

Auditorische Neuropathie bei CAPOS-Syndrom

Nicola Strenzke¹, Tobias Moser¹, Hendrik Rosewich¹, Maria Bitner-Glindzicz²,
Lisbeth Tranebjærg³

¹Universitätsmedizin Göttingen, Göttingen

²Great Ormond Street Institute of Child Health, London

³Universität, Kopenhagen

Das CAPOS-Syndrom ist eine seltene autosomal dominant vererbte Erkrankung (OMIM 601338), welches durch cerebelläre Ataxie, Areflexie, *Pes cavus*, Optikusatrophy und sensorineurale Schwerhörigkeit gekennzeichnet ist. Typisch sind plötzliche, durch fieberhafte Erkrankungen getriggerte Episoden von cerebellärer Ataxie. Ursächlich ist die Missense-Mutation c.2452G>A, p.Glu818Lys im Gen *ATP1A3*. Die durch dieses Gen kodierte alpha-Untereinheit der Na⁺/K⁺-ATPase $\alpha 3$ ist in der Membran von Spiralganglionneuronen stark exprimiert und hält dort den für die Nervenregbarkeit essentiellen Na⁺-Gradienten aufrecht.

In einer multizentrischen retrospektiven Studie an 18 Patienten aus 11 Familien zeigen wir, dass die bei diesen Patienten bekannte progrediente Hörstörung eine auditorische Neuropathie ist. Es dominiert oft eine Tieftonschwerhörigkeit, deren Schweregrad sowohl zwischen als auch innerhalb einzelner Patienten stark schwanken kann. Während die frühen akustisch evozierten Potentiale meist fehlen, sind otoakustische Emissionen in mehreren Fällen in großer Amplitude vorhanden und in einigen Fällen wurden auch cochleäre Mikrofonpotentiale nachgewiesen. Das Summenaktionspotential des Hörnerven ist sehr klein und wirkt verbreitert. Diese Befunde deuten auf eine primär erhaltene cochleäre Verstärkerfunktion und Störung der Generierung und Weiterleitung der Aktionspotentiale im Hörnerv.