwister, von denen der Bruder an progressiver Gehörsabnahme seit dem 30. Lebensjahr und die Schwester seit dem 20. Lebensjahr leiden. Es handelt sich um asymmetrische labyrinthäre Schwerhörigkeit von annähernd gleichem Grade. In der mütterlichen Familie soll Taubstummheit vorgekommen sein. — Das 4. Paar ist ebenfalls zweieiig. Bruder und Schwester im Alter von 14 Jahren stimmen bei Heteronymie in der Art der Schwerhörigkeit überein; bei beiden besteht angeborene Taubstummheit. In der Familie sollen Schwerhörigkeit, ferner Schizophrenie und Schwachsinn vorgekommen sein. Auch Verwandtenehe wird erwähnt.

Diesen Mitteilungen über Schwerhörigkeit vom Typus der IOS bei Zwillingen können wir einen Fall von konkordanten eineiigen Zwillingsschwestern hinzufügen, der von besonderem Interesse ist, da hier trotz nachweisbaren Explosionsgeschehens Erbllichkeit als Ursache der IOS ausser Zweifel steht. Statt des-sonst unbedingt erforderlichen Familienbefundes konnte der Beweis der Erbllichkeit aus der Eineiigkeit der Probanden und aus dem klinischen Befund erbracht werden. Es dürfte der erste Fall sein, bei dem die Zwillingenschaft Veranlassung zur Erstattung eines erbärztlichen Gutachtens auf dem Gebiet der Versicherungsmedizin gab. Bislang hat sich die Begutachtung der erblichen Taubheit in forensischen Fällen auf Familienuntersuchungen gestützt.

Fall M 85, Edeltraut (I) und Ingeburg (II)

Durch ein erbärztliches Gutachten sollte festgestellt werden, ob eine Schwerhörigkeit bei 15-jährigen Zwillingsschwestern unmittelbare Folge einer Luftminenexplosion sei oder ob es sich um eine anlagebedingte Schwerhörigkeit handle, die in geringem Ausmass — unbemerkt von der Umgebung der Mädchen — bereits vor der Explosion bestanden haben dürfte.

Der Vater der Zwillinge macht geltend, dass die Kinder im Alter von 5 Jahren 8 Monaten durch Einschlag einer Luftmine schwerhörig geworden seien, wodurch eine Minderung der Erwerbsfähigkeit eingetreten sei. Es wird deshalb von ihm eine Kriegsbeschädigtenrente beansprucht. Die Zwillinge befanden sich mit den Eltern in einem Keller, als in einer Entfernung von 15-20 m eine Luftmine explodierte. Diese Angaben des Vaters dürfen als gesichert gelten. Es kann sich demnach um ein akutes akustisches Trauma durch kurz dauernde, übermässig starke Schallwirkung gehandelt haben, die das Corti'sche Organ ganz oder teilweise ausser Funktion gesetzt hat. Unter Berücksichtigung der Vorgeschichte und des gesamten Befundes wurde jedoch von dem ersten ohrenfachärztlichen Gutachter dieser Auffassung des Vaters der Zwillinge widersprochen. Die Schwerhörigkeit der Kinder war bereits 1946 von dem begutachtenden Arzt festgestellt worden,

die Eltern der Zwillinge haben aber erst 1947 die 1943 stattgefundene Detonation als Ursache des Hörschadens der Mädchen bezeichnet. Der szt. Gutachter sprach die Schwerhörigkeit der Zwillinge als anlagebedingt an und gab seiner Vermutung Ausdruck, dass bereits vor der Explosion eine Schwerhörigkeit bestanden habe, die wegen ihrer Geringgradigkeit der näheren Umgebung der Zwillinge und besonders den Eltern wohl nicht aufgefallen sei. Auf Grund dieses Gutachtens wurde der Antrag auf Gewährung einer Rente abgelehnt.

