

KENNISDAG DFNA9 BRENGT PATIËNTEN, ONDERZOEKERS EN BRANCHE BIJ ELKAAR

STEEDS MEER WORDT BEKEND OVER DE ERFELIJKE FACTOR VAN GEHOORVERLIES. HET EXPERTISECENTRUM IN NEDERLAND INZAKE DE OREN EN ERFELIJKHEID IS 'HEARING & GENES' IN HET RADBOUDUMC IN NIJMEGEN. INMIDDELS ZIJN ER WERELDWIJD AL ZO'N TWEEHONDERD SOORTEN ERFELIJK GEHOORVERLIES IN KAART GEBRACHT. EËN DAARVAN IS DFNA9, EEN AANDOENING DIE ERVOOR ZORGT DAT DRAGERS VAN HET GEMUTEERDE GEN GEMIDDELD ROND HUN VEERTIGSTE ECHT SLECHTHOREND WORDEN EN HUN EVENWICHT VERLIEZEN. IN NEDERLAND (EN BELGIË) DRAGEN ER NAAR SCHATTING TUSSEN DE 1500 À 5000 MENSEN DIT GEMUTEERDE GEN MET ZICH MEE. IN SAMENWERKING MET DIT EXPERTISECENTRUM VAN HET RADBOUD, DE UNIVERSITEIT VAN ANTWERPEN, MAASTRICHT UMC+ EN STICHTING OORFONDS NEDERLAND ORGANISEERDE PATIËNTENORGANISATIE 'DE NEGENDE VAN...' EEN DRUKBEZOCHTE KENNISDAG IN EINDHOVEN OVER DE AANDOENING.

Op de jaarlijkse Kennisdag waren onderzoekers, patiënten en gehoorbranche vertegenwoordigd, waar zij hun kennis deelden. Eigenlijk was de insteek van deze Kennisdag – het was alweer de vierde – hoe ver is de ontwikkeling van de therapie? Welke paden worden er bewandeld? Wat moet er wat betreft de bureaucratische rompslomp precies gebeuren voordat er een echt medicijn op de markt komt? En hoever is het onderzoek? De resultaten van een Belgisch belooponderzoek van de aandoening toonde aan dat het verlies van gehoor veel eerder begint dan tot nu toe werd aangenomen. Al bij jongeren en begin-twintigers is een afwijking ten opzichte van de norm in de audiogrammen terug te vinden in de hoge tonen die tot voor kort over het hoofd gezien werd. Een vroeg-signalering zou dus iets zijn waar de hoorbranche een rol in kan spelen.

INFORMATIE UITWISSELEN

Het onderzoek van Nijmegen, Antwerpen en Maastricht gebeurt inmiddels in een unieke eendrachtige samenwerking op meerdere sporen. Nijmegen focust op het RNA en een oplossing met een 'genetische pleister', waarvoor in theorie al een werkbare oplossing voorhanden is. Dit onderzoek is erop gericht om het 'foute' gen stil te leggen. Antwerpen richt zich op het DNA en de CRISPR-Cas-technologie, of wel het 'knippen in de genen', waarbij uiteindelijk het gemuteerde stukje gen uit het DNA kan worden geknipt. Resultaten worden onderling gedeeld.

NIEUWE ONTDEKKING

Meer overleg en het delen van informatie, vooral ook van patiënten onderling, leidde tot nog een ontdekking: DFNA9 laat zich ook gelden in de ogen. Op het hoornvlies van DFNA9'ers zijn rimpelingen te zien, die uniek zijn voor de aandoening en waardoor het zicht wazig wordt. Medisch onderzoek daarover werd ook op de Kennisdag gepresenteerd. Omdat het verliezen van het gehoor en evenwicht zo dominant aanwezig is bij de dragers van het gen is deze handicap waarschijnlijk altijd ondergesneeuwd geweest.

Meer informatie op www.denegendevan.nl en www.oorfonds.nl.

WAT IS DFNA9?

'Nieuwe' ziekten krijgen tegenwoordig geen naam meer (zoals 'syndroom van Menière') maar een code. In de code staat 'DFN' voor DeafNess, 'A' staat voor autosomaal dominant en '9' voor de reeks in de ontdekking. In de lage landen hebben mensen veelal de P51S variant. Dat betekent dat er op de 51ste positie van het coch-gen een verkeerd aminozuur zit, dat leidt tot een verkeerd eiwit en dus problemen voor de drager. Gehoorverlies, evenwichtsproblemen en ook de rimpeling van het hoornvlies in de ogen zijn de klachten.

Fotografie: Francois Peeters

