



NAAR SPEURTOCHT DOOFHEIDSGENEN

Wereldwijd doen onderzoekers nog dagelijks ontdekkingen in de medische genetica. Het onderzoek van het CMG focust op de erfelijkheid van botandoeningen, obesitas, mentale retardatie en, zoals u hieronder leest, erfelijke doofheid en slechthorendheid.

Het oudste luik van het onderzoek draait rond aangeboren doofheid bij kinderen. '1 op 650 kinderen wordt doof of slechthorend geboren en bij meer dan de helft is dat te wijten aan één enkel gen,' vat prof. dr. Guy Van Camp samen. 'We willen dan ook weten welke genen doofheid kunnen veroorzaken. Intussen zijn er 47 genen bekend, waarvan wij er een tiental hebben ontdekt. We schatten dat er in totaal zeker zo'n 100 doofheidsgenen zijn.'

Hele families onderzocht

Het begon met een project begin jaren 90. Een neus-keel-oorarts had Van Camp gesproken over een grote familie waarin erfelijke doofheid voorkwam. Door hen te onderzoeken, kon Van Camp het tweede gen voor doofheid identificeren. Dat kreeg heel wat persaandacht en de

telefoon stond roodgloeiend met families die zich aanboden om de doofheid of slechthorendheid in hun familie te laten onderzoeken. Zo ging de bal aan het rollen.

'Het gaat om families waar doofheid bij kinderen of vóór de leeftijd van 20 jaar voorkomt. We maken een stamboom op en verzamelen van iedereen bloed. Dan voeren we een analyse uit met genetische merkers verspreid over de chromosomen. Die merkers zijn eigenlijk kleine verschillen tussen mensen. Als je ziet dat zo'n merker in de familie samen overerft met de doofheid, dan weet je dat je in de buurt van die merker het gen moet gaan zoeken. Rond die merker kunnen echter nog 100 genen liggen. Dan moet je elk gen in detail nakijken, op zoek naar een mutatie die samenhangt met het gehoor. Dat duurt makkelijk een paar jaar.'

Antwoord op prangende vragen

Welke voordelen levert dergelijk onderzoek op voor de patiënt? 'Als je weet welk gen verantwoordelijk is, kun je soms voorspellen welke behandeling zal aanslaan. Je kunt ook inschatten hoe ver de slechthorendheid zal vorderen. Voor ouders is het ook belangrijk om de oorzaak van de doofheid te kennen. Zeker moeders vragen zich vaak af of zij tijdens de zwangerschap iets verkeerd hebben gedaan. Als je weet dat de doofheid op zich staat en geen deel uitmaakt van een syndroom, hoeft je ook niet bang te zijn voor bijkomende problemen. En wie weet, misschien wordt er in de toekomst wel een therapie gevonden.'

Ook ouderdomsslechthorendheid wordt onderzocht. 'Dat is voor een deel slijtage, maar we zien dat het voor een deel ook erfelijk is, via verschillende genen die samen een effect hebben. Daardoor erft het niet zo zuiver over en is het ook veel moeilijker te onderzoeken. Tien Europese labo's hebben samengewerkt en de eerste genen gevonden. Het was een groot onderzoek, met 7000 testpersonen, waaronder ook heel wat oudere inwoners van Edegem en Kontich.'