Ein Einspruch des Vaters der Zwillinge wird als unbegründet zurückgewiesen. Im Berufungsverfahren gelangt der Streit vor das zuständige Obergewerkschaftsamt. Der Vater betont, dass er den Antrag auf Gewährung einer Rente erst 1949 gestellt habe, als ihm der behandelnde Arzt keine Besserung des Ohrenleidens habe in Aussicht stellen können. Ein vom Obergewerkschaftsamt hinzugezogener Gerichtsarzt weist darauf hin, dass das Fehlen äusserer Verletzungsfolgen wie Trommelfellnarben, das symmetrische Auftreten und der geradezu kongruente zeitliche Ablauf für Anlagebedingtheit sprächen. Es sei eine Nachuntersuchung durch das Humangenetische Institut der Universität Münster in Gemeinsamkeit mit der Universitäts-Ohrenklinik Münster anzuraten. Dementsprechend erging ein Auftrag der Behörde an das Humangenetische Institut mit dem Hinweis, ein Zusatzgutachten der Universitäts-Ohrenklinik Münster einzuholen.

F a m i l i e n a n a m n e s e :

Die Zwillinge stammen als 2. und 3. Kinder unter 3 Kindern aus 2. Ehe ihres Vaters. Aus der 1. Ehe des Vaters stammt ein 1921 geborener Sohn, der in Frankreich lebt und einen Sohn haben soll; Näheres war hier nicht zu ermitteln. Weiter wurden dem Zwillingenvater in 1. Ehe zwei Töchter geboren, die als Kleinkinder mit unbekannter Diagnose verstorben sind, auch hier war kein näherer Befund zu erheben. Die Mutter dieser Kinder ist an unbekanntem Leiden im Krieg verstorben, die Krankenpapiere sind durch Kriegseinwirkung verloren gegangen (Ruhrgebiet). Beide Ehefrauen des Zwillingenvaters stammen aus Ostpreussen wie dieser selbst; Blutsverwandtschaft zwischen dem Zwillingenvater und den beiden Ehefrauen wird in Abrede gestellt, desgleichen das Vorkommen von Erbleiden und besonders von Hörstörungen. Diese Angaben sind, auch wenn man die Bereitschaft zu wahrheitsgemässer Aussage annimmt, nicht ausreichend für unsere Anamnese; nähere Erkundungen waren nicht möglich.

Der 1898 geborene Vater der Zwillinge lebt als Zecharbeiter seit 1920 im Ruhrgebiet; seine einzige noch lebende Schwester soll kinderlos im Aachener Gebiet leben. Die anderen Geschwister des Zwillingenvaters sollen als Kleinkinder in Ostpreussen verstorben sein, Todesursache unbekannt. Sein Vater sei Schuhmachermeister gewesen und mit 74 Jahren in Ostpreussen verstorben, die Mutter mit 70. — Die Mutter der Zwillinge haben wir nicht untersuchen können, desgleichen nicht die ältere Schwester der Zwillinge. Der Fall zeichnet sich demnach durch eine so dürftige Familienanamnese aus, dass eine Einbeziehung der Mutter und Schwester der Probandinnen unerlässlich gewesen wäre, wenn es sich nicht um eineiige Zwillinge mit einem identischen otologischen Befund gehandelt hätte! Vom Vater haben wir ein Audiogramm anfertigen können, das einen Abfall im oberen Frequenzbereich sowohl für Luft- wie für Knochenleitung zeigt. Es dürfte sich um eine beginnende Altersschwerhörigkeit handeln, die nur im Audiogramm zum Ausdruck kommt; praktisch ist der Vater normalhörig. Zwischen dem Audiogramm des Vaters und dem der Zwillingenkinder besteht keine erbbiologisch verwertbare Ähnlichkeit.

Eigenanamnese

Bei der Erstgeborenen (I) der beiden Zwillinge erfolgte die Geburt durch Zangenentbindung, bei der zweiten (II) durch Extraktion. Die Zwillinge sind nach Angaben des Geburtshelfers « normalgross und normalgewichtig » gewesen, weitere Unterlagen liegen hierzu nach Auskunft des zuständigen Gesundheitsamts nicht vor.

Durch Arztberichte erfuhren wir, dass die erstgeborene Zwillingsschwester E. 1943 wegen Nabelhernie in ärztlicher Behandlung stand, 1949 wegen Verdacht auf Gelbsucht und seit 1950 bei dem zuständigen Knappschaftsarzt wegen Leibschmerzen ungeklärter Aetiologie. Auch die andere Schwester wurde wegen Leibschmerzen mehrfach behandelt und 1951 appendektomiert. Oktober 1951 wurde bei ihr im Krankenhaus röntgenologisch ein Geschwür im Zwölffingerdarm festgestellt. Bei den noch ungeklärten Oberbauchbeschwerden der anderen Zwillingsschwester muss an eine gleiche Erkrankung gedacht werden. Eine Allergieprobe wegen möglicher Abdominaltuberkulose verlief negativ. Die Zweitgeborene hat eine essentielle Hypertonie. — Die genannten Erkrankungen haben keine ursächliche Beziehung zu einer IOS. Die Zwillinge haben 1952 erstmalig menstruiert; die Menarche setzte bei I im September, bei II im Juni ein. Die Periode ist noch unregelmässig.

