

# Bijzondere binnenoor aandoeningen



Bas Franck  
Klinisch Fysicus/Audioloog  
Audis AC Rotterdam

# Inhoud

Thema: otogenetica en hoortoestellen

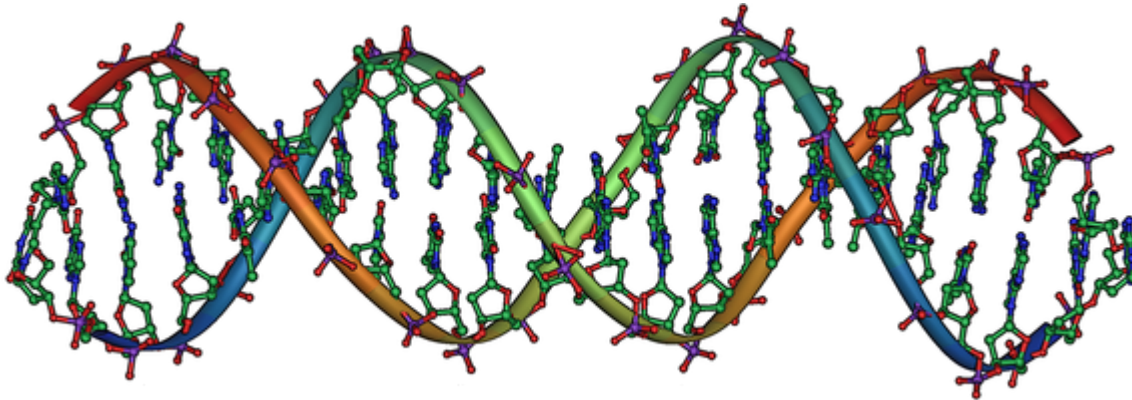
- Inleiding
  - Waarom otogenetica?
  - Waarom zinvol voor audiologie?

Soorten cochleair gehoorverlies

- Casus 1
- Casus 2
- Casus 3
- Casus 4

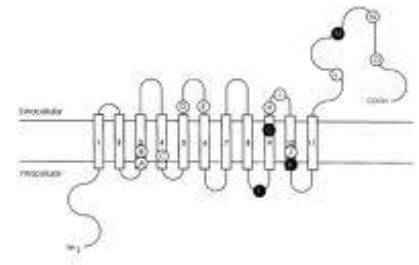
# Oto-genetica

- Oto = oor
- Genetica = erfelijkheid

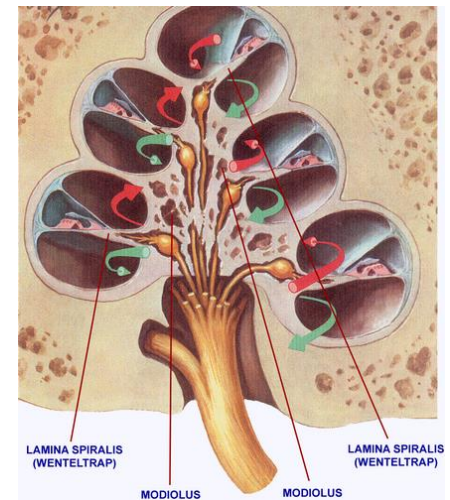
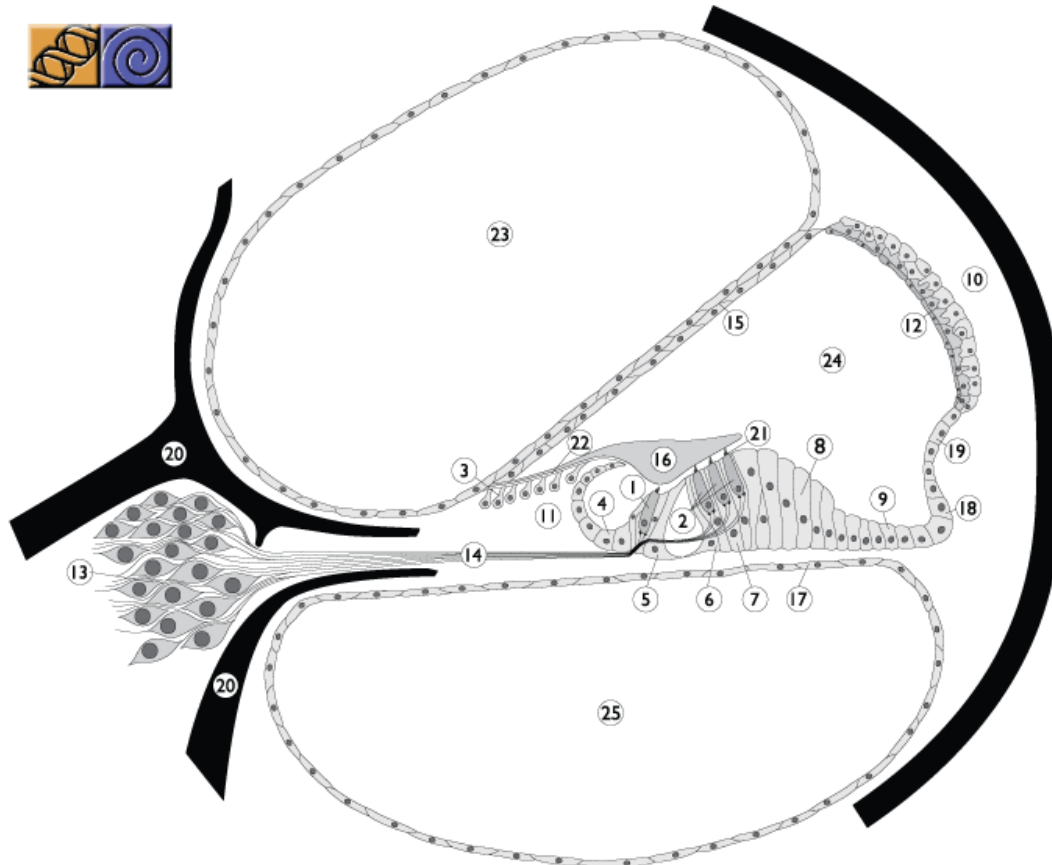


