

## Gehoorverlies en evenwichtsstoornissen met laattijdige aanvang: DFNA9

4 december 2023

© Tijdschrift voor Geneeskunde en Gezondheidszorg

Hoe groot is de kans dat een kind van ouders die beiden drager zijn van een letale aandoening die autosomaal recessief overerft ook drager wordt?

- a. 50%
- b. 67%
- c. 25%
- d. 33%

Gehoorstoornissen vormen een toenemend aandeel in de gezondheidszorg in de vergrijzende westerse maatschappij. Men onderscheidt pre- en postlinguale doofheid in functie van het ontstaan ervan ten opzichte van de spraakontwikkeling (tabel 1A). Erfelijk gehoorverlies komt familiaal op verschillende wijzen klinisch tot uiting (fenotype) naargelang de mutatie autosomaal dominant of recessief overdraagbaar is (genotype) (tabel 1B).

A. Pre- en postlinguale doofheid			
Type	Taalverwerving	Aandachtspunten voor de huisarts	Gevolgen indien geen behandeling
Prelinguaal	Ontstaat vóór de taalverwerving	Vroegtijdige diagnostiek en aanpak	Onomkeerbare achterstand in de spraak- en taalontwikkeling
Postlinguaal	Ontstaat na de taalverwerving	Tijdig herkennen van behandelbare gehoorverliezen	Onomkeerbare aftakeling van de spraakverstaanbaarheid (neurogene deprivatie)

## B. Erfelijke doofheid

Type	Prevalentie	Eigenschappen	Medische beeldvorming
Syndromaal	30%	Associatie met afwijkingen in andere organen (hart, nieren, ogen, schildklier, enz.)	Vaak afwijkingen zichtbaar (Mondini-dysplasie, choanale atresie, dysmorfie, „large vestibular aqueduct syndrome” (LVAS), enz.)
Niet-syndromaal	70%	<p>15-24% autosomaal dominant 75-85% autosomaal recessief 1-2% andere: mitochondriaal, X-gebonden</p> <p><i>Uiting van het ziektebeeld</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Een van beide allelen vertoont de mutatie (heterozygoot dragerschap)</li> <li>-Elke generatie kan aangetast worden</li> <li>-Beide allelen vertonen de mutatie (homozygoot dragerschap)</li> <li>-Elke generatie kan aangetast worden</li> <li>-Heterozygoot dragerschap leidt NIET tot het ziektebeeld (maar wel tot overdracht van het afwijkende allel naar de nabestaanden)</li> <li>-Het fenotype heeft meer risico om tot uiting te komen</li> <li>-Homozygoot dragerschap is een vereiste om fenotypisch tot uiting te komen</li> </ul>	<p>Zelden afwijkingen</p> <p><i>Overdracht fenotype</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-50% kans op overdracht</li> <li>-100% kans op overdracht</li> <li>-Zeer klein risico op overdracht</li> <li>-25% bij ouders met hetzelfde genotype</li> <li>-25% kans op overdracht</li> </ul>

		-Het fenotype kan generaties overspringen	
--	--	---	--

*Tabel 1: Classificatie van gehoorstoornissen.*

DFNA9 is een van de meest voorkomende vormen van autosomaal dominante niet-syndromale doofheid in de Lage Landen met honderden vertegenwoordigers. Het wordt veroorzaakt door mutaties in het COCH-gen, waarvan de p.P51S-variant veruit de meest prevalentie vorm is. Het COCH-gen produceert een eiwit genaamd „cochlin”, wiens echte rol vandaag nog niet helemaal opgehelderd is, maar het vertegenwoordigt ruim 80% van alle eiwitten in het slakkenhuis en het vervult een sleutelrol in het behoud van de architectuur en de immuniteit.

Het ziektebeeld ontstaat pas laattijdig, met name rond het vierde levensdecennium. Een aantal patiënten kunnen in de beginfase een Ménière-achtig ziektebeeld vertonen onder de vorm van fluctuerend gehoorverlies, druksensaties en aanvallen van duizeligheid.

Alle dragers ontwikkelen rond het zesde tot het zevende levensdecennium niet alleen beiderzijdse zware gehoorverliezen, maar ook totale uitval van de evenwichtsfunctie, met aanzienlijke beperkingen tot gevolg. De aftakeling gebeurt het snelst in het vijfde levensdecennium.

De diepe gehoorstoornissen worden vandaag behandeld door middel van een cochleair implantaat (CI). De bilaterale vestibulopathie is momenteel nog niet behandelbaar, maar mogelijk zal het vestibulaire implantaat (VI) op kortere termijn een deel van het probleem helpen te verlichten. Naast fundamenteel onderzoek op genetisch en moleculair-biologisch niveau zijn klinische studies voor een verbeterde kennis van het natuurlijke verloop belangrijk.

---

Meer weten over dit onderwerp?

Bekijk dan de oorspronkelijke bijdrage in TvGG:

[\*\*Dfna9: De meest voorkomende erfelijke vorm van progressief gehoorverlies en evenwichtsuitval op volwassen leeftijd in de Lage Landen\*\*](#)

Auteur(s): G. VAN CAMP, P. VAN DE HEYNING, S. JANSSENS DE VAREBEKE, V. TOPSAKAL, V. VAN ROMPAEY

DOI: 10.2143/TVG.76.06.2003036

---

Deze publicatie bevat illustraties, foto's, afbeeldingen, lay-out van documenten, grafische ontwerpen, tekst, lettertypen en andere informatie (hierna "Inhoud" genoemd). Deze publicatie en alle Inhoud zijn het auteursrechtelijk eigendom van Tijdschrift voor Geneeskunde vzw. Alle rechten op deze Inhoud zijn wereldwijd voorbehouden. Het is strikt verboden de Inhoud of een deel daarvan te behouden, kopiëren, distribueren, publiceren, of gebruiken zonder voorafgaande en uitdrukkelijke toestemming van Tijdschrift voor Geneeskunde vzw.