

Patientinformation før henvisning til genetisk undersøgelse af hørenedsættelse.

Baggrund.

Hørenedsættelse kan være medfødt eller opstå senere i livet, og skyldes mange forskellige forhold, herunder arv. Over 100 forskellige arveanlæg spiller en rolle for normal hørelse. Indførelsen af hørescreening hos nyfødte børn i Danmark som prøveordning har øget interessen for tidlig udredning af årsagen til hørenedsættelse hos små børn.

Alt tyder på, at arv spiller den største rolle i 50% af alle tilfælde med hørenedsættelse. Mange familier har ophobning af høreproblemer i flere generationer eller hos mange i samme generation, som tegn på sandsynlig arvelig årsag. Forekomst af døvhed eller hørenedsættelse hos kun en person i en familie er i mange tilfælde også arveligt, og det kan undersøges på en blodprøve i form af påvisning af arveforandring i et arveanlæg.

Hvorfor genetisk undersøgelse?

Kendskab til arvelig årsag til hørenedsættelse betyder, at man bedre kan udtale sig om risikoen for at høreproblemerne forværres i løbet af nogle år, og siger noget om risikoen for at der er knyttet andre medicinske problemer til hørenedsættelsen. Det kan være sukkersyge, stofskifteforstyrrelse, nyresygdom eller sygdom i øjets nethinde. Desuden betyder kendskab til en arvelig årsag bedre muligheder for at vurdere behovet for supplerende undersøgelser, som f.eks. scanning af øresneglen. Forud for operation med indsættelse af cochlea implant, er det vigtigt at udrede årsagen til hørenedsættelsen for bedre at kunne udtale sig om hvor god lydopfattelse man kan regne med efter operationen.

Hvordan?

Du og din familie behøver en henvisning fra din praktiserende læge eller speciallæge til genetisk udredning for hørenedsættelse. Du er velkommen til at tage kontakt, hvis du har spørgsmål i den forbindelse.

Når vi har modtaget henvisningen, modtager du et skema, hvor du skal fortælle om din familiehistorie vedrørende høreproblemer, og om, hvor du har været høreundersøgt.

Når vi har modtaget dette og indkaldt oplysninger om tidligere undersøgelser, bliver du indkaldt til en ambulant samtale af ca. en times varighed, hvor vi afslutter med anbefaling af eventuelle blodprøver og andre undersøgelser.

Hvor?

Samtalen med en speciallæge i klinisk genetik (arvelige sygdomme) foregår på Audiologisk Afdeling, Bispebjerg Hospital, der står for genetisk undersøgelse af patienter og familier, henvist fra hele Danmark.

Kontakt til:

Lisbeth Tranebjærg, professor, PhD
Speciallæge i klinisk genetik
Audiologisk Afdeling
Bispebjerg Hospital
2400 København NV
Telefon: 35316341
Email: lt05@bbh.hosp.dk