# Genetica

Blijkt steeds duidelijker dat bepaalde genetische mutaties effect hebben op verschillende onderdelen van de cochlea



- Mutation
- V138F
  - G139A
  - G209A
  - L336P
  - D271H
  - FS 383
  - FS 400
  - R409H
  - T416P
  - L445W
  - FS 446 / Aberrant splicing
  - C565Y
  - FS 634
  - F667C
  - H723R



# Waarom Otogenetica?

- Bij onderzoek bij baby's naar de oorzaak van gehoorverlies (etiologie) blijkt:
  - 50% verworven
  - 50% genetisch

Dus grote groep SH vanwege genetische oorzaak

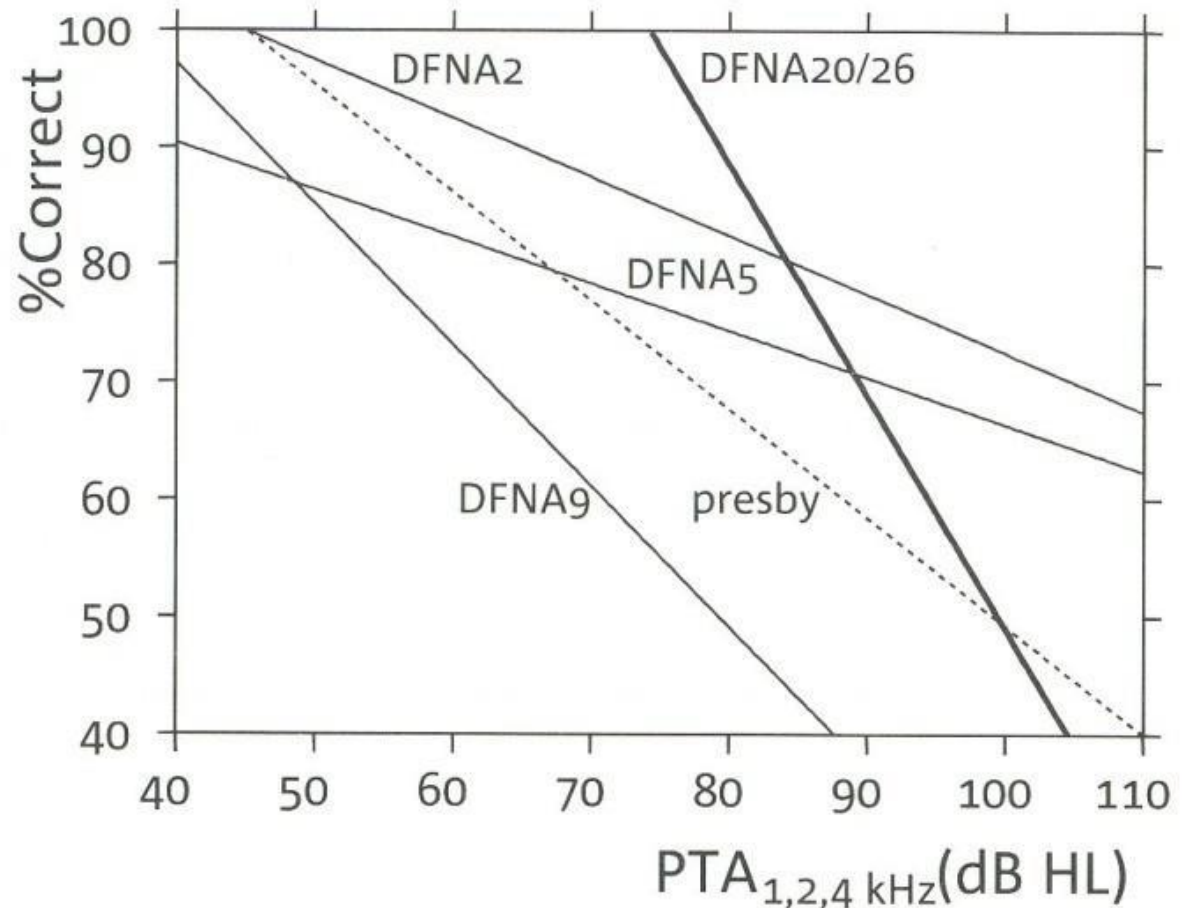
# Waarom Otogenetica?

## Waarom onderzoek?

- Waarom gehoorverlies?
- Bijkomende medische problemen
- Progressie gehoorverlies
- Genetische counseling
- Management SH: keuze revalidatie

# Waarom zinvol voor audiologie?

Huygen et al.



Conclusie:

spraakverstaan afhankelijk van aandoening!

