

DFNA9; opties, mogelijkheden, keuzes, twijfels, hoop, verdriet, overeenkomsten en nog veel meer

Jeroen Smits

Klinisch Geneticus, Radboudumc, Nijmegen, Nederland



Amalia kinderziekenhuis
Radboudumc

Met wie zitten we in de ruimte?

- Hoe oud ben je?
- Waar sta je in het DFNA9-traject?
 - Ik ben getest en weet dat ik (de erfelijke aanleg voor) DFNA9 heb
 - Ik ben getest en weet dat ik de erfelijke aanleg niet heb
 - Ik heb me nog niet laten testen want dat wil ik (nog) niet
 - Ik heb me nog niet laten testen, want ik twijfel
 - Ik hoef me niet te laten testen (Geen DFNA9 in eigen familie, partner, vriend(in) etc.

Wat is belangrijk voor jullie?

Over welk thema wil je het graag hebben of welk onderwerp hoop je vandaag eindelijk beter te begrijpen?

Waarom wel of niet testen (1)

Wat zou voor jou de belangrijkste reden zijn om voorspellend DNA-onderzoek te doen?

- Duidelijkheid voor mezelf
- Betekenis voor (toekomstige) kinderen
- Maken van toekomstplannen
- Meedoen aan wetenschappelijk onderzoek
- Anders...

Overwegingen

- Vele redenen, die heel persoonlijk zijn
 - Duidelijkheid; heb ik wel of niet de aanleg?
 - Welke DNA-verandering?
 - Studie, beroep
 - Kinderwens
 - Mogelijkheden bij een kinderwens
 - voor een zwangerschap (embryoselectie)
 - tijdens een zwangerschap (prenatale diagnostiek)
 - na een zwangerschap: volwassen leeftijd
 - (Toekomstige) behandeling
 - Hoortoestellen/CI
 - Genetische therapie
- Wanneer?
 - Ook een persoonlijke keuze
- Wil iemand iets vertellen of zijn of haar keuze?

Waarom wel of niet testen (2)

Wat houdt jou het meeste tegen om voorspellend DNA-onderzoek te laten doen?

- Angst voor de uitslag
- Verzekeringen of hypotheek
- Werk of inkomen
- Er is toch (nog) geen behandeling
- Ik wil het gewoon nog niet weten
- Anders

Spanning rondom onderzoek laten doen

- Begeleiding door medisch maatschappelijk werkende
- Peer-support door iemand in de familie of via Stichting de Negende van
- Een gesprek met een KNO-arts of klinisch geneticus betekent niet dat je DNA-onderzoek móet doen. Je mag er ook even over nadenken.

Verzekeringen en erfelijkheidsonderzoek

- Veel onzinverhalen
- Nederland
 - Levensverzekering → geen gevolgen
 - Arbeidsongeschiktheidsverzekering voor ZZP'ers → mogelijk wel gevolgen. Geen gevolgen als je in loondienst bent, dan ben je collectief verzekerd via de werkgever.

Meer informatie: <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes-en-dan/verzekeringen-en-erfelijke-ziektes>

- België
 - Verzekeraars mogen niet informeren naar erfelijkheidsonderzoek.
 - Sommige doen dat toch. Leeglaten/invullen dat hier niet naar mag worden gevraagd

Dilemma's

- Je kunt vandaag weten of je DFNA9 hebt, of je wacht nog vijf jaar. Wat kies je?
- Je kind wordt 18. Zou jij adviseren om zich direct te laten testen?
- Stel dat er een behandeling in ontwikkeling is waarvoor je vroeg moet weten dat je DFNA9 hebt. Zou dat jouw keuze veranderen?

Feiten of fabels

Iedereen met DFNA9 krijgt dezelfde klachten.

