



Vijf vragen over DFNA9

de meest progressieve vorm van slechthorendheid

Stel je voor, er gaat iets mis in het COCH-gen van één van je ouders. De kans dat jij dit gen krijgt is dan één op twee en de kans dat je het doorgeeft ook. Wanneer je met dat defecte gen geboren wordt, zul je later in je leven te maken krijgen met progressieve slechthorendheid, oorsuizen, evenwichtsstoornissen en aanvallen van duizeligheid. Alonda van Toor heeft DFNA9 en is nauw betrokken bij de Stichting De Negende van.

✓ HOE ZIT DAT PRECIES MET DIE MUTATIE?

De aandoening heet DFNA9 en staat voor DeaFNess (doofheid) en Autosomaal dominante overerving. Het cijfer negen geeft de negen fases aan waarin de aandoening zich ontwikkelt. Autosomale dominante overerving betekent dat een kind 50% kans heeft om de afwijkende kopie van het COCH-gen van zijn of haar ouder te krijgen. Die afwijkende kopie is het dominante gen. Zowel jongens als meisjes kunnen deze afwijking krijgen, het is dus niet geslachtsgebonden. Wanneer het kind het gen niet overerft, kan het ook niet worden doorgegeven aan zijn of haar kinderen. Dan stopt de mutatie. 'DFNA9 is een genetische afwijking die zich openbaart tussen je 40e en 50e levensjaar en die zich kenmerkt door het plotseling gehoorverlies en het ontstaan van tinnitus en evenwichtsproblemen', aldus Alonda van Toor.

✓ HOE UIT DFNA ZICH?

'Ik ben rond mijn 44e jaar plotseling veel minder gaan horen. Al een aantal jaar daarvoor had ik last van oorsuizen, ook wel tinnitus. Een bekend probleem, want mijn moeder en oma hadden hetzelfde. Al snel kreeg ik hoorapparaten en kon ik weer even verder. In de jaren daarna werd bij mijn moeder DFNA9 geconstateerd.' In de meeste gevallen ervaren de patiënten rond het veertigste

levensjaar de eerste klachten, zoals slechthotheid, tinnitus, heftige duizelingsaanvallen en evenwichtsproblemen. Zowel bij mannen als vrouwen loopt dit gelijk. De aantasting van het evenwichtsorgaan en het gehoorverlies lopen niet gelijk op. Het één kan sneller verslechteren, dan het ander. Mensen met DFNA9 aandoening ervaren daarnaast veel vermoeidheidsklachten.

✓ IS DFNA9 TE GENEZEN?

De aandoening is helaas nog niet te genezen. Momenteel loopt er in het Radboudumc een wetenschappelijk onderzoek naar DFNA9. Het onderzoek zal achttien maanden duren, waarvan de helft er nu op zit. De resultaten tot nu toe zijn hoopvol. Onderzoeker Erwin van Wijk zegt hierover: 'We weten al wat de mutatie doet. De mutante kopie van het COCH-gen bij DFNA9 maakt cochline-eiwit aan dat zijn functie totaal verliest. We weten ook dat dit eiwit neerslaat op bepaalde plekken in het binnenoer. Maar waarom werkt het voor de ene mutatie zo, en voor de andere mutatie weer anders? En wat is nu eigenlijk de functie van normale cochline? We weten het gewoon niet.' Samen met collega-onderzoeker Erik de Vriese zal hij zich de komende maanden buigen over dit vraagstuk.

'De ontwikkelingen op het gebied van gentherapie gaan razendsnel, daar willen we bij zijn'

✓ WAT DOET DE STICHTING DE NEGENDE VAN?

Alonda is bestuurslid van Stichting De negende van... Ze legt uit waar deze stichting voor staat. 'Ik vond de Stichting De negende van... toen ik aan het googelen was naar DFNA9. Ik werd getroffen door de mooie website en de positiviteit die er vanaf straalde. Ik heb direct een mail gestuurd waarin ik mijn hulp aanbood. Mijn eerste gesprek was een oase van herkenning. Een stichting die vooruit wil en juist in mogelijkheden denkt in plaats van beperkingen, daar wil ik graag bij horen en dat past bij mij. Wij zijn met vijf à zes mensen heel actief om DFNA9 op de kaart te zetten, maar vooral om geld bij elkaar te krijgen om onze missie te verwezenlijken. Onze missie is dat DFNA9 over negen jaar niet meer bestaat! Dat we het niet meer doorgeven aan onze kinderen, dat hen dit bespaard blijft. Dat het bij ons stopt. Hoe? Door wetenschappelijk onderzoek te financieren dat dit mogelijk maakt. De voortekenen zijn gunstig, gentherapie lijkt de manier te zijn om dicht bij het realiseren van onze missie te komen. De eerste onderzoeken tonen voorzichtige positieve resultaten. De ontwikkelingen op het gebied van gentherapie gaan razendsnel, daar willen we bij zijn! Zoals bij elk wetenschappelijk onderzoek is daar veel geld voor nodig. Daarom zijn we als stichting zo actief om geld binnen te halen middels verschillende

activiteiten en acties die mensen zelf organiseren. Daarnaast doen wij ook ons best om de verschillende specialisten, die allemaal separaat met DFNA9-onderzoek of verwant onderzoek bezig zijn, samen te laten werken. Ook hier is volgens ons één plus één drie. Samen komen we sneller verder.'

✓ HOE KUNNEN WE HELPEN?

Alonda en de Stichting De negende van... richten zich op bekendheid van DFNA9, maar ook op het verzamelen van geld voor onderzoek. Op de website van de stichting kun je een bedrag doneren, maar je kunt er ook je eigen actie starten. In negen jaar wil de stichting zo veel mogelijk geld inzamelen zodat DFNA9 bestreden kan worden. Op 29 september 2018 organiseert de Stichting De negende van... een kennisdag rondom DFNA9.

Wil je iets doen of heb je interesse in de kennisdag? Kijk dan voor meer informatie op www.denegendevan.nl.



**2e KENNISDAG
DFNA9**
Zaterdag 29 september | Radboudumc



KENNISDAG
Op zaterdag 29 september organiseert Stichting De negende van... een kennisdag over DFNA9. Er zullen verschillende lezingen gehouden worden. Daarna is er gelegenheid om elkaar te ontmoeten en na te praten. Uitgebreide informatie kun je vinden bij de diverse stands van bedrijven en dienstverleners. www.denegendevan.nl.