

ERFELIJKE GEHOORAANDOENING DFNA9: HERKENNING BEGINT VAAK BIJ DE AUDICIEN

Wanneer volwassenen zich melden met gehoorverlies, wordt al snel gedacht aan presbycusis. In veel gevallen is dat ook terecht. Toch kan er soms een andere oorzaak achter de klachten schuilgaan. Een voorbeeld daarvan is DFNA9, een erfelijke aandoening die zowel het gehoor als het evenwicht aantast. Omdat patiënten vaak eerst bij de audiciens binnenlopen, kan juist daar een belangrijke rol liggen in de herkenning van deze aandoening.

“Veel mensen komen simpelweg binnen met de klacht dat ze slechter horen”, vertelt Alonda van Toor van ‘Stichting De negende van...’. “Maar achter dat gehoorverlies kan soms meer zitten dan alleen leeftijdsgebonden slechthorendheid. Juist daarom is het belangrijk dat audiciens alert zijn op bepaalde signalen.”

“**DE AUDICIEN HOEFT GEEN DIAGNOSE TE STELLEN, MAAR DOOR SIGNALEN TE HERKENNEN EN HET GESPREK AAN TE GAAN, KUN JE WEL EEN BELANGRIJKE EERSTE STAP ZETTEN**”

DFNA9 is een autosomaal dominante erfelijke aandoening, veroorzaakt door een mutatie in het COCH-gen. De ziekte leidt tot een geleidelijke achteruitgang van het binnenoer, waarbij zowel auditieve als vestibulaire klachten optreden. In Nederland en België gaat het inmiddels om meer dan duizend patiënten. “De audicien staat vaak aan het begin van het traject”, zegt Alonda. “Als daar wordt opgemerkt dat het patroon niet helemaal past bij ‘gewoon’ ouderdomsgehoorverlies, kan dat voor patiënten een groot verschil maken.”

Gehoorverlies op relatief jonge leeftijd

Een belangrijk kenmerk van DFNA9 is de leeftijd waarop de klachten beginnen. De eerste symptomen ontstaan meestal tussen het 30e en 50e levensjaar. Het gehoorverlies is perceptief en progressief, met een gemiddelde achteruitgang van één tot vier decibel per jaar. In het begin worden vooral de hoge frequenties aangetast. Patiënten merken dat het spraakverstaan steeds moeilijker wordt, vooral in rumoerige omgevingen.

“Voor audiciens is dat patroon natuurlijk herkenbaar”, legt Alonda uit. “Maar wanneer iemand van veertig al duidelijke achteruitgang laat zien, is het goed om je af te vragen: past dit wel bij leeftijdsgebonden gehoorverlies? Het gaat niet om meteen een diagnose stellen, maar om het herkennen van signalen die mogelijk verder onderzoek rechtvaardigen.”

Oogklachten als aanvullend signaal

Wat minder bekend is, is dat DFNA9 zich niet altijd uitsluitend via het gehoor presenteert. “Er komen ook regelmatig oogklachten voor”,

◀ Alonda van Toor

legt Alonda uit. “Patiënten geven bijvoorbeeld aan dat ze hun zicht niet goed scherp krijgen, of dat metingen telkens wisselende uitkomsten laten zien. Ook droge ogen worden vaak genoemd.”

Deze klachten blijken samen te hangen met verticale striae op het hoornvlies, een relatief recente ontdekking waar nog volop onderzoek naar wordt gedaan. “Die striae lijken vrij specifiek te zijn voor DFNA9. Dat betekent dat iemand zich in eerste instantie met visuele klachten kan melden en pas later met gehoorproblemen. Juist daarom is het belangrijk dat binnen optiek en audiologie breder wordt gekeken naar het totaalbeeld van de patiënt, zeker nu beide disciplines steeds vaker samenkomen en signalen in samenhang moeten worden beoordeeld.”

Evenwichtsproblemen als belangrijk signaal

Naast oogklachten en gehoorverlies ontwikkelen veel patiënten met DFNA9 ook evenwichtsproblemen. Deze klachten ontstaan meestal geleidelijk en worden niet altijd direct met het gehoor in verband gebracht. Patiënten beschrijven bijvoorbeeld een instabiel gevoel tijdens het lopen, moeite met snelle hoofdbewegingen of onzekerheid bij bewegen in het donker.

“Dat zijn klachten die mensen soms zelf bagatelliseren. Ze denken dat ze wat onhandig zijn of moe. Maar in combinatie met gehoorverlies kan het een belangrijk signaal zijn dat er meer speelt.”

De rol van familieanamnese

Een ander belangrijk herkenningspunt is de familiegeschiedenis. Omdat DFNA9 autosomaal dominant overerft, komen vergelijkbare klachten vaak bij meerdere familieleden voor. “Als iemand vertelt dat een ouder of broer ook al relatief jong slechthorend werd, dan is dat waardevolle informatie. Die familieanamnese kan echt een puzzelstukje zijn.”

