

Henvisning af patienter til genetisk undersøgelse af hørenedsættelse

Fra 1. januar 2006 kan patienter og familier henvises til genetisk udredning af hørenedsættelse på Audiologisk afdeling, Bispebjerg Hospital, hvor denne funktion varetages af specialist i klinisk genetik i samarbejde med afdelingens audiologer.

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 af nyfødte børn i Danmark som forsøgsordning 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. Et bestemt arveanlæg, connexin 26, er forandret hos ca. 15% af danskere med behandlingskrævende hørenedsættelse, mens det i andre lande udgør årsagen i op til 50% af al arvelig 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 skyldes i mange tilfælde også arv, og det kan undersøges på en blodprøve i form af påvisning af arveforandring i et arveanlæg.

Hvorfor?

Påvisning af arvelig årsag til hørenedsættelse giver en mere præcis diagnose, både mht. prognosen for progression af høretab, risikoen for tillægssymptomer, ved døvhedssyndromer, og prognosen mht. nytteværdien af behandling med cochlear implant. Vi anbefaler, at alle personer, som udredes med henblik på cochlear implant og som ikke har en medicinsk dokumenteret ikke-arvelig årsag til høreproblemerne, henvises til genetisk udredning. Påvisning af en bestemt arvelig årsag vil have stor betydning for familiens mulighed for familieplanlægning og for tidlig og målrettet diagnostik hos andre familiemedlemmer.

Hvem bør henvises?

- Alle patienter med klar ophobning af hørenedsættelse hos flere søskende og/eller i flere generationer bør henvises
- Alle børn og voksne med permanent hørenedsættelse af ukendt årsag, som ikke tidligere er genetisk udredt, kan henvises
- Alle nydiagnosticerede børn bør henvises til udredning
- Alle patienter med mindst en nær slægtning (søskende, forældre, børn) med tilsvarende hørenedsættelse bør henvises
- Alle patienter med tillægssymptomer (sukkersyge, hypothyreose, retinitis pigmentosa, nyremisdannelse, hjerterytmeforstyrrelse, pigmentforstyrrelse, neurologiske symptomer o.a.) bør henvises

Ved overvejelser om henvisning er relevant, er man velkommen til at tage telefonisk kontakt før henvisning sendes.

Hvem kan henvise?

Praktiserende læger og speciallæger i og udenfor sygehuse kan henvise.



Hvordan?

Henvielse med henblik på genetisk udredning sendes med fyldige oplysninger om hørenedsættelsens opståen og karakter og med kopi af audiogrammer samt andre relevante medicinske og familiære oplysninger til adressen nedenfor. Elektronisk henvielse kan benyttes med supplerende oplysninger pr. alm. post.

Vi tilsender patienten arvelighedsskema til indsamling af familieoplysninger samt et skema til oplysning om andre undersøgelsessteder og samtykke til at indhente journaloplysninger derfra. Når familieoplysninger er gennemgået, indkaldes patienten/familien til en ambulante samtale af ca. en times varighed, og relevante blodprøver tages.

Hvad koster det?

Genetisk vejledning har særtakst på 4.875 kr.

Laboratorieundersøgelser betales separat. Undersøgelse for arveforandringen 35delG i connexin 26 arveanlægget koster f. eks 2000 kr, og undersøgelse af hele arveanlægget connexin 26 koster 5.500 kr.

Kontakt:

Lisbeth Tranebjærg, professor, ph.d.
Speciallæge i klinisk genetik
Audiologisk afdeling
Bispebjerg Hospital
2400 København NV
Telefon: 3531 6341
Fax: 3531 3951
E-mail: lt05@bbh.hosp.dk

Tlf.: +45 3531 6341 - Fax: +45 3531 3951 - E-mail: lt05@bbh.hosp.dk



WHO-Collaborating Centre for the Prevention of Deafness and Hearing Impairment