

Presentatie Ronald Pennings

Bevindingen uit de promotiestudie van Bas Hartel:

Usher synroom 2A:

genotype-phenotype, correlaties en gehoorrevalidatie

Wetenschappelijke onderzoeken naar het Ushersyndroom zijn belangrijk om meer kennis te krijgen over de erfelijkheid, de optimale revalidatie en het verloop van de ziekte, zowel in het horen als in het zien.

Het promotie-onderzoek van Bas Hartel richtte zich op mensen met het Ushersyndroom, waarbij mutaties in het USH2A gen zijn gevonden. Er is gekeken naar het horen, zien en naar de gehoorrevalidatie.

Het gehoorverlies bij mensen met het Ushersyndroom type 2A blijkt niet stabiel te blijven, zoals men vroeger dacht. Er is gemiddeld een achteruitgang van 5 dB per 10 jaar, maar er zijn grote verschillen.

In het promotie-onderzoek zijn 110 patiënten uit Nederland en Zweden met 2 mutaties op het USH2A gen betrokken, wereldwijd de grootste onderzoeksgroep van Usherpatiënten.

Bij het Ushersyndroom is er sprake van een autosomaal recessief erfelijke aandoening, waarbij je van beide ouders een mutatie (=fout) in de Usher genen meegekregen hebt. Bas Hartel heeft in zijn promotie-onderzoek gevonden dat de mate van progressie van het gehoorverlies bij mensen met het USH2A-gen gerelateerd is aan de verschillende combinaties van mutaties in dit gen.

Uit dit onderzoek blijkt dat het uitmaakt of je twee ernstige fouten hebt in het USH2A-gen, twee milde fouten, of een combinatie van een milde en ernstige fout. Bij patiënten met twee ernstige fouten, blijkt het gehoorverlies sneller en sterker achteruit te gaan, dan bij de andere twee groepen.

In een ander deelonderzoek is er gekeken naar verschillen in het verlies in gezichtsveld en gezichtsscherpte tussen 152 mensen met het Ushersyndroom type 2A en 73 mensen met een niet-syndromale vorm van retinitis pigmentosa. Bij deze laatste groep mensen is er wel een mutatie in het USH2A gen, maar zijn ze niet slechthorend vanaf geboorte. Bij alle mensen die in het onderzoek zijn betrokken is het USH2A gen gevonden, minimaal 1 mutatie.

Ook hier komen duidelijke verschillen naar voren. De mensen met het Ushersyndroom krijgen gemiddeld eerder last van visuele problemen (gemiddeld rond 15 jaar tegenover 25 jaar) en zijn vaker op jongere leeftijd blind met een gezichtsscherpte minder dan 30% (54 jaar tegenover 72 jaar).

Wel blijkt bij de mensen met een niet-syndromale retinitis pigmentosa ouderdomsslechthorendheid vaker voor te komen dan gemiddeld in een normale populatie. Verder onderzoek is nodig om verklaringen te vinden voor deze verschillen.

Bas Hartel heeft in zijn onderzoek tenslotte gekeken naar gehoorrevalidatie in de vorm van hoortoestellen en Cochleaire Implantaten (CI).

Op basis van bevindingen van patiënten is onderzocht wat de juiste instellingen zouden moeten zijn voor hoortoestellen.

Mensen met het Ushersyndroom geven namelijk aan meer behoefte te hebben om te horen

waar het geluid vandaan komt dan mensen met hoortoestellen en normaal zicht. Wat ze niet kunnen zien, willen ze graag horen.

In het onderzoek is bij 18 personen een nieuw hoortoestel aangemeten met twee programma's. Het eerste programma is een lineair programma, waarbij alle geluiden evenveel versterkt worden. Het tweede programma is een compressieprogramma, waarbij achtergrondgeluid gedempt wordt en het geluid van voren versterkt. Dit verbetert het spraakverstaan in ruis.

De verwachting was dat de proefpersonen beter zouden richtinghoren bij het lineaire programma. Dit bleek niet zo te zijn. Bij beide programma's werd eenzelfde resultaat bereikt. Ook het verstaan van spraak in ruis bleek bij beide programma's een even goed resultaat te boeken.

Wel bleek een duidelijke voorkeur voor het lineaire programma, want dit programma werd in het dagelijks gebruik in 77% van de tijd gebruikt door de proefpersonen. Bovendien werd er een hogere waardering voor het lineaire programma gegeven (7,7) dan aan het compressieprogramma (5,9).

In het onderzoek is geen verklaring gevonden voor de gevonden resultaten. In een vervolgonderzoek met een grotere groep zou ook gekeken kunnen worden naar andere methoden om richtinghoren te meten. Met name omgevingsgeluiden en bewegende geluidsbronnen. Daarnaast zouden ook het inschatten van afstand en localisatie van geluid in ruis meegenomen kunnen worden.

Tenslotte is er gekeken naar het spraakverstaan bij mensen met een CI. Zowel bij 8 mensen met het Ushersyndroom 2A als bij 8 mensen zonder het Ushersyndroom. Het spraakverstaan bij beide groepen blijkt na de operatie en revalidatie enorm verbeterd.

Dit biedt goede perspectieven voor patiënten die in de toekomst te maken krijgen met een progressief gehoorverlies. Zeker nu het ook mogelijk is om soms het restgehoor te sparen, Dit komt de geluidskwaliteit ten goede. Naar schatting is bij ongeveer 15% van de mensen met Usher 2A boven de 50 jaar het gehoor zo slecht dat ze in aanmerking komen voor een CI.