Für das Kleinkindalter der Zwillinge und die vorschulische Betreuung verfügen wir über keine objektiven Unterlagen. In einem Kindergarten sind sie angeblich nicht gewesen. Sie wurden 1944, mit 7 Jahren, erstmalig eingeschult. Die Schulen in ihrer Heimatstadt Bottrop wurden seinerzeit wegen Kriegseinwirkungen geschlossen und die Kinder aufs Land verschickt. Obgleich die Schulen bereits Herbst 1945 wieder eröffnet wurden, wurden die Zwillinge von den Eltern erst Ostern 1946 wieder angemeldet. Aus dem eingehenden Schulbericht geht hervor, dass die Zwillinge den Ansprüchen der Volksschule auch unter den in den ersten Nachkriegsjahren sehr gemilderten Bedingungen nicht genügt haben und nur deshalb nicht auf eine Hilfsschule überwiesen wurden, weil unmittelbar nach dem Krieg in ihrem Heimatort B. eine solche nicht bestand. Sie besuchten die Schule so selten und mit so geringem Erfolg, dass sie 1947 noch einmal in der Klasse der Lernanfänger beginnen mussten. Paarling II wird hierbei von den Lehrern als die leistungsschwächere bezeichnet, mit einem allerdings nur geringfügigen Unterschied zur Zwillingsschwester. Auch sonst gilt I als die aktivere und willensstärkere gegenüber der mehr passiven Zwillingsschwester. 1952 wurden die Zwillinge aus dem 5. Schuljahr entlassen und standen zum Zeitpunkt unserer Untersuchung im November 1952 noch nicht in der Berufsausbildung.

Leider war nicht mehr feststellbar, ob in der Schule 1944, also ein Jahr nach der Explosion, die Schwerhörigkeit der Zwillinge bemerkt worden war. Es finden sich jedenfalls keine Aufzeichnungen hierüber im Schulbericht. Man darf aber wohl annehmen, dass damals eine etwa schon bestandene Schwerhörigkeit noch nicht hochgradig gewesen sein kann, da sie sonst im Schulunterricht aufgefallen wäre. Im Schulentlassungszeugnis dagegen ist die Beeinträchtigung der Leistungen durch Schwerhörigkeit (und längere Krankheiten) ausdrücklich erwähnt.

Ähnlichkeitsbefund

Die Zwillinguntersuchung von Edeltraut und Ingeburg spricht für sichere Eineiigkeit. Die Zwillinge stimmen in der für erbgleiche Zwillinge charakteristischen Weise, mit nur geringfügigen Abweichungen, in folgenden Merkmalen bis in Einzelheiten überein: Haarfarbe, (Nr. R nach Fischer-Saller), Haarform, Verlauf der Stirn- und Nackenhaargrenze,

Brauenstruktur, Wimpernbildung, Relief des Oberlidraums, Lidfaltenbildung, Schnitt der Lidspalte, Augenausdruck, Augenfarbe (Nr. 5-6 nach Martin-Schultz), Irisstruktur, Nasenbildung, Haut- und Schleimhautlippen, Philtrum, Kinnbildung, Gebiss, Gaumenwölbung, Zungenrelief, Bildung des Hirnschädels, Gesichtsumriss, Merkmale der Ohrmuschel in allen Feinheiten der Knorpelplastik, Hand- und Fingerform, Fuss- und Zehenform, Beschaffenheit der Finger- und Zehennägel, Papillarlinien der Fingerbeeren und Zehenbeeren, sowie Handflächen und Fusssohlen.



