

“Het valt op dat een flink aantal jonger dan 35 en ouder dan 60 is”

Bij het brede publiek, bij artsen en bij audiologen in vooral de niet-academische ziekenhuizen is over de aandoening DFNA9 nog relatief weinig bekend. Na de laatste Kennisdag hebben wij als stichting een enquête naar de deelnemers verstuurd om als patiënten meer overzicht te krijgen. Enkele gegevens hebben wij hieronder op een rijtje gezet. Kno-arts en DFNA9-specialist Ronald Pennings van het Radboudumc geeft commentaar op onze bevindingen.

Nadat DFNA9 in 1998 als een van de eerste overerfbare ooraandoeningen in de wetenschappelijke literatuur beschreven werd, bleef het vrij lang stil rondom de aandoening. Even was er nog een opleving toen vervolgonderzoek aan het licht bracht dat de mutatie gemiddeld vijftien generaties oud is, maar vervolgens gebeurde lang niets. Tot een paar jaar geleden wist de gemiddelde arts nog van niets en eindigden velen van ons via het kastje en vaak ook de muur in de groep met vage klachten in het mandje ‘Ménière’.

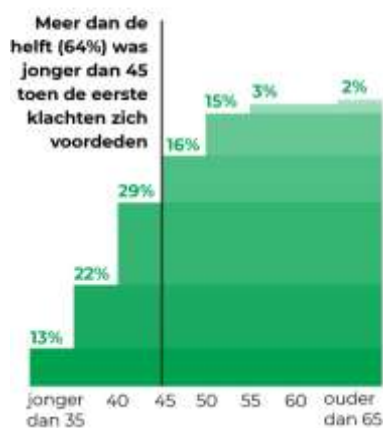
Sinds een paar jaar – en het mag gezegd, niet in de laatste plaats door de inspanningen van De Negende Van... – is dat aan het veranderen. Zowel in Antwerpen, Nijmegen als Maastricht wordt onderzoek gedaan naar de aandoening. Een van de hiaten inzake de kennis over DFNA9 bij de academische centra is: data en het overzicht daarover. Hoe oud waren wij, de patiënten, toen de klachten zich openbaarden? Hoe begonnen de klachten gemiddeld? Waar zitten alle patiënten? KNO-afdelingen en onderzoekscentra zijn gebonden aan strikte regels inzake informatieopslag. Het bijhouden van dit soort gegevens is vanuit de wet op de privacy problematisch. Daarom dachten wij na de laatste Kennisdag in Nijmegen: laten we onze tevredenheidsenquête aanvullen met wat feitelijke vragen om te zien of we op een ‘journalistieke’ manier een aanzet tot algemeen beeld kunnen geven. We hebben Els Engel van Zone5Design gevraagd om de cijfers te verbeelden en Ronald Pennings van Radboudumc gevraagd voor een interpretatie van de uitkomsten.

Leeftijd

Vuistregel tot nu toe was: de verschijnselen beginnen rond je veertigste. Uit de antwoorden van de enquête blijken de feiten daar niet heel ver naast te liggen.

Grootste deel werd patiënt voor 45^e

Leeftijd waarop de eerste klachten zich voordeden bij deelnemers van de DFNA9 kennisdag



Bron: enquête kennisdag DFNA9 | ©Zone5design

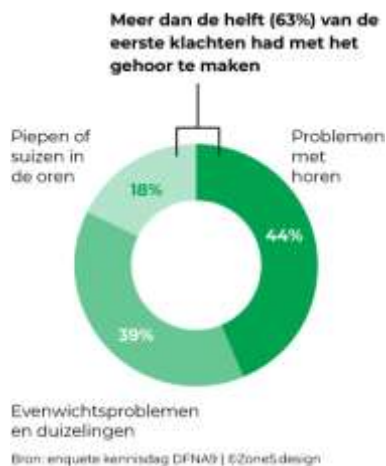
Duidelijk is wel dat er in de leeftijdsopbouw uitschieters mogelijk zijn. “Het valt wel op dat een flink aantal jonger is dan 35 en ouder dan 60”, zegt Ronald Pennings. “Het overgrote deel valt binnen de verdeling zoals wij die kennen, maar het is opvallend dat er meer spreiding in zit. Dat komt hieruit wel duidelijk naar voren. Dit betekent dat je er op jongere en oudere leeftijd nog wel steeds aan moet denken.

Eerste verschijnselen

DFNA9 staat vooral bekend als gehoorandoening. Maar het houdt meer in en iedereen ervaart de uitwerking van de mutatie op een andere manier. Al onze ervaringen verschillen.

Gehoorproblemen eerste teken

Eerste klachten die zich voordeden bij deelnemers van de DFNA9 kennisdag



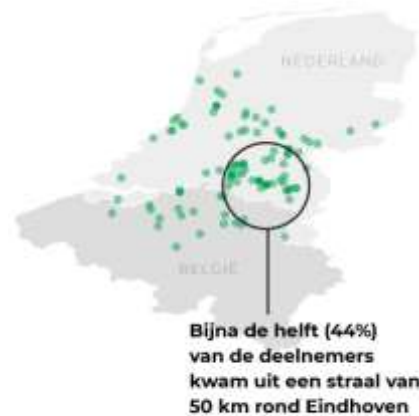
Opvallend hier lijkt mij dat zowel gehoorproblemen als evenwichtsproblemen ongeveer even vaak genoemd worden en als het ‘piepen en suizen’ en ‘problemen met horen’ bij elkaar opgeteld worden, deze duidelijk domineren. Pennings noemt deze uitkomst “echt opvallend”. In het verleden is er een studie gedaan met metingen, en “daarbij hebben we geconstateerd dat problemen met het gehoor toch later lijken te beginnen dan problemen met het evenwicht. Maar dat zien we blijkbaar niet terug in hoe mensen erover praten.”

Verspreiding

Dat DFNA9 in Nederland en België relatief veel voorkomt in Noord-Brabant en het oosten van Vlaanderen was al langer bekend. Van alle 107 mensen met DFNA9 die in de enquête ook hun woonplaats hebben ingevuld, is het onderstaande overzicht gemaakt. Ruim honderd mensen geeft uiteraard nog geen betrouwbaar beeld van de verspreiding van de mutatie dus het zou kunnen zijn dat de verspreiding er in werkelijkheid anders uitziet.

Veel deelnemers uit Noord-Brabant

- 107 woonplaatsen ingevuld door deelnemers aan de DFNA9 kennisdag



Bron: enquête kennisdag DFNA9 | ©Zone5design

“Wat je hier ziet is niet vreemd”, zegt Ronald Pennings. “De straal van 50 kilometer rond Eindhoven is het *founder effect* van de mutatie. Het kan best zijn dat de DFNA9-patiënten die meer uit het noorden komen, andere mutaties (dan de P51S *red.*) hebben. In Nederland zijn meerdere mutaties gevonden.”

Op 5 oktober is er een nieuwe Kennisdag, dit keer in Antwerpen (zie voor details op de site van De Negende Van...). De universiteiten van Maastricht, Antwerpen en Nijmegen zullen die dag aangrijpen, om via vragenlijsten op een echt wetenschappelijke manier inzicht in en overzicht van onze aandoening te krijgen. Als patiëntenclub willen wij graag ons steentje daaraan bijdragen in de hoop dat er in de spreekkamers in alle ziekenhuizen in België en Nederland eerder gedacht wordt aan DFNA9.