

De 'Red Flag' voor de praktijk

Denk aan een erfelijke gehoorandoening bij patiënten met progressief gehoorverlies tussen het 30e en 50e levensjaar, vooral indien sprake is van onverklaarde evenwichtsproblemen (duidelijker merkbaar in het donker), een positieve familieanamnese en/of bijkomende oogheelkundige klachten.

DFNA9 komt relatief vaker voor in Zuid-Nederland en Vlaanderen maar is niet beperkt tot deze regio's.

“Het kostte jaren voordat iemand zei: dit zou erfelijk kunnen zijn. Dat moment bracht rust, ook al veranderden mijn klachten niet.”

DFNA9 is een autosomaal dominant erfelijke aandoening, veroorzaakt door een mutatie in het COCH-gen. De aandoening leidt tot een progressief functieverlies van het binnenoor, waarbij auditieve en vestibulaire klachten vaak in combinatie voorkomen.

DFNA9 wordt vaak pas laat gediagnosticeerd omdat de symptomen lijken op presbycusis of de ziekte van Ménière. Daarnaast uit de aandoening zich op verschillende manieren bij de patiënten. Vroege herkenning voorkomt een langdurig diagnosetraject en biedt perspectief op behandeling.

Klinische kenmerken

- Leeftijd:** Manifestatie tussen 30 en 50 jaar.
- Gehoor:** Snel progressief, perceptief verlies.
- Balans:** Toenemende instabiliteit, vooral in het donker.
- Ogen:** Wisselende of verminderde visus, lastig te corrigeren met een bril.

Patiëntenvereniging *De negende van...*

Deze folder werd gerealiseerd door Stichting/VZW *De negende van...*

Onze missie is om de zwaar invaliderende aandoening DFNA9 te stoppen voor toekomstige generaties én ervoor te zorgen dat mensen met DFNA9 volwaardig kunnen blijven meedoen in de maatschappij.

Nederland: Stichting *De negende van...* www.denegendevan.nl

België: VZW *De negende van...* www.denegendevan.be

Expertise in ziekenhuizen

Gespecialiseerde DFNA9 kennis is o.a. aanwezig in UZA Antwerpen, UZ Leuven, Jessa Ziekenhuis Hasselt, Radboud UMC Nijmegen en Maastricht UMC+.



denegendevan.nl



De negende van...

DFNA9

tast het gehoor, het evenwicht en de ogen aan

Herken de klinische kenmerken van het COCH-gen defect

Voor artsen

Klinisch beeld

Patiënten presenteren zich vaak met:

- Toenemend perceptief gehoorverlies.
- Progressieve vestibulaire klachten: instabiliteit, valneiging, misselijkheid.
- Soms gaat dit gepaard met tinnitus.
- Oogklachten zoals wisselend zicht en droge ogen.

Diagnostiek

- Audiometrie: geleidelijk progressief verlies.
- Vestibulaire functietesten: calorisch onderzoek, vHIT, VEMP.
- Genetisch onderzoek (COCH-gen).

Behandeling & Verwijzing

Er bestaat geen causale behandeling.

De zorg is symptoomgericht en multidisciplinair.

Aandacht voor mentale en psychosociale belasting.

Verwijzing naar:

- Audiologisch centrum.
- KNO-/NKO-arts.
- Vestibulaire revalidatie (fysiotherapie/kinesist).
- Gespecialiseerde oogarts.
- Klinisch geneticus.
- Patiëntenvereniging.

Voor audiologen en audiciens

Audiologisch beeld

DFNA9 kan vanaf een leeftijd van 30 jaar leiden tot:

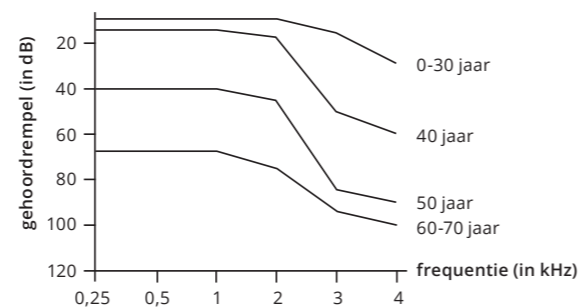
- Progressief snel perceptief gehoorverlies (1-4 dB per jaar).
- Aanvankelijk aantasting van de hoge frequenties.
- Geleidelijke afname van het spraakverstaan, vooral in rumoer.