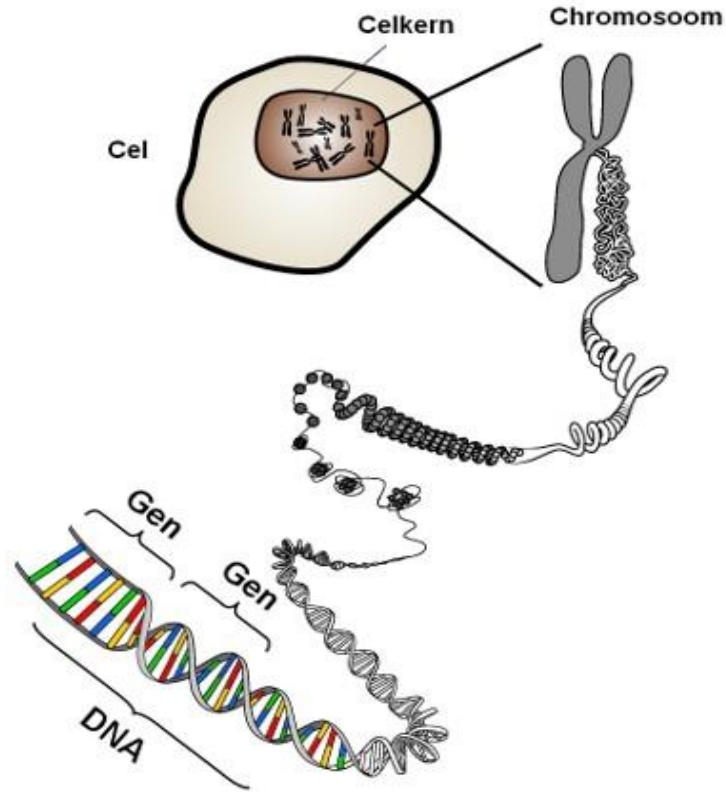
In hetzelfde gezin krijgen mensen met DFNA9 dezelfde klachten

Iedereen met DFNA9 wordt uiteindelijk doof.

Evenwichtsproblemen ontstaan altijd eerder dan het gehoorverlies.

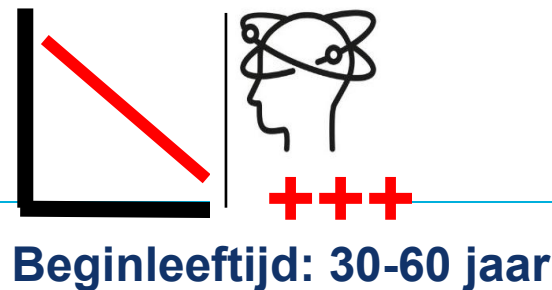
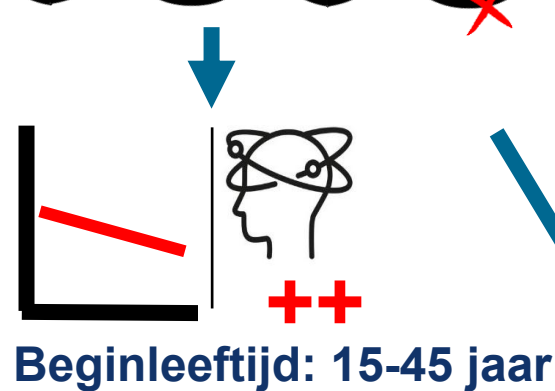
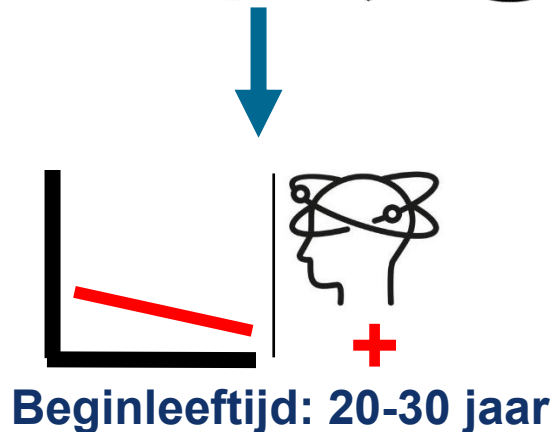
Een normaal gehoor op 40-jarige leeftijd sluit DFNA9 uit