I Edeltraut

II Ingeburg

Abb. 1. Zwillinge Edeltraut und Ingeburg B. (M 85)

Bei leicht abstehenden Schulterblättern — mit einem sehr ähnlichen Rückenrelief — ist der Habitus der Zwillinge leptosom. Die Blutgruppenbestimmung ergibt für beide O MN Rh +. In der Körpergrösse differieren die Schwestern um 2 cm (159 bzw. 161 cm), im Gewicht um 1 kg (49 bzw. 50 kg).

Bei orientierender Intelligenzprüfung erweisen sich die Zwillinge als minderbegabt, an der Grenze des Schwachsinnns stehend. Ob ein tatsächlicher Schwachsinn vorliegt, konnte bei der einmaligen ambulanten Untersuchung und wegen des eingeschränkten Hörvermögens sowie der von den Zwillingen deutlich als bedrückend empfundenen Untersuchungssituation (Beeinflussung durch den Vater?) nicht sicher entschieden werden.

Otologischer Befund

Bei den Zwillingen ergaben Vorgeschichte, Spiegel- und Röntgenuntersuchung der Ohren, Prüfung des Gleichgewichtsapparates und serologische Untersuchung keinen Hinweis für eine exogene Ursache der IOS. Beide Kinder verstehen auf jedem Ohr Um-

gangssprache bis zu 5 m, Flüstersprache 0.10 m weit. Das binaurale Satzgehör beträgt bei beiden Untersuchten über 5 m. Die elektroakustische Prüfung ergibt bei beiden Zwillingen eine seitengleiche reine IOS; wie aus Abb. 2 ersichtlich, decken sich Luft- und Knochenleitungskurven der beiden Kinder.