# Waarom zinvol audiologie?

Aanname: spraakverstaan hangt af van type  
cochleair gehoorverlies

Schuknecht et al. 1955-1993

Verschillende typen cellen betrokken bij  
cochleair gehoorverlies

-> Histologisch onderzoek = cellen tellen



# Schuknecht

Cochleair gehoorverlies

## **Indeling in 4 typen**

1. Sensorisch (haarcel probleem)
2. Striaal (metabool probleem)
3. Neuraal
4. Cochleair conductief

# 1. Sensorisch

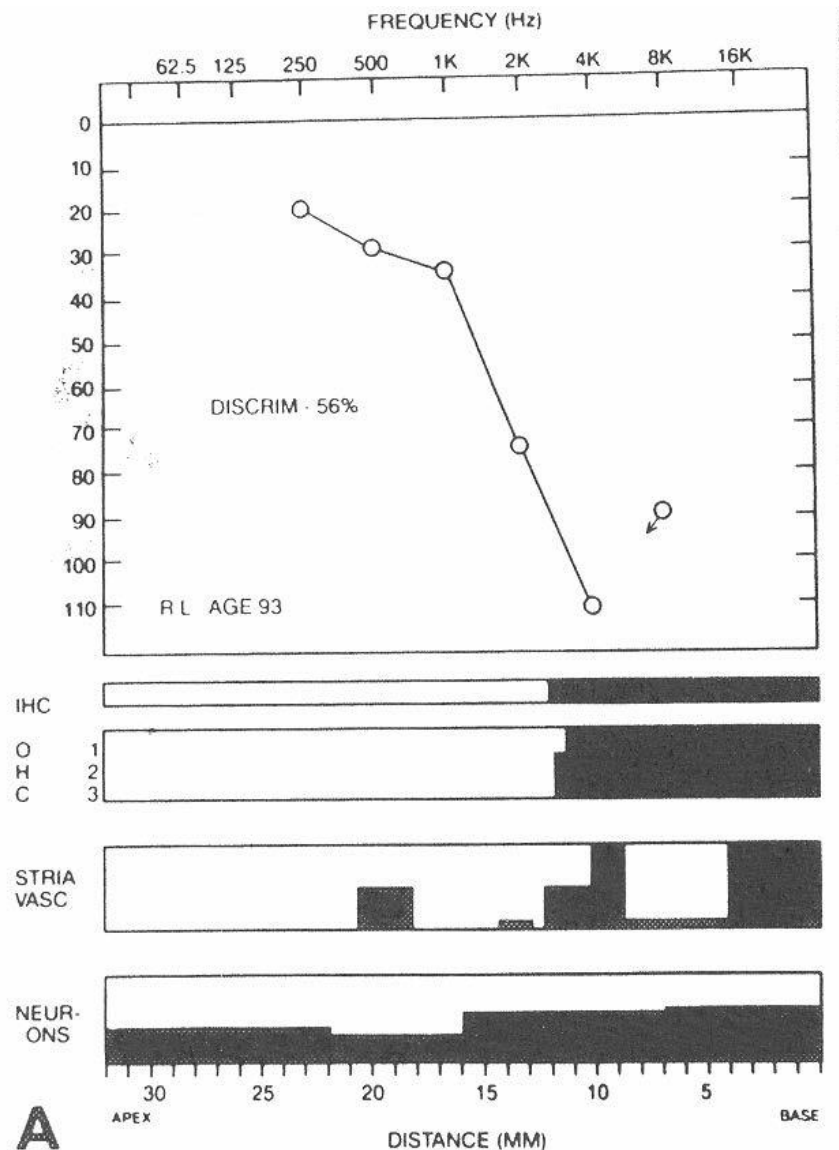
Vorm

- ski-slope

Verlies van:

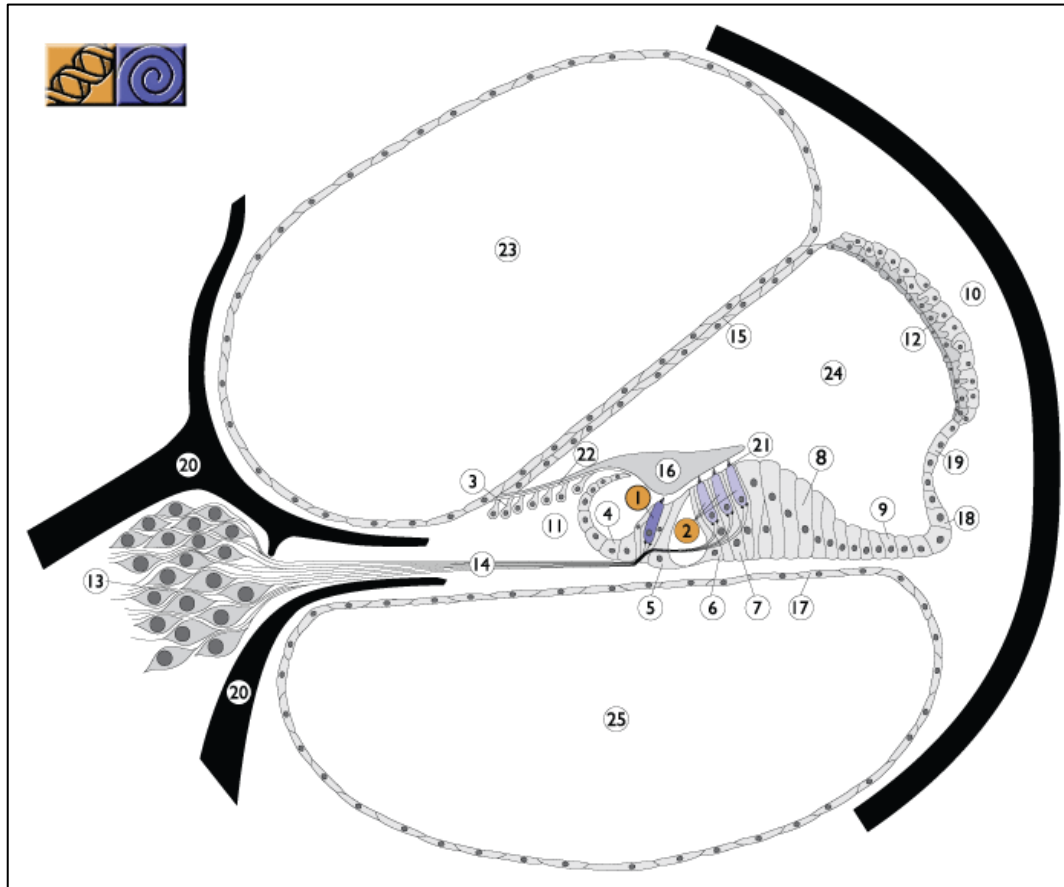
- haarcellen

- steuncellen



# 1. Sensorisch

Haarzellen:



## Legend

1. Inner hair cell
2. Outer hair cell
3. Interdental cells
4. Inner sulcus cells
5. Inner pillar cells
6. Outer pillar cells
7. Deiter's cells
8. Hensen cells
9. Claudius cells
10. Spiral ligament
11. Spiral limbus
12. Stria vascularis
13. Spiral ganglion
14. Auditory nerve
15. Reissner's membrane
16. Tectorial membrane
17. Basilar membrane
18. External sulcus cells
19. Spiral prominence
20. Bony spiral lamina
21. Reticular lamina
22. Between IDC and TM
23. Scala vestibuli
24. Scala media
25. Scala tympani

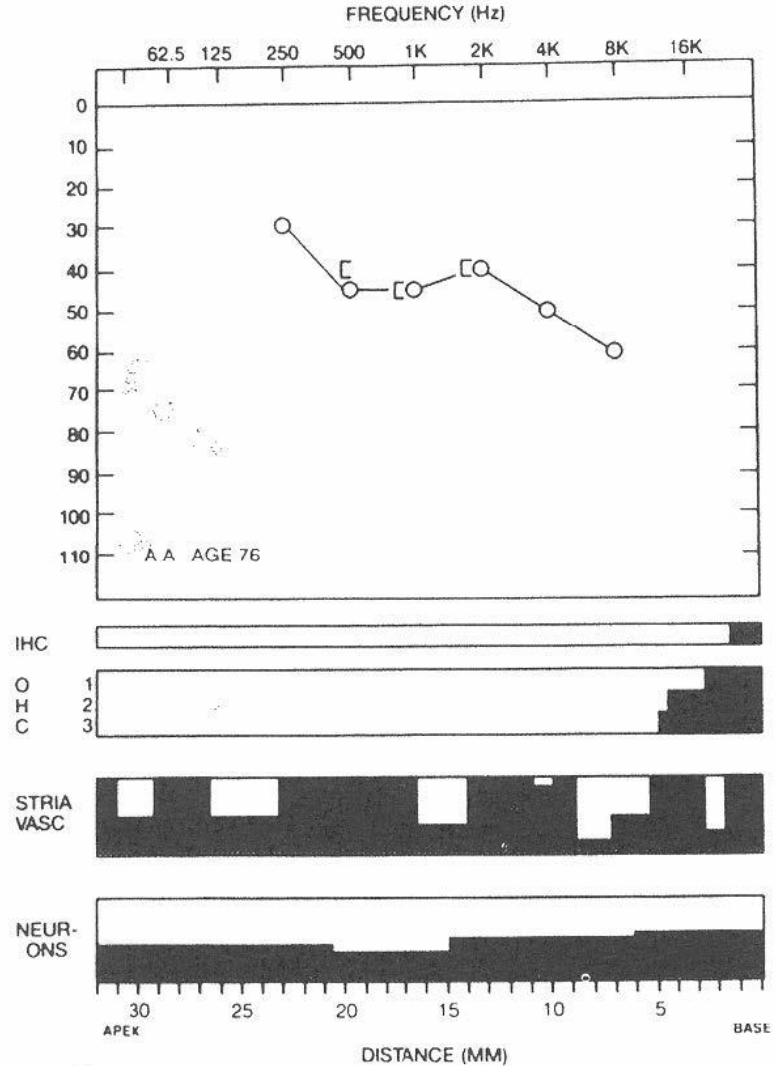
# 2. Metabool

Vorm

- Redelijk vlak

Verlies van

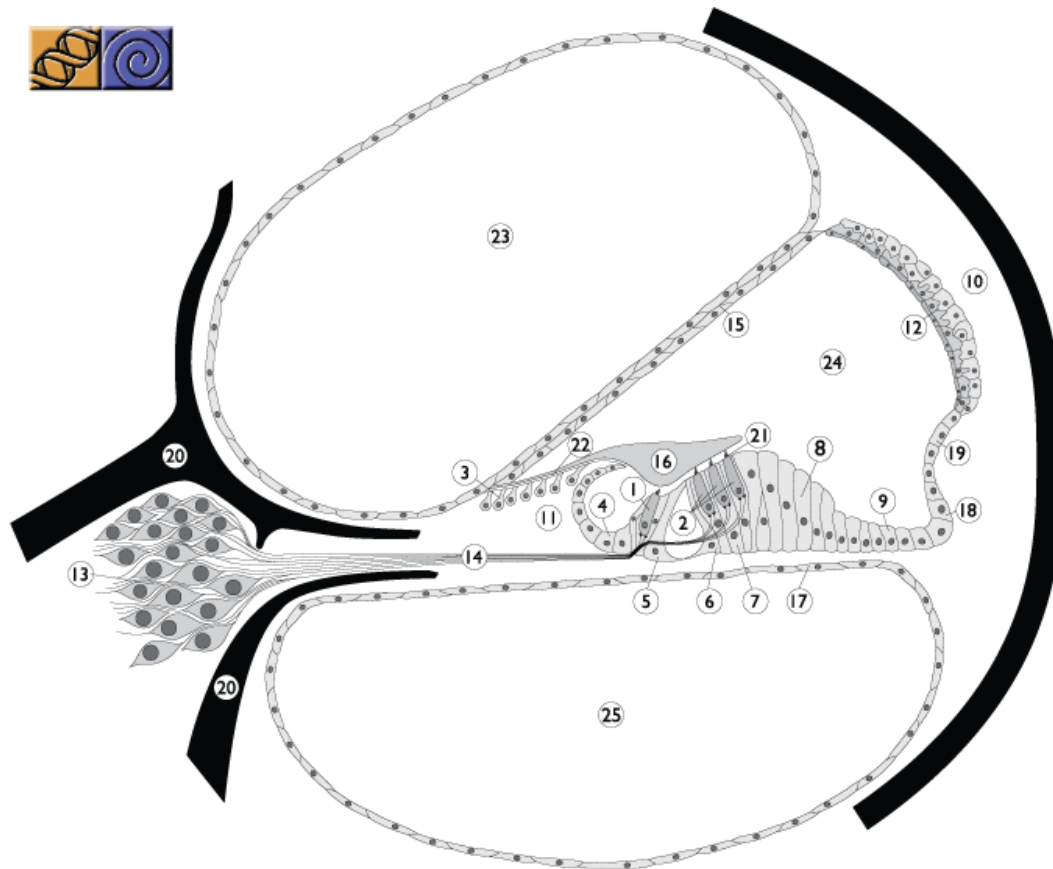
- Stria vascularis



A

# 2. Metabool

Cellen stria vascularis, batterij:



# 3. Neuraal

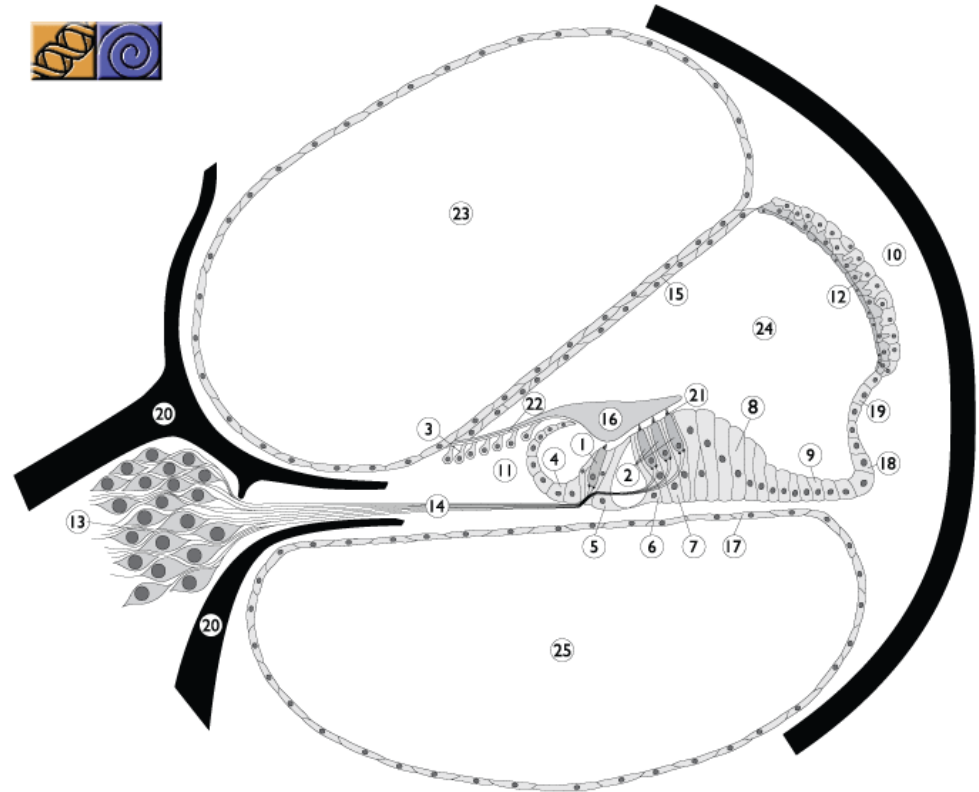


Vorm

- Niet typisch

Verlies

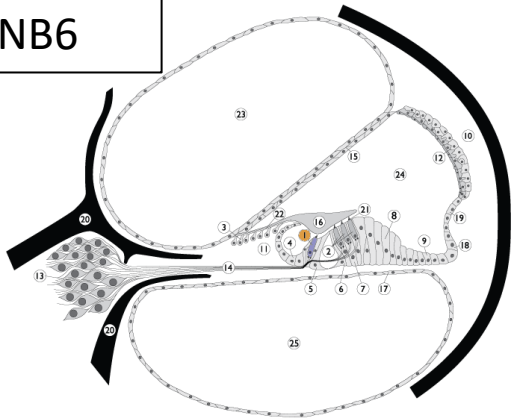
- Spirale ganglion cellen
- Binnenste haarcellen