Cel-celkern-chromosomen-DNA-gen



Het COCH-gen

COCH-gen



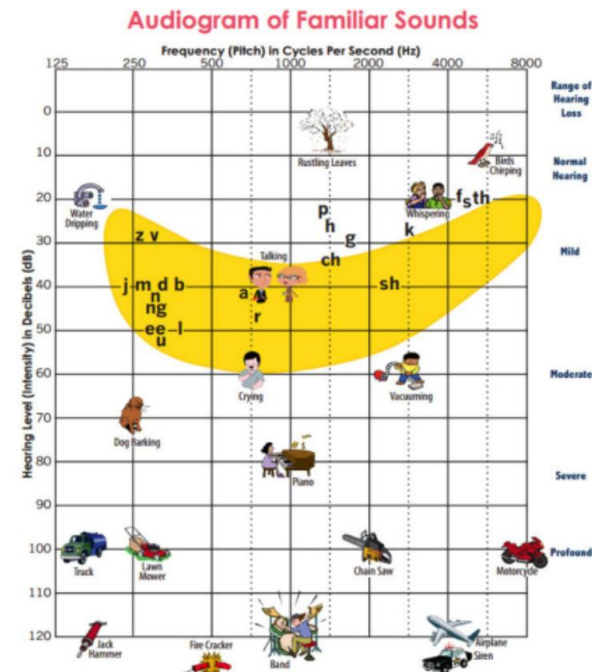
Verschillen tussen DFNA9 mutaties



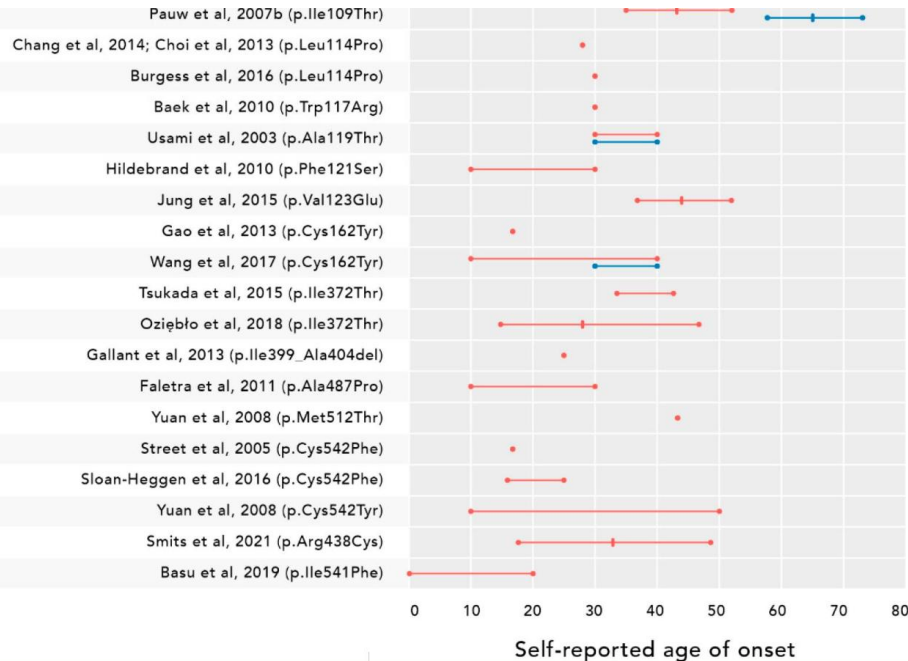
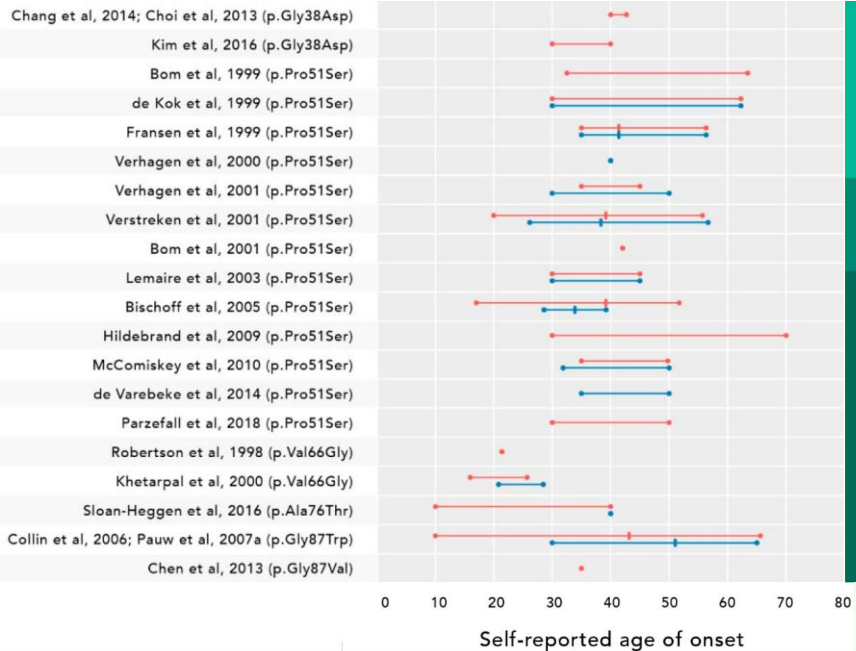
► Biomolecules. 2022 Jan 27;12(2):220. doi: [10.3390/biom12020220](https://doi.org/10.3390/biom12020220) [↗](#)