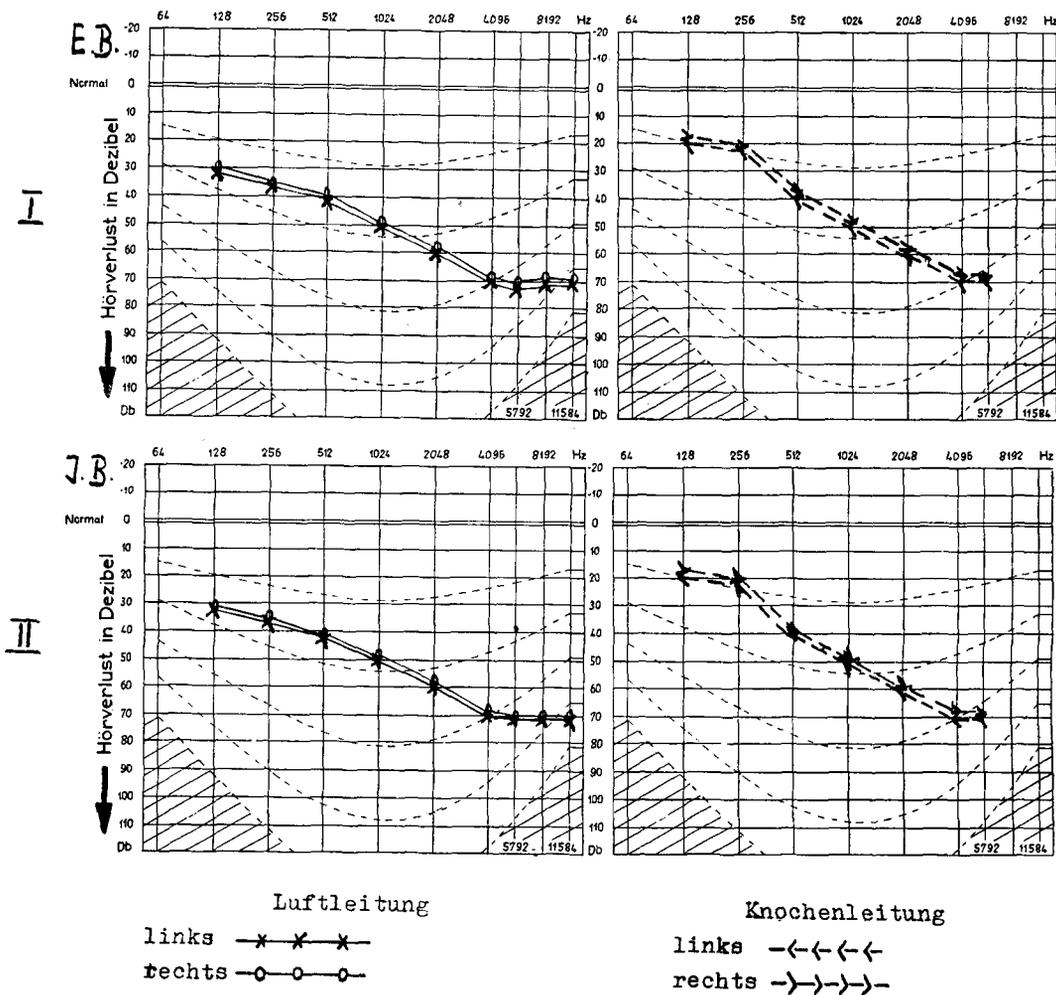


Abb. 2. Audiogramm der Zwillinge

Der Befund schliesst das Vorliegen eines Detonationsschadens mit an Sicherheit grenzender Wahrscheinlichkeit aus. Es erscheint schwer verständlich, dass alle 4 Ohren quantitativ und qualitativ in gleichem Masse durch die Detonation geschädigt sein sollten, zumal wenn man bedenkt, dass immer nur ein Ohr der Explosionsstelle zugewandt war (Abb. 3).

Erfahrungsgemäss übt auch eine Detonation bei einzelnen Menschen unter sonst gleichen äusseren Bedingungen eine sehr unterschiedliche Wirkung auf das Hörorgan aus. Zudem gibt der Vater an, dass ausser den Zwillingen und den Eltern noch eine Frau mit zwei Kindern im Alter von 6 und 16 Jahren sich im Luftschutzkeller befanden, die keinen Detonationsschaden erlitten haben.

Erbärztlicher Befund

Es handelt sich um eine erbliche Innenohrschwerhörigkeit. Die hochgradige Aehnlichkeit der sicher erbgleichen Zwillingsschwestern im klinischen Befund und vor allem die Identität im Verlauf der Hörkurven lassen sich u. E. nur mit gleicher Erbveranlagung (dominante IOS) erklären.

Dass bei anderen Blutsverwandten keine Schwerhörigkeit bestehen soll, schränkt die Erblichkeitsdiagnose nicht ein. Ausserdem ist zu berücksichtigen, dass wir hier nur auf die Angaben des Zwillingstvaters angewiesen sind, der seine eigene Schwerhörigkeit nicht bemerkt hat!

Der mitgeteilte Fall ist bezeichnend für die Schwierigkeiten des Erblichkeitsnachweises bei Schwerhörigkeit: Die Familienanamnese ist unzureichend. Desgleichen war nicht einwandfrei in Erfahrung zu bringen, wann die Hörstörungen erstmalig bemerkt wurden und welchen Verlauf sie nahmen. Ferner musste die Möglichkeit eines vom Vater behaupteten Detonationsschadens ausgeschlossen werden. Durch die nachweisbare Eineiigkeit der Zwillinge konnte jedoch im Zusammenhang mit dem ohrenfachärztlichen Befund trotz der genannten Schwierigkeiten die Diagnose einer dominanten IOS gestellt werden.

Weitere Mitteilungen über Zwillinge mit IOS sind bei dem geringen Ausmass der bislang bekannten Kasuistik von grossem Wert. Die einschlägigen Fälle seien nochmals tabellarisch zusammengestellt:

Aus der Uebersicht ergibt sich, dass die klinische Diagnose nur in 4 Fällen präzisiert ist (Nr. 3, 4, 6, 8), dass ein elektroakustischer Befund nur in 2 Fällen mitgeteilt wurde (Nr. 3 und 8) mit der Einschränkung, dass im Fall Shambaughss nur von « übereinstimmender Hörkurve » ohne nähere Angaben gesprochen wird, dass die Eiigkeitsdiagnose nur bei 2 EZ-Fällen (Nr. 4 und 8) und bei 2 ZZ-Fällen (Nr. 6 und 7) als gesichert angesehen werden kann und dass über Konkordanz der Zwillinge nur bei den beiden sicher eineiigen Zwillingen (Nr. 4 und 8) eine Aussage möglich ist, weil für die beiden ZZ nur von « Aehnlichkeit » in der Art der Schwerhörigkeit gesprochen wird. Es bleibt daher zu wünschen, dass weitere einschlägige Zwillingemitteilungen sowohl in otologischer als auch in zwillingsbiologischer Hinsicht dem heutigen diagnostischen Wissensstand angepasst sind. Gerade hier offenbart sich die Notwendigkeit enger Zusammenarbeit zwischen Humangenetiker und Fachkliniker.