Ondersteuning

- Aanmeten van hoortoestellen: regelmatige bijstelling nodig vanwege progressie.
- Advies over hulpmiddelen zoals ringleiding, soloapparatuur, telefonieoplossingen.
- Tijdige beoordeling van de indicatie voor een cochleair implantaat.
- Psychosociale begeleiding.

Communicatie met de patiënt

- Duidelijke uitleg over progressie en verwachtingen.
- Regelmatige opvolging van het gehoor.
- Verwijzing naar arts of klinisch geneticus.
- Verwijzing naar patiëntenvereniging.



Typisch leeftijds-gerelateerd audiogram bij progressieve cochleavestibulaire disfunctie (DFNA9).

Voor fysiotherapeuten /kinesisten

Klinisch functioneren

DFNA9 leidt tot een langzaam verlies van de vestibulaire functie. Patiënten ervaren:

- Instabiel looppatroon, vooral in het donker of op hobbelig terrein.
- Moeite met snelle hoofdbewegingen.
- Verhoogd valrisico.
- Problemen met blikstabilisatie.

Fysiotherapeutische aanpak

- Compensatietraining: verbeteren van visuele en proprioceptieve strategieën.
- Balans- en coördinatie training.
- Ganganalyse en looptraining.
- Educatie over activiteiten, energiemangement en veiligheid.
- Houd in de communicatie rekening met slechthorendheid.
- Verwijzing naar patiëntenvereniging.

Vestibulaire revalidatie kan de stabiliteit en het dagelijks functioneren aanzienlijk verbeteren.



Head Impulse Test bij vestibulaire stoornis: de ogen draaien mee en er is een refixatiesaccade te zien wanneer de ogen terugschieten.

Voor opticiens en optometristen

Klinisch beeld

DFNA9 kan gepaard gaan met hoornvliesafwijkingen; een verticaal streperig patroon in de traanfilm.

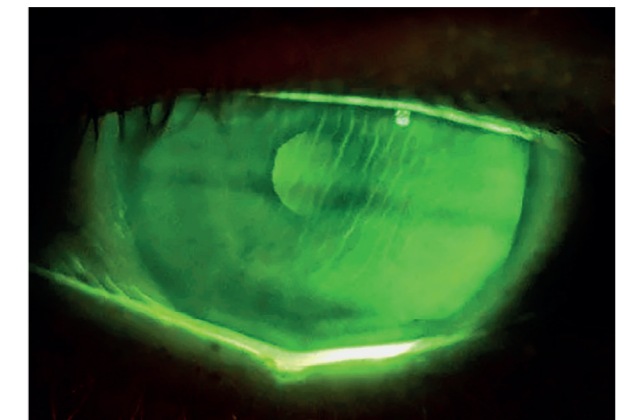
Dit kan leiden tot variabele uitkomsten bij refractiemetingen en bemoeilijkt het adequaat aanmeten van brillen of contactlenzen.

Ondersteuning

- Advies over harde lenzen, scleralenzen of bandagelenzen.

Communicatie met de patiënt

- Verwijzing naar (gespecialiseerde) oogarts.
- Houd in de communicatie rekening met slechthorendheid.
- Verwijzing naar patiëntenvereniging.



Verticaal streperig-patroon in traanfilm op het hoornvlies, door middel van blauw licht en geelfilter in beeld gebracht, na toediening van fluoresceïne.

Denk aan DFNA9 bij gecombineerde klachten

een erfelijke aandoening die meerdere zintuigen kan aantasten