

# Genetik der HNO-Krankheiten

Nikolaus Blin<sup>1</sup>, Markus Pfister<sup>2</sup>

Hörforschungszentrum  
Universität Tübingen

- 1) Institut für Anthropologie  
und Humangenetik, Tübingen
- 2) HNO-Universitätsklinik, Tübingen

Die Tradition vorausgegangener Hefte aufgreifend präsentiert dieser Band ebenfalls Beiträge zu einer spezifischen Thematik: „Genetik der HNO-Krankheiten“. Dabei stehen zwei Felder im Mittelpunkt: klinische und genetische Aspekte der Schwerhörigkeit und Onkologie der Kopf-Hals-Region. Die Autoren kommen aus klinischen und humangenetischen Institutionen und stellen die Themen in einer Momentaufnahme eines sich in den letzten Jahren rasant entwickelnden Gebietes vor. Da jeweils zu den syndromalen und nicht-syndromalen Hörstörungen und Kopf-Hals-Tumoren kurze Übersichten präsentiert werden, soll die relevante Information hier nicht reiteriert werden. Es wird jedoch auch aus den Einzelbeiträgen klar, dass bei der Schwerhörigkeit trotz oder gerade wegen der zunehmenden Kenntnis genetischer Komponenten es immer schwieriger wird, saubere Abgrenzungen und eine klare Systematik der Krankheitsentitäten zu definieren. Einzelne Gene tauchen als beteiligte Mitspieler bei syndromalen und nicht-syndromalen Hörstörungen auf. Es mehren sich Anzeichen für die Beteiligung von ‚modifier‘-Genen oder für ein Zusammenspiel von mitochondriell und kernkodierten Genen. Kommen noch Beobachtungen von unterschiedlicher Penetranz einzelner Mutationen hinzu, wird das Ausmaß an Schwierigkeiten für die genetische Beratung Betroffener und ihrer Familien sichtbar.

Auch die wachsende Datenfülle in der onkologischen Forschung führt nicht zu einem klaren oder einheitlichen Bild. Die Vielzahl beteiligter Onkogene oder Tumor-Suppressorgene weist zwar einerseits den Weg für genterapeutische Maßnahmen, andererseits erschweren Befunde zum Teil widersprechender Natur den Entwurf eines nachvollziehbaren Tumorentwicklungsmodells, wie es z.B. für die Entstehung kolorektaler Karzinome beschrieben wurde.

Daher kann auch ein Themenheft wie dieses nur den augenblicklichen Wissenstand beschreiben, die kommenden Jahre werden mit immer neueren Techniken ermöglichen, das multifaktorielle Zusammenspiel bei den HNO-Erkrankungen besser zu verstehen. Jedoch erlaubt dieses Kompendium einen hochaktuellen Einblick in den Stand der genetischen Forschung in der otorhinolaryngologischen Disziplin und belegt die Notwendigkeit für interdisziplinäre Zusammenarbeit.