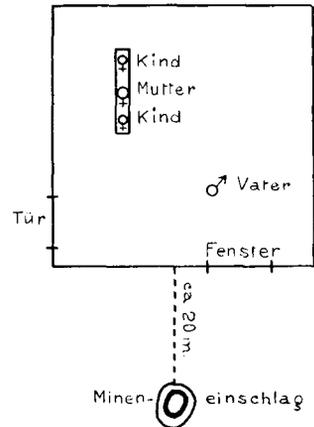


Abb. 3. Lageskizze (nach Angaben des Vaters)

Aufschluss über die bei der erblichen IOS so deutlichen Manifestationsunterschiede und über die Rolle der Erbllichkeit bei den bislang unwidersprochen als umweltbedingt erklärten Hörschäden kann erst aus einer repräsentativen Zwillingsserie erwartet werden.

Tab. 1 - Zwillinge mit IOS

Verfasser	Jahr	Diagnose	el. akust. Befund	Eiigkeit	Konk/disk.
1. Shambaugh	1933	?	?	EZ ?	disk.
2. =	1933	? (Otoskl. ? Presbyak. ?)	?	?	disk.
3. =	1933	progr. Nerv. schwerhör.	+ ?	EZ ?	konk.
4. Mauerhofer	1933	kong. labyr. Schwerhör.	?	EZ	konk.
5. =	1933	Schwerhör.	?	EZ ???	disk.
6. =	1933	labyrinth. Schwerhör.	?	ZZ	?
7. =	1933	angeb. Taubst. heit	?	ZZ	konk ?
8. Duis u. Eickhoff	1953	dominante Inn. ohrschw. hörigkeit	+	EZ	konk.

Zusammenfassung

1. Es wird an Hand des Schrifttums über den bisherigen Stand der Zwillingsforschung auf dem Gebiet der erblichen dominanten Innenohrschwerhörigkeit berichtet.

2. Es wird ein konkordantes eineiiges Zwillingsspaar mit erblicher Innenohrschwerhörigkeit beschrieben. Die Möglichkeit eines Detonationsschadens als Ursache der Schwerhörigkeit wird geprüft und abgelehnt. Der Erbllichkeitsnachweis wird aus dem Eineiigkeitsbefund erbracht.

3. Auf die unbedingt notwendige Kontrolle jedes Einzelfalls durch den Ohrenarzt unter Einbeziehung der elektroakustischen Untersuchung wird hingewiesen.

