



Prof. dr. Vincent Van Rompaey, NKO-arts

Erfelijke doofheid

Gehoorverlies met evenwichtsproblemen? Denk aan DFNA9



Corinne kreeg rond haar 40e de eerste symptomen

Ongeveer 1000 Vlamingen en Nederlanders lijden aan DFNA9, een erfelijke vorm van gehoorverlies met evenwichtsstoornissen die begint op latere leeftijd. Patiënten krijgen vaak niet snel genoeg de juiste diagnose, en daar willen artsen en patiënten iets aan doen.

DFNA9 is een erfelijke vorm van gehoorverlies en uiteindelijk doofheid, met vaak zware evenwichtsstoornissen. Het is een van de erfelijke gehoorstoornissen die in de jaren 90 via een grootschalig onderzoek in kaart werden gebracht door de dienst neus-keel-oorziekten en de dienst medische genetica van het UZA. 'DFNA9 komt vooral in België en Nederland voor,' zegt NKO-arts prof. dr. Vincent Van Rompaey, 'bij een groep mensen die afstammen van één gemeenschappelijke voorouder, vermoedelijk uit de 15e of 16e eeuw. De oorzaak is een specifieke mutatie in het *COCH*-gen, dat bepaalt hoe het eiwit cochlin eruit gaat zien. Door de mutatie ontwikkelt dat eiwit zich niet zoals het moet. Het stapelt op in het slakkenhuis – het inwendige deel van het oor – en veroorzaakt daar problemen. Een kind van een ouder met DFNA9 heeft één kans op twee om de ziekte te hebben.'

Geen verrassing

DFNA9 manifesteert zich meestal tussen de 30 en 40 jaar. Ervaringsdeskundige tegen wil en dank is Corinne. 'Voor mij was het geen verrassing. Mijn vader, nonkel en tante hadden het ook, al had de ziekte toen nog geen



Op tijd beginnen met hoorapparaten en nadien een implantaat is bij DFNA9 erg belangrijk.

naam. Als je jong bent, sta je er niet bij stil, maar eens je zelf symptomen krijgt, wordt alles anders. De ziekte uitte zich bij mij helemaal anders dan bij mijn vader. Ik kreeg eerst enorme evenwichtsstoornissen. Bij de eerste aanval dacht ik dat ik ging sterven. Ik lag telkens drie, vier dagen in mijn bed. Dat was

rond mijn veertigste.' Bij heel wat patiënten begint het met evenwichtsproblemen waardoor de diagnose soms lang in de verkeerde richting wordt gezocht.

Intussen is Corinne tien jaar verder. 'Mijn gehoor is nu op twee jaar tijd acht decibel achteruitgegaan. Die aanvallen van duizeligheid zijn wel minder geworden. Je hersenen en ogen leren het evenwichtsprobleem voor een deel compenseren. Maar het is er natuurlijk nog. Ik spreek altijd over mijn tweede ik die achterkomt als ik een hoofd beweging maak of mij omdraai. Ik bots vaak tegen mensen aan, in het donker stappen is moeilijk en fietsen op oneffen terrein is niet haalbaar doordat ik geen beeldstabiliteit heb. Van wandelen op het strand word ik misselijk. Het zit in kleine dingen, die samen heel vermoeiend zijn. Ik ben kleuterjuf, een heel actief beroep. 's Avonds ben ik doodmoe. Symptomen komen en gaan. Mijn zus heeft bijvoorbeeld oorsuizingen, ik niet.'



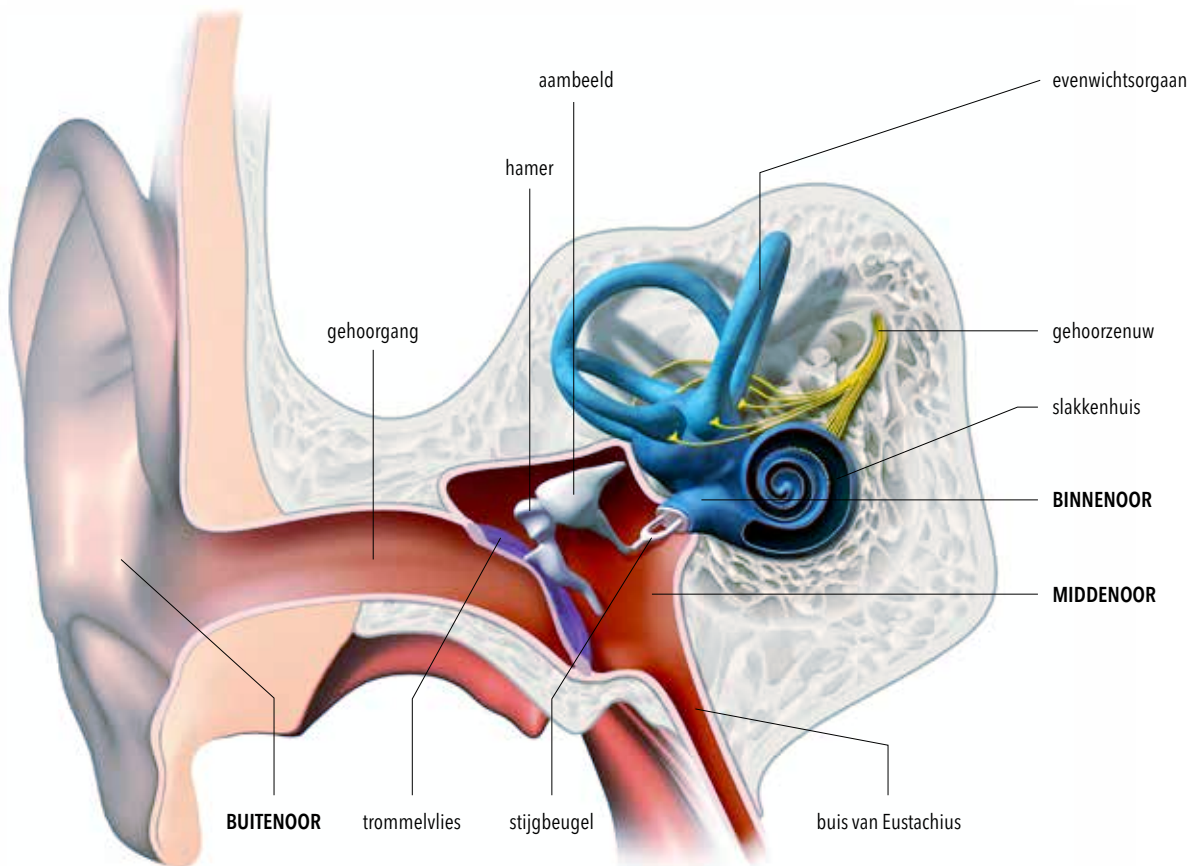
Vanaf 1 december 2019 gelden er soepelere terugbetalingscriteria voor cochleaire implantaten.

