

Hoort! Nieuwsbrief Cochleaire Implantatie



Nummer 25, maart 2019

Regelmatig schenken we in onze nieuwsbrief aandacht aan belangenverenigingen waar de CI-gebruikers steun bij kunnen vinden. Zo heeft u in eerdere nieuwsbrieven kunnen lezen over de Ushervereniging, ONICI, Opci en Hoormij. In deze nieuwsbrief besteden we aandacht aan de stichting 'De negende van...'.
We wensen u veel leesplezier

Stichting *De negende van ...* door voorzitter Arthur Robbesom

DFNA9 is een van de meest progressieve erfelijke en zeldzame vormen van slechthorendheid met naar schatting enkele duizenden patiënten in Nederland en België. Een aandoening waarbij mensen tussen de 30 en 40 jaar het gehoor en evenwicht langzamerhand geheel gaan verliezen. Een zwaar invaliderende aandoening die de kwaliteit van leven behoorlijk aantast. Door de komst van nieuwe genetische technieken en het opstaan van stichting *De negende van...* is er inmiddels hoopvol onderzoek gestart in Nijmegen, Maastricht en Antwerpen. *De negende van...* heeft als doel om meer aandacht te vragen voor deze zeldzame aandoening en voert tevens actie om o.a. door middel van crowdfunding wetenschappelijk onderzoek te kunnen ondersteunen. Op de website van de stichting www.denegendevan.nl vindt u naast videomateriaal ook belangrijke ondersteunende informatie. Via de nieuwsbrief houden we iedereen op de hoogte over de laatste inzichten en ontwikkelingen.

Stichting *De negende van...* is een actieve club en organiseert jaarlijks een kennisdag waarbij mensen met DFNA9 elkaar ontmoeten en kunnen deelnemen aan diverse wisselende workshops gegeven door een keur aan wetenschappers, artsen en andere zorgprofessionals.

'Een kwalitatief goed leven met DFNA9 nu, en een toekomst voor onze kinderen en kleinkinderen zonder DFNA9' dat is waar stichting *De negende van...* zich voor inzet.

Over DFNA9

door Sybren Robijn, Arts(-onderzoeker) erfelijke slechthorendheid

DFNA9 is een vorm van erfelijke slechthorendheid die zich vaak pas op latere leeftijd uit. **DFN** staat voor **DeaFN**ess en de **A** staat voor "Autosomaal-dominant", een vorm van overerving. Dit betekent in de praktijk dat kinderen van ouders met DFNA9 50% kans hebben op het krijgen van deze afwijking. Bij DFNA9 wordt door een afwijking in het zogenaamde COCH-gen het eiwit "cochline" niet juist aangemaakt. Dit eiwit speelt een rol in de functie van ons gehoororgaan en

Inhoud

Stichting *De negende van ...*

door voorzitter Arthur Robbesom

Over DFNA9

door Sybren Robijn, Arts(-onderzoeker) erfelijke slechthorendheid

Ervaringsverhaal van Alexandra Engelfriet

"CI opende de grens weer tussen mij en de wereld"

Nieuws in het kort

AB4You

Proef bij Pento in Zwolle en Hengelo



evenwichtsorgaan. Deze afwijking uit zich bij patiënten in snel toenemende slechthorendheid, die variabel begint tussen het 30^{ste} en 50^{ste} levensjaar maar uiteindelijk leidt tot volledige uitval van het gehoor. Naast het gehoorverlies hebben patiënten met DFNA9 ook vaak last van duizeligheidsaanvallen en evenwichtsstoornissen. Wanneer en in welke mate de klachten van het gehoor en evenwicht optreden, is afhankelijk van de locatie van de afwijking in het COCH-gen. De behandeling van DFNA9 is op dit moment gestoeld op revalidatie in de vorm van hoortoestellen of cochleair implantaten (CI's). Wetenschappelijk onderzoek richt zich voornamelijk op het verbeteren van deze implantaten en behandeling van de evenwichtsproblemen. In het Radboudumc is men ook druk bezig met onderzoek naar genetische therapieën. Daarmee hopen we de negatieve effecten van de afwijking in het COCH-gen tegen te gaan waardoor de progressie van de aandoening mogelijk geremd of gestopt kan worden.