De audiciens als belangrijke schakel

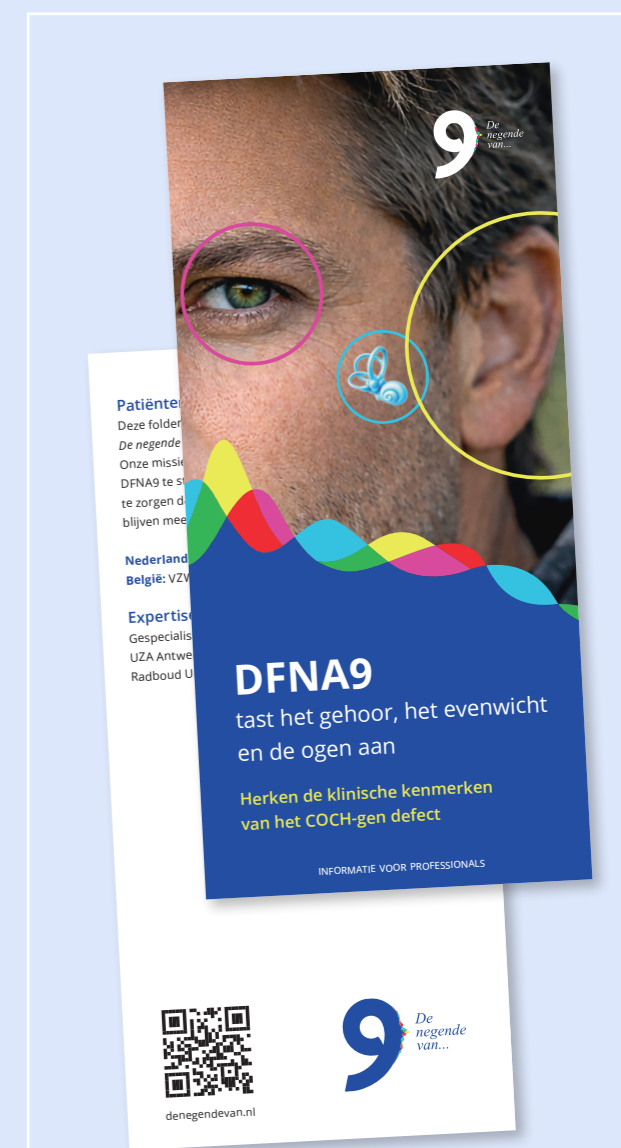
Voor audiciens betekent DFNA9 in de praktijk vooral dat het gehoorverlies sneller kan verlopen dan gebruikelijk. Hoortoestellen kunnen een belangrijke ondersteuning bieden, maar regelmatige controle en aanpassing zijn vaak nodig vanwege de progressie. “Voor patiënten is het ontzettend waardevol als een audicien meedenkt en veranderingen in het gehoor goed blijft volgen. Dat geeft houvast in een traject dat soms onzeker kan zijn.”

“**VOOR PATIËNTEN IS HET ONTZETTEND WAARDEVOL ALS EEN AUDICIEN MEEDENKT EN VERANDERINGEN IN HET GEHOOR GOED BLIJFT VOLGEN. DAT GEEFT HOUVAST IN EEN TRAJECT DAT SOMS ONZEKER KAN ZIJN**”

Ook aanvullende hulpmiddelen, zoals ringleidingsystemen of solo-apparatuur, kunnen helpen bij het verbeteren van het spraakverstaan in moeilijke luistersituaties. In latere stadia kan een cochleair implantaat worden overwogen.

Samenwerking binnen de zorgketen

Wanneer er aanwijzingen zijn voor een erfelijke oorzaak van gehoorverlies, kan verwijzing naar een arts of audiologisch centrum zinvol zijn. Daar kan aanvullend onderzoek plaatsvinden, zoals audiologisch onderzoek, vestibulaire functietesten of genetisch onderzoek.



DFNA9 folder voor professionals

‘Stichting De negende van...’ ontwikkelde een folder voor zorgverleners die hen ondersteunt bij de herkenning van deze aandoening. De digitale versie is te bekijken via: www.denegendevan.nl/folder-voor-professionals/ Op deze pagina kan de folder ook kosteloos worden aangevraagd in gedrukte vorm.

De begeleiding van patiënten met DFNA9 is vaak multidisciplinair, waarbij onder meer KNO-artsen, audiologen, fysiotherapeuten en klinisch genetici betrokken kunnen zijn. “De audicien hoeft geen diagnose te stellen”, benadrukt Alonda. “Maar door signalen te herkennen en het gesprek aan te gaan, kun je wel een belangrijke eerste stap zetten.”

Meer informatie: www.denegendevan.nl