Genotype-Phenotype Correlations of Pathogenic *COCH* Variants in DFNA9: A HuGE Systematic Review and Audiometric Meta-Analysis

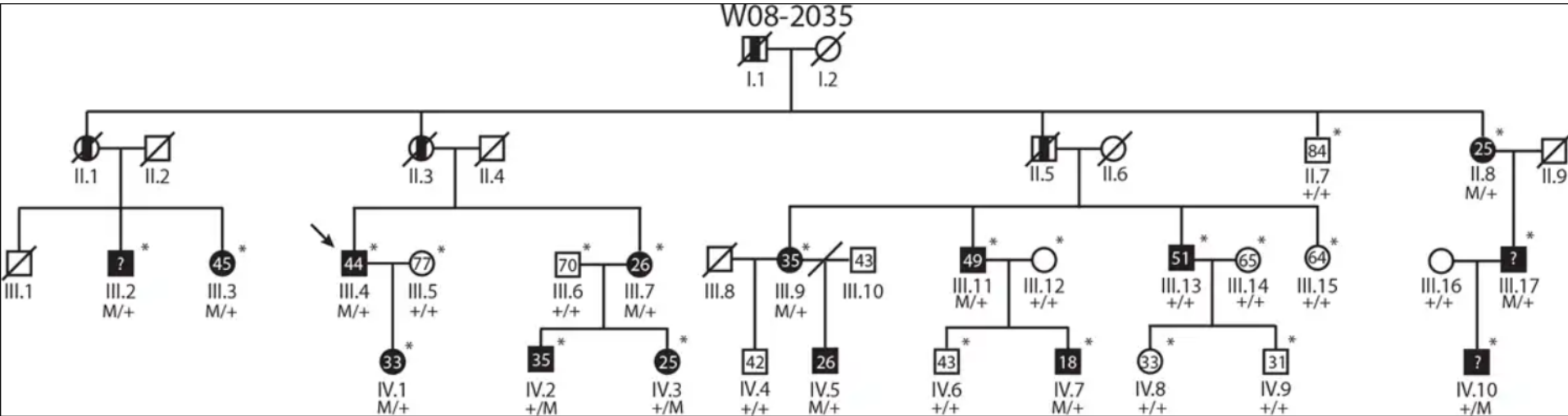
[Sybren M M Robijn](#)^{1,2,†}, [Jeroen J Smits](#)^{1,2,3,†}, [Kadriye Sezer](#)¹, [Patrick L M Huygen](#)¹, [Andy J Beynon](#)¹, [Erwin van Wijk](#)^{1,2}, [Hannie Kremer](#)^{2,3}, [Erik de Vrieze](#)^{1,2}, [Cornelis P Lanting](#)^{1,2,‡}, [Ronald J E Pennings](#)^{1,2,*,‡}