Ervaringsverhaal van Alexandra Engelfriet

“CI opende de grens weer tussen mij en de wereld”

“De keuze voor een CI heb ik eigenlijk al meteen gemaakt toen ik in 1998 de uitslag kreeg van de toen net ontwikkelde gentest en wist dat ik door DFNA9 onherroepelijk doof zou worden. Te weten dat de mogelijkheid van een CI bestond, dat ik niet volledig doof zou hoeven worden zoals mijn vader, gaf mij moed. Het CI heeft mijn leven veranderd. Het is alsof de wereld opnieuw voor me is opengegaan. Het zomaar, ongedwongen, zonder enorme inspanning, weer kunnen voeren van gesprekken, weer kunnen lachen, zomaar iemand aanspreken, zelfs weer naar sommige muziek kunnen luisteren, het vervult me iedere dag met een onuitspreekbaar gevoel van geluk. Alles voelt veel lichter en ik heb zoveel meer energie. Ook is het een ontdekkingsreis. Het geluid in mijn nieuwe oor klinkt anders dan vroeger. Wat hoor ik nu precies als ik bijvoorbeeld naar muziek luister en probeer te vergeten hoe het in het verleden geklonken zou hebben, maar me concentreer op wat ik nu hoor? Soms lijkt het CI een muziekinstrument op zichzelf dat ik met mijn stem kan bespelen. Heel opwindend!

Het opgesloten zijn in jezelf, wat slechthorendheid veroorzaakt, vond ik vreselijk. Voor een deel realiseer ik me nu pas hoe groot het effect van doofheid op je hele manier van zijn is, hoe het je persoonlijkheid beïnvloedt. Reizen voor mijn werk, samenwerken met mensen, het is nu een plezier, terwijl ik er vroeger vaak enorm tegenop zag. De grens tussen mij en de wereld is weer opengegaan.

Ik ben zeer dankbaar voor de goede en heel aangename begeleiding die ik van het CI-team heb gekregen. Hun betrokkenheid en enthousiasme maakte het tot een gedeeld avontuur. Ik verheug me op de plaatsing van een tweede CI, die in het voorjaar in het kader van een wetenschappelijk onderzoek zal plaatsvinden.”



Nieuws in het kort

AB4You

Vanaf 1 november 2018 verzorgt Advanced Bionics (AB4You) de CI-service voor alle CI-gebruikers van het Radboudumc die een CI hebben van het merk Advanced Bionics. Draagt u een CI van het merk Advanced Bionics, dan neemt u bij technische vragen of problemen rechtstreeks contact op met AB4You voor ondersteuning (E-mail: ab4you.nl@advancedbionics.com, telefoonnummer: +31 (0)88 600 88 30).

Indien nodig wordt een vervangend onderdeel vanuit AB4You rechtstreeks naar de gebruiker gestuurd. De overige zorg, zoals afregelingen en technische controles, gebeurt nog steeds gewoon op het Radboudumc.

Proef bij Pento in Zwolle en Hengelo

Eind 2018 is het CI-team gestart met een proef voor nazorg bij het audiologisch centrum Pento in Zwolle en Hengelo. Dit houdt in dat een geselecteerd aantal volwassenen met een CI van het merk Cochlear voor nazorg (controle, afstelling van de processor en onderhoud) terecht kunnen bij het audiologisch centrum Pento. Voor de 5-jaarlijkse upgrade van de processor blijft de zorg in het Radboudumc in Nijmegen. Vooralsnog is deze proef alleen voor volwassenen met een CI van het merk Cochlear die in de buurt van Hengelo of Zwolle wonen en hier zelf graag voor in aanmerking willen komen. Op basis van de resultaten uit deze proef zal een besluit genomen worden over eventueel vervolg van nazorg bij Pento.