Literatur

- ALBRECHT, W.: Ueber die Vererbung der konstitutionell sporadischen Taubstummheit, der hereditären Labyrinthschwerhörigkeit und der Otosklerose. *Arch. Ohren- usw. Heilk.* 110, 1923, 15-48.
- ARNOLD, G. E.: Ein nicht alltäglicher Fall von erworbener Taubheit und 2 Fälle mit Erbtaubheit. *Zbl. HNO* 33, 1940, 710.
- BERGH, E.: cit. von LINDENOV.
- ESCH: Innenohrschwerhörigkeit nach Mangelernährung. *Arch. Ohren- usw. Heilk.* 158, 1950, 403-406.
- EUGSTER: Zur Erblichkeitsfrage der endemischen Struma. 3. Teil. Die Zwillingstruma. *Arch. des Julius Klaus-Stiftung* 11, 1936, 369.
- GEDDA, L.: *Studio dei gemelli* (1951).
- Les Jumeaux sourds-muets. *Journ. Génét. Hum.* 2, 1953, 1-34.
- GUILD: cit. von LUESCHER im Lehrbuch der Ohrenheilkunde. Wien, Springer-Verlag, 1952.
- HEERMANN: Diskussionsbemerkung zu Wirth: Innenohrschwerhörigkeit durch Unterernährung. *Zbl. HNO* 41, 1950-1951, 148.
- LINDENOV, H.: The etiology of deaf-mutism with special reference to heredity. *Op. domo biol. hered. human. universitat. Hafniensis* 8 (1945).
- LOEBELL: Zur Erbtaubheit. *Erbblätter HNO-Arzt* 1, 1938.
- MARX: Kurzes Handbuch der Ohrenheilkunde. 2. Aufl. (1947).
- MAUERHOFER: Ueber Zwillingsschwerhörigkeit. *Schweiz. med. Wschr.* 64, 1934, 433-436.
- MAYER, O.: Zwei Fälle von ererbter labyrinthärer Schwerhörigkeit. *Z. Ohrhik.* 80, 1921, 175-191.
- NAGER, F. R.: Missbildungen der Schnecke und Hörvermögen. *Z. Hals-usw. Heilk.* 11, 1925, 149.
- DE RUDDER, B.: Krankheitsbereitschaft..., in Rominger: *Lehrbuch der Kinderheilkunde* (1950).
- SCHWARZ, M.: Die Bedeutung der Zwillingforschung für die Hals-Nasen-Ohrenheilkunde. *Zschr. f. indukt. Abstammungs-u. Vererbungslehre* 54, 1930.
- Erbliche Innenohrschwerhörigkeit und Presbyakusis. *Erbblätter HNO-Arzt* 51, 1937.
- Familiennachweis und Organbefund bei der Begründung der erblichen Taubheit. *Erbblätter HNO-Arzt* 1, 1937.
- SHAMBAUGH, G. E. und Shambaugh: Progressive deafness occurring in identical twins. *Arch. Otolaryng.* 17, 1933, 171-178.
- UFFENORDE: Zur Beurteilung der erblichen Taubheit. *Erbblätter HNO-Arzt* 43, 1936.
- v. VERSCHUER: Die Begutachtung der erblichen Taubheit. Allgemeine erbbiologische Grundlagen. *Z. Hals- usw. Heilk.* 44, 1938, 147.
- Die Zwillingforschung als Methode der Genetik vom Menschen. S. A. S. 13-19, Bologna (1949).
- VOGELSANG, REICH, BARTH: Ueber das gleichzeitige Vorkommen von hereditärdegenerativer Innenohrschwerhörigkeit, Pigmentartung der Netzhaut und erblichem Schwachsinn. *Erbblätter HNO-Arzt* 35, 1937.
- WIRTH: Innenohrschwerhörigkeit durch Unterernährung. *Zbl. HNO* 41, 1950-1951, 148.
- Es wird ferner auf die Arbeit von L. S. Wildervanck (a deafmute and a "hearing-mute" uniovular twin) aufmerksam gemacht, die in dieser Zeitschrift veröffentlicht ist.

RIASSUNTO

1. Passiamo in rassegna i risultati consegnati alla letteratura che riguardano la sordità ereditaria dell'orecchio interno (eredità labirintica) nei gemelli.

2. Descriviamo una coppia gemellare monozigotica concordan- te per la sordità labirintica. Viene discussa l'ipotesi che la sordità dipenda da un'esplosione. La constatazione della condizione gemellare monozigotica consente di provare che la causa della sor- dità nel caso speciale dipende dall'eredità.

3. Volendo ottenere un esatto quadro di quanto dipenda dal- l'eredità nella sordità labirintica è necessario di fare ricorso al metodo dell'audiometria.

RÉSUMÉ

1. Nous passons en revue les résultats publiés dans la littérature concernant la surdité hé- réditaire de l'oreille interne (l'hé- rédité labyrinthique) chez les ju- meaux.

2. Nous décrivons un couple gémeilaire monozygotique avec concordance en surdité labyrin- thique.

L'hypothèse que la dureté d'o- reille dépendrait d'une explo- sion est discuté.

La constatation de gémeilarité monovulaire permet de prouver que la cause de l'origine de la dureté d'oreille dans notre cas est constituée par l'hérédité.

3. Si l'on veut obtenir un ta- bleau précis du rôle de l'hé- rédité concernant la dureté d'oreil- le labyrinthique il est nécessaire d'examiner chaque cas par la méthode audiométrique.

SUMMARY

1. We discuss previous ca- suistic reports published until now on twins suffering from he- reditary deafness of the domi- nant type.

2. One case of hereditary deaf- ness in a pair of monozygotic twins is reported, the twins showing no considerable diffe- rence in their acustical defect.

Prove that deafness in this case was conditioned by heredi- ty and did not arise from an explosion, is given by the mono- zygozity of the patients.

3. It is imperative that each case of questioned hereditary deafness described above should be controlled by audiometric test.