Hebt u onvoldoende baat bij uw hoortoestellen?

Maak een afspraak op de dienst NKO.

Dienst neus-keel-oorziekten,
T 03 821 33 85
www.uza.be/nko

Patiëntenvereniging:
www.denegendevan.be



Sneller een cochleair implantaat

Een juiste diagnose van DFNA9 is erg belangrijk. Van Rompaey: 'We kunnen de ziekte momenteel nog niet stoppen, maar voor de doofheid zijn er wel deelbehandelingen. Eerst hoorapparaten en naarmate het gehoor minder wordt, een cochleair implantaat (CI) dat de functie van het slakkenhuis overneemt. De voorwaarden voor terugbetaling zijn recent versoepeld, waardoor we patiënten nu sneller een CI kunnen geven. Dat is bij DFNA9 erg belangrijk. Andere vormen van slechthorendheid stabiliseren soms op een bepaald niveau. DFNA9 niet. Het gaat alleen achteruit en als je te lang wacht, sterft de gehoorzenuw af. Door tijdig over te gaan op een CI, behouden patiënten een betere spraakverstaanbaarheid.'

Corinne heeft het zo lang mogelijk uitgesteld, maar draagt sinds kort toch een hoorapparaat. 'Voorlopig alleen rechts. Daar heb ik intussen 55 procent

verlies. Doordat wij zo snel gehoor verliezen, is een hoorapparaat niet makkelijk af te stellen. Mijn vader heeft daar heel lang mee geworsteld. Hij heeft dan uiteindelijk nog een CI gekregen, maar intussen was al veel van zijn restgehoor weg. We hebben nog een beetje kunnen communiceren, maar hij was al veel taal kwijt en zijn wereld was erg klein geworden. Mensen beseffen vaak niet hoe ingrijpend doofheid is, zeker op sociaal vlak.'

UZA en UAntwerpen onderzoeken genterapie

Voor de evenwichtsstoornissen bestaat er helaas nog geen therapie. Van Rompaey: 'Er loopt onderzoek naar vestibulaire implantaten, onder meer in Maastricht en Genève. Het principe is hetzelfde als bij een CI: het toestel bootst de werking van het slakkenhuis na en geeft het evenwichtssignaal door aan de hersenen. Dat is natuurlijk erg complex.'

De ziekte genezen voor ze schade aanricht, zou natuurlijk nog beter zijn. 'We doen hier bij ons aan de UAntwerpen onderzoek naar genterapie, in nauwe samenwerking met de Radboud Universiteit van Nijmegen. We willen een medicijn ontwikkelen dat de mutatie in het DNA herstelt. Maar dat onderzoek staat nog in de kinderschoenen.'

De negende van

Een behandeling is natuurlijk wat Corinne en haar lotgenoten het liefste willen. 'In Nederland bestond er al een patiëntenvereniging. *De negende van* heet die, een verwijzing naar DFNA9 en naar Beethoven, die ook doof geworden is. Intussen hebben we ook een Vlaamse afdeling. Samen zijn we één grote DFNA-familie. We willen de ziekte onder de aandacht brengen, om verkeerde diagnoses te vermijden en om fondsen te verzamelen voor het wetenschappelijk onderzoek.' De patiëntenvereniging brengt ook

patiënten samen, om ervaringen uit te wisselen, elkaar te steunen en nieuwe ontwikkelingen te communiceren. 'Zo vormen we een brug tussen patiënt en dokter.'

'Voor mij zal een therapie wellicht te laat komen,' weet Corinne. 'Maar voor mijn kinderen misschien niet.' In de toekomst kijken is niet makkelijk. 'Er is geen weg terug. Ik zal uiteindelijk een CI nodig hebben. Maar hoe lang kan ik nog met de auto rijden? Ga ik die typische dronkemansgang ontwikkelen? Hoe lang ga ik mijn beroep, mijn passie, nog kunnen volhouden? Het zijn allemaal vragen die mij bezighouden. Maar ik probeer het te nemen zoals het komt, dag per dag. En ik wil denken in mogelijkheden eerder dan beperkingen. Actief zijn in de patiëntenvereniging helpt mij. Samen kunnen we veel bereiken. Op onze website tellen we af: tegen 2027 willen we DFNA9 verslaan.' ●