

# Erfelijke slechthorendheid in Nederland: opsporing van genetische oorzaak en klinische karakterisering.

Gepubliceerd: 31-05-2011 Laatste bijgewerkt: 04-05-2024

Het doel van deze studie is het verzamelen van een groot cohort patiënten met voornamelijk niet-syndromale erfelijke slechthorendheid. In dit cohort zal gezocht worden naar het genetisch defect, in eerste instantie naar mutaties in bekende '...

|                             |                                                     |
|-----------------------------|-----------------------------------------------------|
| <b>Ethische beoordeling</b> | Goedgekeurd WMO                                     |
| <b>Status</b>               | Werving gestart                                     |
| <b>Type aandoening</b>      | Evenwichtsorgaan- en ooraandoeningen, congenitaal   |
| <b>Onderzoekstype</b>       | Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen |

## Samenvatting

### ID

NL-OMON47077

### Bron

ToetsingOnline

### Verkorte titel

Erfelijke slechthorendheid in Nederland

### Aandoening

- Evenwichtsorgaan- en ooraandoeningen, congenitaal

### Synoniemen aandoening

erfelijke doofheid, erfelijke slechthorendheid

### Betreft onderzoek met

Mensen

### Ondersteuning

**Primaire sponsor:** KNO

**Overige ondersteuning:** NWO (ZONMW), Het Heinsius Houbolt fonds; Fonds NutsOHRA

## Onderzoeksproduct en/of interventie

**Trefwoord:** Erfelijkheid, fenotype, genotype, slechthorendheid

## Uitkomstmaten

### Primaire uitkomstmaten

1. bekende pathogene genetische varianten of nieuwe waarschijnlijk-pathogene varianten die erfelijke slechthorendheid veroorzaken, 2. genotype-fenotype correlatie voor minstens een aantal genetische subtypen, waardoor meer betrouwbare prognoses gegeven kunnen worden, 3. een strategie voor effectieve DNA diagnostiek voor erfelijke slechthorendheid in de Nederlandse populatie.

### Secundaire uitkomstmaten

Een strategie voor effectieve DNA diagnostiek voor erfelijke slechthorendheid in de Nederlandse populatie.

## Toelichting onderzoek

### Achtergrond van het onderzoek

Veel van de veroorzakende gendefecten voor syndromale erfelijke slechthorendheid zijn al bekend. Echter, met name voor niet-syndromale erfelijke slechthorendheid is de meerderheid van de veroorzakende gendefecten nog onbekend. Dat betekent dat bij ~70% van de patienten met erfelijke slechthorendheid het gendefect nog niet gevonden kan worden bij routinematige DNA diagnostiek. Het weten van het erfelijk defect is van belang ten eerste om de erfelijkheid van de aandoening aan te tonen. Tevens kunnen patienten meer gegrond erfelijkheidsadvies krijgen en een meer betrouwbare prognose, en kan in een vroeg stadium het onderscheid tussen syndromale en niet-syndromale slechthorendheid gemaakt worden. Tot slot kan op basis van het genetisch defect besloten worden of een cochleair implantaat de patient ten goede kan komen.

### Doel van het onderzoek

Het doel van deze studie is het verzamelen van een groot cohort patienten met voornamelijk niet-syndromale erfelijke slechthorendheid. In dit cohort zal

gezocht worden naar het genetisch defect, in eerste instantie naar mutaties in bekende 'doofheidsgenen' en als die uitgesloten zijn, zal gezocht worden naar nieuwe genen betrokken bij slechthorendheid. Daarnaast zullen we de klinische karakteristieken per genetisch defect nauwkeurig in kaart brengen. Het verrichten van dergelijk onderzoek in een groot cohort zal ervoor zorgen dat we: 1. accuraat erfelijkheidsadvies kunnen geven aan patienten, 2. een meer betrouwbare prognose kunnen geven, 3. nieuwe genen kunnen ontdekken die erfelijke slechthorendheid veroorzaken, 4. een nieuwe strategie kunnen ontwikkelen voor routinematige DNA Diagnostiek voor erfelijke slechthorendheid in de toekomst, en 5. meer inzicht krijgen in de (dys)functie van het binnenoor

## Onderzoeksopzet

Patienten zullen benaderd worden door hun behandelend KNO artsen, klinisch genetici of audiologen. De normale diagnostische onderzoeken (otoscopie, tympanometrie, pure tone audiometrie, spraakaudiometrie) voor patienten met slechthorendheid zullen uitgevoerd worden, en eenmalige bloedafname (25 ml) voor routinematige DNA diagnostiek voor erfelijke slechthorendheid zal gedaan worden.

De patient zal speciek voor dit onderzoek een vragenlijst krijgen, met vragen over gehoor, evenwicht en afkomst van de grootouders. Daarnaast zal de patient gevraagd worden toestemming te geven voor verder onderzoek naar de erfelijke oorzaak als er bij DNA diagnostiek geen mutatie gevonden wordt.

Een klein aantal patienten zal gevraagd worden om extra niet-invasieve gehoortesten te ondergaan om het ziektebeeld in meer detail in kaart te brengen.

## Inschatting van belasting en risico

De belasting voor de patient omvat alleen de eventuele extra gehoortesten (duur: 1 uur). De overige onderzoeken vinden sowieso plaats in het kader van diagnostiek.

## Contactpersonen

### Publiek

Selecteer

Geert Grooteplein Zuid 10  
Nijmegen 6525 GA  
NL

## Wetenschappelijk

Selecteer

Geert Grooteplein Zuid 10  
Nijmegen 6525 GA  
NL

## Locaties

### Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

## Deelname eisen

### Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)  
Adolescenten (16-17 jaar)  
Volwassenen (18-64 jaar)  
Kinderen (2-11 jaar)  
65 jaar en ouder

### Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

patienten met slechthorendheid, waarbij veelvoorkomende niet-genetische oorzaken van slechthorendheid uitgesloten zijn.

### Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

patienten met leeftijds-gebonden slechthorendheid

## Onderzoeksopzet

## Opzet

**Type:** Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

## Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 15-06-2011

Aantal proefpersonen: 2050

Type: Werkelijke startdatum

## Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 31-05-2011

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

Goedgekeurd WMO

Datum: 14-01-2015

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

Goedgekeurd WMO

Datum: 29-07-2015

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

Goedgekeurd WMO

Datum: 30-12-2015

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

Goedgekeurd WMO

Datum: 27-07-2017

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

|                     |                                      |
|---------------------|--------------------------------------|
| Goedgekeurd WMO     |                                      |
| Datum:              | 28-12-2017                           |
| Soort:              | Amendement                           |
| Toetsingscommissie: | CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen) |
| Goedgekeurd WMO     |                                      |
| Datum:              | 02-05-2018                           |
| Soort:              | Amendement                           |
| Toetsingscommissie: | CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen) |

## Registraties

### Opgevolgd door onderstaande (mogelijk meer actuele) registratie

Geen registraties gevonden.

### Andere (mogelijk minder actuele) registraties in dit register

Geen registraties gevonden.

### In overige registers

| Register | ID             |
|----------|----------------|
| CCMO     | NL33648.091.10 |