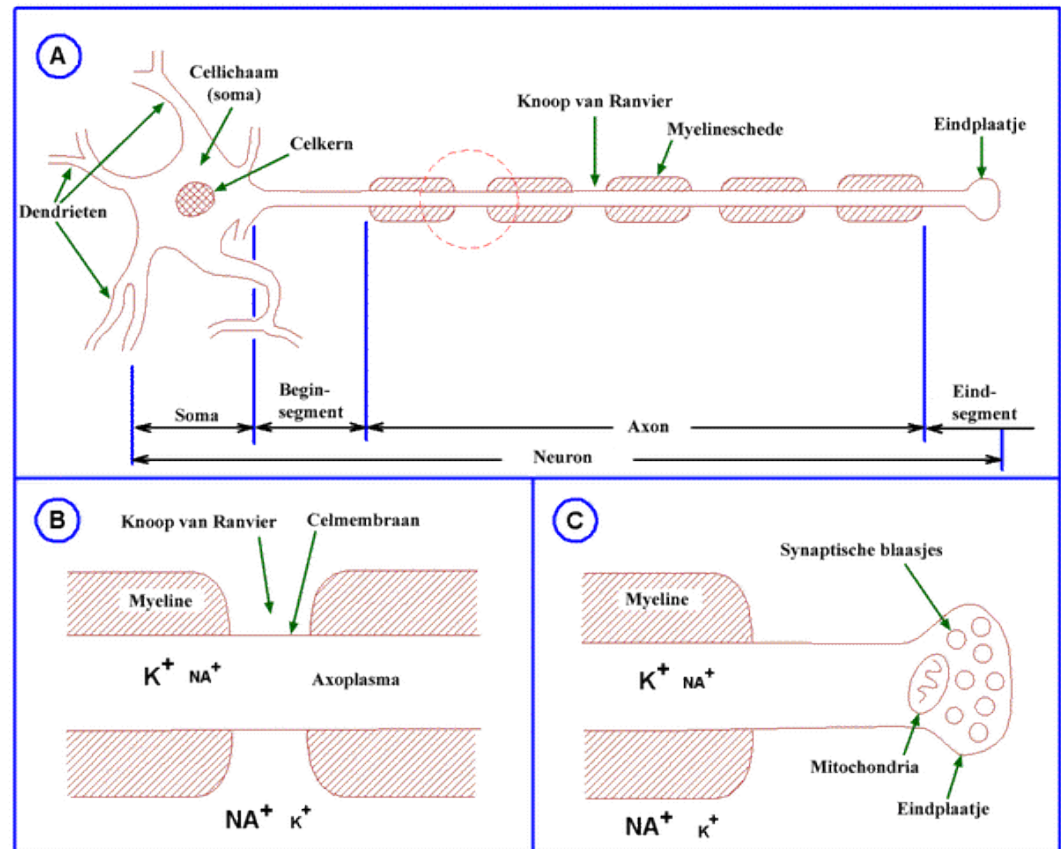
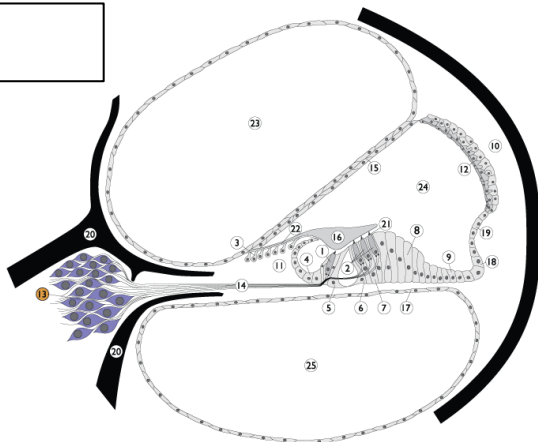
### 3. Wat is de oorzaak?

- Afwezigheid of dysfunctie binnenste haarcellen
- Verstoorde synaptische verbindingen tussen binnenste haarcellen en gehoorzenuw
- Verlies axonen of de-myelenisatie van gehoorzenuw zelf

