

HANDVAT 10 “DOOFHEID IN FAMILIE”

Vraag in ZwangerWijzer: “Komt bij u en/of uw eigen familie een erfelijke of aangeboren aandoening voor?”
Geconstateerd risico “doofheid of ernstige slechthorendheid in familie”

Doel en toepassingsgebied

Beperkte achtergrondinformatie voor preconceceptiezorg-consulent over risicofactor “Doofheid in familie” om goede informatie hierover te kunnen geven.

Informatie

Achtergrondinformatie zorgverlener

Er zijn twee vormen van doofheid:

- Perceptieve (of sensorineurale) doofheid. Dan kan iemand geluid niet goed waarnemen. De oorzaak kan een probleem met het binnenoor, de gehoorzenuw en/of delen van hersenen zijn.
- Geleidingsdoofheid. Dan is er iets mis is met geleiding van geluid. De oorzaak is dan een probleem met het buitenoor en/of middenoor.

Een combinatie van geleidingsdoofheid en perceptieve doofheid kan ook voorkomen.

Aangeboren doofheid of ernstige slechthorendheid kan het gevolg zijn van een erfelijke mutatie (OMIM # 220290), een syndroom, waaronder het branchio-oto-renale (BOR) syndroom (OMIM #113650), blootstelling aan schadelijke medicijnen tijdens de zwangerschap (waaronder aminoglycosiden, zoals streptomycine en gentamycine), asfyxie of een congenitale intra-uterine infectie, waaronder cytomegalovirus (CMV-) infectie. Om de kans op doofheid of slechthorendheid bij het - ongeboren - kind te kunnen inschatten, is het noodzakelijk om de oorzaak hiervan te achterhalen. Bij aangeboren doofheid of slechthorendheid die mogelijk erfelijk is, is verwijzing naar een klinisch geneticus aangewezen voor meer informatie.

Informatie cliënt

Doofheid of slechthorendheid vanaf de geboorte kan verschillende oorzaken hebben. Soms heeft aangeboren doofheid of slechthorendheid een erfelijke oorzaak. Om te kunnen achterhalen is doofheid of slechthorendheid erfelijk is, is het noodzakelijk de oorzaak van de doofheid of slechthorendheid te achterhalen. Een klinisch geneticus kan dan meer informatie geven over de kans dat het kind doof of slechthorend ter wereld zal komen.

Concrete aanbevelingen

- Bij aangeboren doofheid en/of slechthorendheid in de familie is het van belang de oorzaak hiervan te achterhalen.
- Verwijzing naar klinisch geneticus aangewezen

Bronnen

1. Erfocentrum. Doofheid/slechthorendheid. <http://erfelijkheid.nl/ziektes/doofheid-slechthorendheid>
2. OMIM (# 220290) deafness, autosomal recessive IA. <http://omim.org/entry/220290?search=hereditary%20deafness&highlight=deafness%20deaf%20hereditary>
3. OMIM (#113650). Branchiootorenal syndrome 1; BOR1 <http://omim.org/entry/113650?search=bor%20syndrome&highlight=syndromic%20bor%20syndrome>
4. RIVM Aangeboren cytomegalovirus (CMV-infectie). http://www.rivm.nl/Onderwerpen/C/Cytomegalovirusinfectie/Aangeboren_cytomegalovirus_CMV_infectie
5. Bitner-Glindzicz M, Rahman S, Chant K, Marlow N. Gentamicin, genetic variation and deafness in preterm children. BMC Pediatr. 2014 Mar 5;14:66.
6. Korver AM, de Vries JJ, Konings S, de Jong JW, Dekker FW, Vossen AC, Frijns JH, Oudesluys-Murphy AM; DECIBEL collaborative study group. DECIBEL study: Congenital cytomegalovirus infection in young children with permanent bilateral hearing impairment in the Netherlands. J Clin Virol. 2009 Dec;46 Suppl 4:S27-31
7. Pereboom MT, Manniën J, Spelten ER, Hutton EK, Schellevis FG. Maternal cytomegalovirus infection prevention: the role of Dutch primary care midwives. Midwifery. 2014 Dec;30(12):1196-201.
8. de Vries JJ, van Zwet EW, Dekker FW, Kroes AC, Verkerk PH, Vossen AC. The apparent paradox of maternal seropositivity as a risk factor for congenital cytomegalovirus infection: a population-based prediction model. Rev Med Virol. 2013 Jul;23(4):241-9.
9. de Vries JJ, Korver AM, Verkerk PH, Rusman L, Claas EC, Loeber JG, Kroes AC, Vossen AC. Congenital cytomegalovirus infection in the Netherlands: birth prevalence and risk factors. J Med Virol. 2011 Oct;83(10):1777-82.

© Erasmus MC, 2016