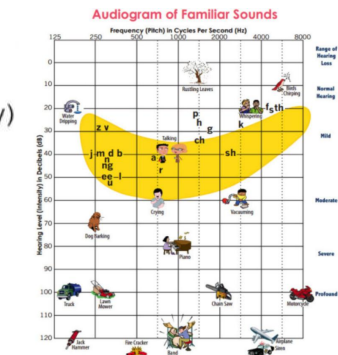
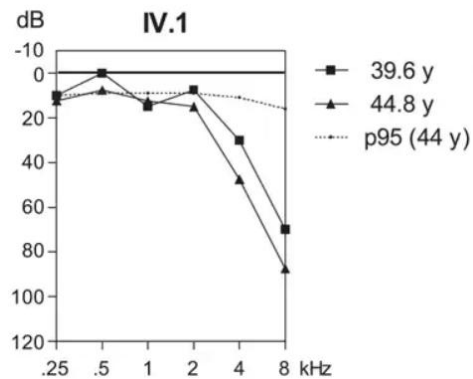
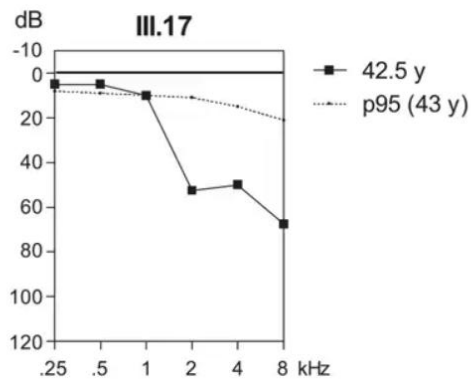
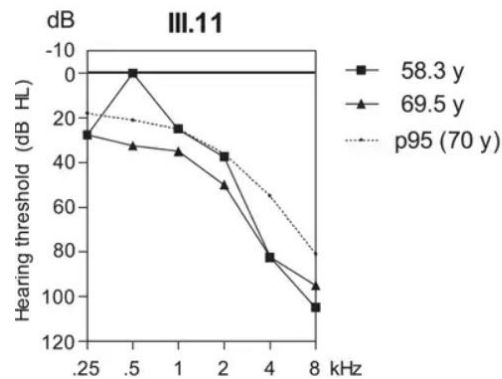
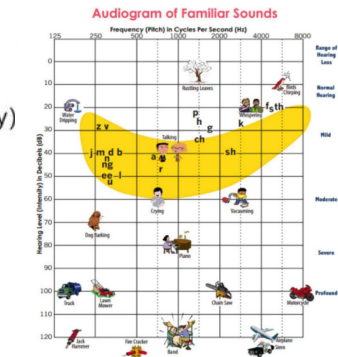
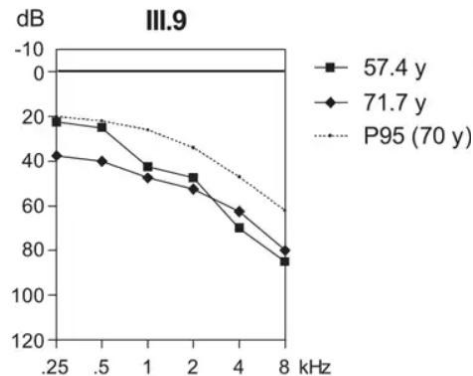
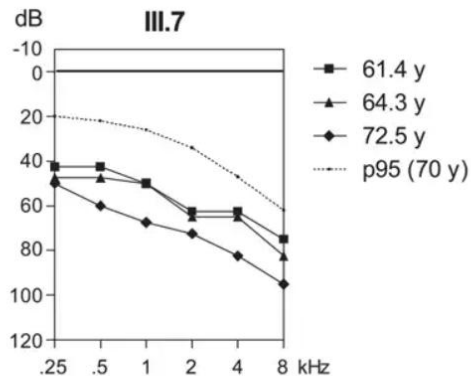
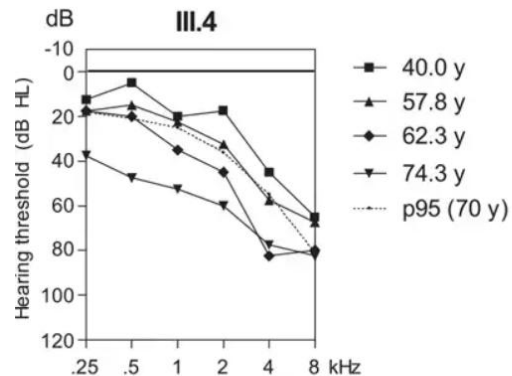
Beginleeftijd klachten



Ook binnen één familie verschillen



Ook binnen één familie verschillen



Open thema's (1)

Wat had jij (of je jongere zelf) graag eerder willen weten over DFNA9?
Misschien wel een vraag die je eigenlijk nooit aan een arts durft te stellen?