SERPINB6



PJVK



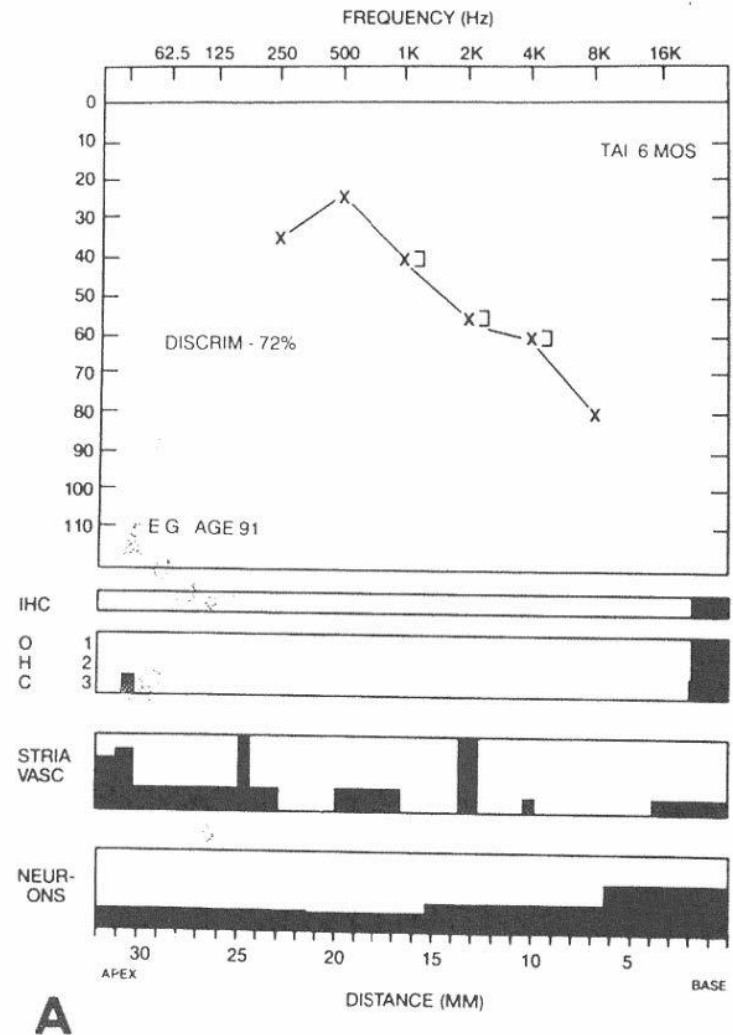
# 4. Cochleair conductief

## Vorm

- Licht hoogfrequent
- Komvormig

## Probleem

- Membraan stijver
- Basilair membraan
- Tectoriaal membraan





# 4. Cochleair conductief

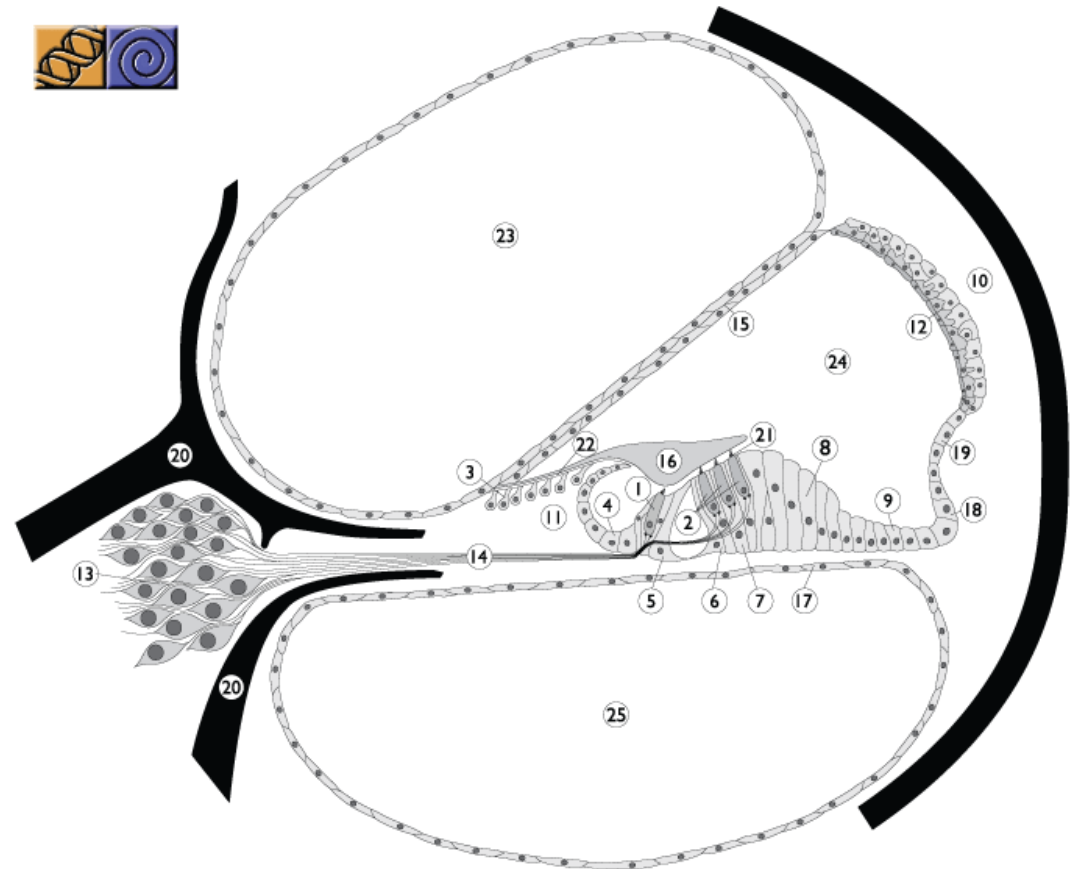
Vorm

- Licht hoogfrequent
- Komvormig

Probleem

- Membraan stijver
- Tectoriaal membraan
- Basilair membraan

Bv. bij DFNA8/12 en 13



# Revalidate: HT

1. Sensorisch
  - Compressie
  - NR, Dirmic
2. Metabool
  - “valt mee”?
3. Neuraal
  - NR, dirmic -> uitkomst zeer matig
  - Envelope enhancement?
  - solo
4. Cochleair conductief
  - lineair
  - meer gain, vergelijkbaar conductief



# Revalidate: HT

## Hypothese

### 1. Sensorisch

- SiN afwijkend
- recruitment

### 2. Metabool

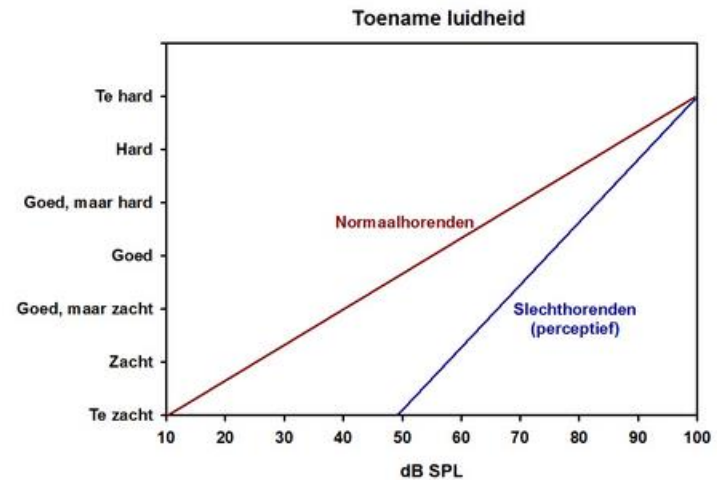
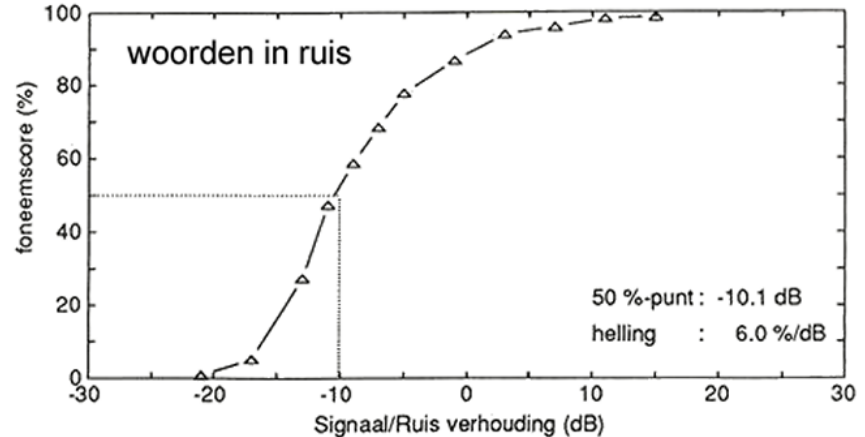
- SiN valt mee (?)

### 3. Neuraal

- SiN sterk afwijkend

### 4. Cochleair conductief

- SiN "normaal"
- Geen recruitment



# Revalidatie: HT

- Sensorisch
- Metabool
- Neuraal
- Cochleair conductief

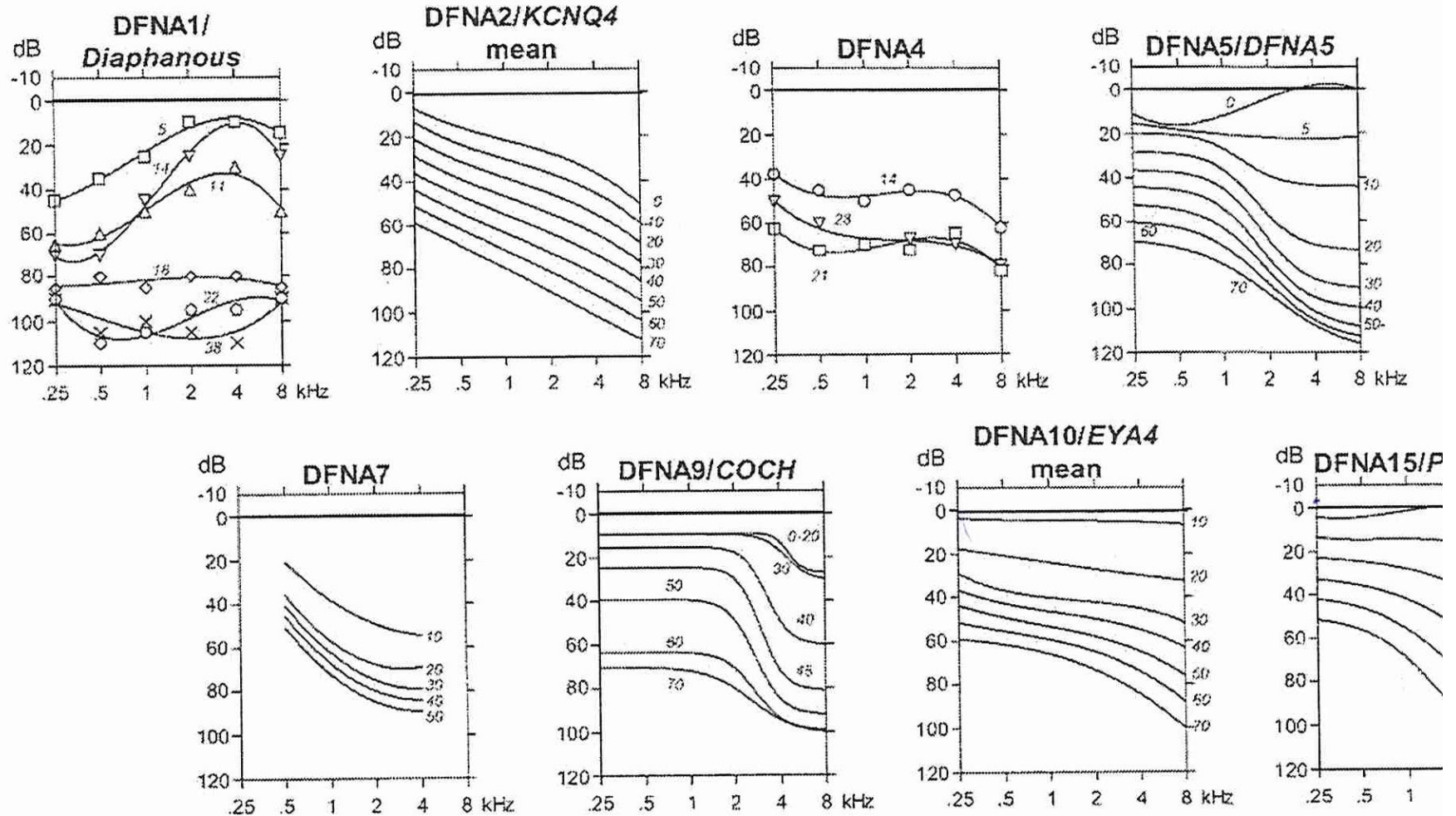


Gebruik verschillende reken regels?

# Revalidate: HT

- Power, Superpower, Ultrapower?
- CI?
  
- Familiestudies, genetica
- ARTA = Age Related Typical Audiogram

# ARTA – Leeftijd-gerelateerde audiogrammen



# Audio profielen

<https://audiogene.eng.uiowa.edu/>

DFNA1, DFNA5, DFNA9

- Sterk progressief
- Verandering vorm audiogram

Dan rekening houden met keuze HT

Bedankt voor de aandacht