Open thema's (2)

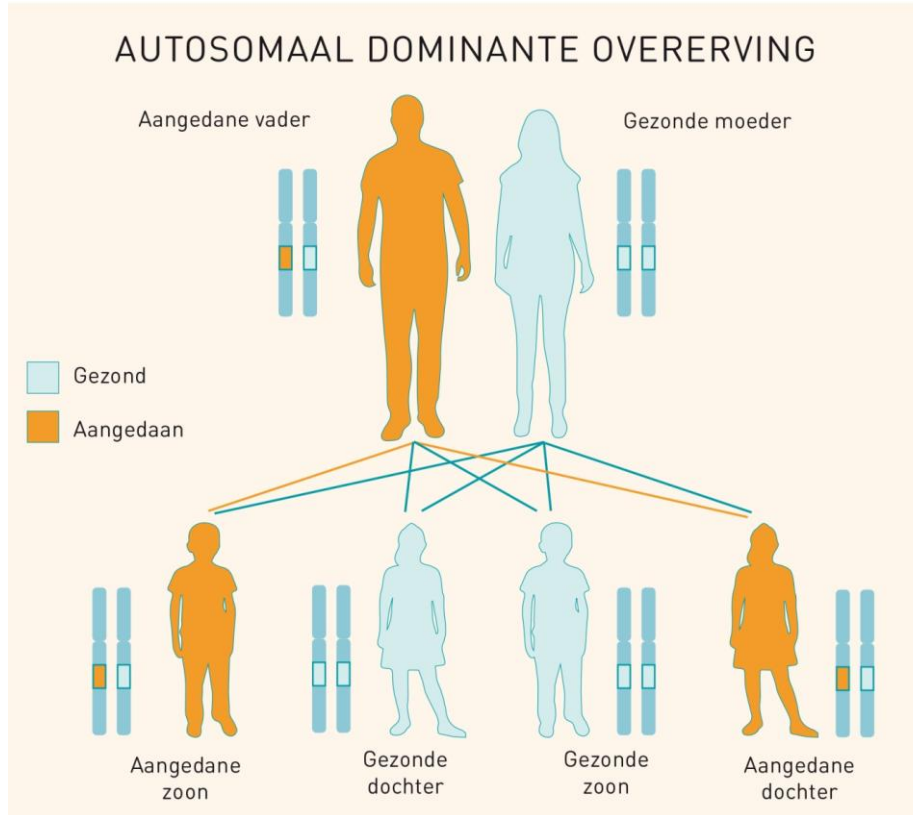
Waar maak jij je op dit moment het meeste zorgen over?

Open thema's (3)

Zijn er nog zaken die we nog niet hebben besproken?

Extra slides

DFNA9: autosomaal dominante overerving



Waar en door wie? - Nederland

Radboudumc

Maastricht UMC+

umcg:



Erasmus MC
Universitair Medisch Centrum Rotterdam



Amsterdam UMC



- Vaak: klinisch geneticus (erfelijkheidsarts)
 - Voordat er klachten zijn (voorspellend/presymtomatisch DNA-onderzoek), i.p. >16/18 jr
 - Als er al klachten zijn
- Soms: KNO-arts
 - Als er al klachten zijn
- **DOOFNL Samenwerking**
Diagnostiek & Onderzoek Oto-genotype
Fenotype NederLand



Waar en door wie? - België



- Vaak: NKO-arts
 - Als er al klachten zijn
 - (voordat er klachten zijn)
- Soms: klinisch geneticus (erfelijkheidsarts)
 - Voordat er klachten zijn (voorspellend/presymtomatisch DNA-onderzoek), i.p. >16/18 jaar
 - Als er al klachten zijn
- Nederlands-Vlaamse KNO-NKO samenwerking



Wat is er nodig voor een afspraak?

- Nederland: verwijzing door de huisarts/audioloog/lokale KNO-arts naar een academisch ziekenhuis
- België: geen verwijzing nodig. Informeer bij uw NKO-arts of maak een afspraak bij een klinisch geneticus
- Handig als bekend: in de verwijzing meesturen/vertellen wie er al is getest (naam, geboortedatum) en in welk ziekenhuis?
- Wat is/zijn de reden(en) waarom je onderzoek wil?
 - Kinderwens
- Heb je extra ondersteuning nodig in dit proces?
 - Medisch maatschappelijk werk