

**WERKBOEK  
NEONATALE GEHOORSCREENING**

## REEKS “WERKBOEKEN KINDERGENEESKUNDE”

Eindredacteur C.M.F. Kneepkens  
VU Uitgeverij, Amsterdam

Werkboek Kindergastro-enterologie (1990; tweede druk 2002)  
Supplement Werkboek Kindergastro-enterologie (1992)  
Werkboek (Enterale en) parenterale voeding bij pasgeborenen  
(1995; tweede druk 2004)  
Werkboek Kinderhematologie (1995; tweede druk 2001)  
Werkboek Enterale voeding bij kinderen (1997)  
Werkboek Thuisbehandeling van kinderen (1998)  
Werkboek Infectieziekten bij kinderen (1999; tweede druk 2008)  
Werkboek Kindermishandeling (2000)  
Werkboek Importziekten bij kinderen (2000)  
Werkboek Kinderlongziekten (2001)  
Werkboek Kindernefrologie (2002)  
Werkboek Kinderradiologie (2003)  
Werkboek Kinderimmunologie (2004)  
Werkboek Ondersteunende behandeling in de kinderoncologie (2005)  
Werkboek Kinderallergologie (2006)  
Werkboek Kinderreumatologie (tweede druk 2007)  
Werkboek Neonatale gehoorscreening (2008)

### *In voorbereiding*

Werkboek Voeding bij zieke kinderen (tweede druk)  
Werkboek Kinderendocrinologie

# **Werkboek Neonatale gehoorscreening**

Onder redactie van J. Meuwese-Jongejeugd en H.L.M. van Straaten

**Werkgroep  
Neonatale  
Gehoorscreening**

De publicatie van dit boek kwam tot stand door financiële ondersteuning van ZonMw, de Nederlandse Vereniging voor Audiologie en de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde.



Dit boek is verschenen in de serie “Werkboeken Kindergeneeskunde”  
Eindredactie C.M.F. Kneepkens (cmf.kneepkens@vumc.nl)

VU University Press is een imprint van  
VU Boekhandel/Uitgeverij bv  
De Boelelaan 1105  
1081 HV Amsterdam

ISBN 978 90 8659 263 0

Zetwerk: JAPES, Amsterdam  
Omslag: René van der Vooren/JAPES

© 2008 Werkgroep Neonatale Gehoorscreening

Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden verveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand, of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, hetzij elektronisch, mechanisch, door fotokopieën, opnamen, of op enige manier, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van de uitgever.

The publisher failed to find the rightful claimants on some of the figures in this book. Persons and/or institutions who claim rights are requested to contact the publisher (info@vu-uitgeverij.nl) or the editors (ameuwese@nsdsk.nl).

## VOORWOORD

Sinds halverwege de jaren negentig is een multidisciplinaire werkgroep actief bezig geweest met neonatale gehoorscreening. Mede dankzij de inzet van deze werkgroep en het ter beschikking komen van financiële middelen van ZonMw kon de neonatale gehoorscreening in Nederland worden geïmplementeerd. Voor wat betreft de neonatale intensivecarecentra was dit proces, aangestuurd door de Isala klinieken, in 2002 voltooid, voor wat betreft de Jeugdgezondheidszorg, aangestuurd door de NSDSK, in 2006.

Op het NVK-congres van november 2006 werd een minisymposium gehouden waarin het screeningsprogramma werd toegelicht en de eerste resultaten konden worden getoond. Aansluitend werd door de werkgroepleden gezocht naar een manier om de kennis te bundelen en voor een breed professioneel publiek toegankelijk te maken. Dit boek, verschijnend in de serie *Werkboeken kindergeneeskunde* van de NVK, is daarvan het resultaat. Het *Werkboek neonatale gehoorscreening* is niet bedoeld als leerboek, maar geeft een beknopt overzicht van die aspecten van de neonatale gehoorscreening die niet in de leerboeken zijn terug te vinden.

De coördinatoren van de neonatale gehoorscreening hebben graag de redactie ter hand genomen. Dit werd mede mogelijk gemaakt door de Isala klinieken en de NSDSK. Samen met de auteurs hopen de coördinatoren de lezer de voor de zorg voor zuigelingen met (mogelijk) aangeboren gehoorverlies noodzakelijke inzichten te verschaffen.

Aanvankelijk werden als doelgroepen van dit boek kinderartsen en arts-assistenten kindergeneeskunde aangehouden. De Nederlandse Vereniging voor Audiologie, die onder andere alle audiologen en KNO-artsen als leden heeft, was echter ook geïnteresseerd en stelde de financiële middelen beschikbaar om het werkboek naar al haar leden te kunnen sturen. Ook ZonMw en de NVK hebben aan de financiering van de druk- en verspreidingskosten van dit werkboek bijgedragen. De redactie is hen hiervoor zeer erkentelijk. Frank Kneepkens heeft traditioneel zorg gedragen voor de eindredactie van dit werkboek. Ineke Ribbers heeft alle hoofdstukken minutieus nageplozen op taalfouten en alle re-

ferenties gecontroleerd. Pieter Lamoré en Hans van Beek hebben geholpen bij het aanleveren van de figuren.

Wij hopen dat dit boek de gebruikers steun biedt bij de begeleiding van de ouders en verzorgers van kinderen bij wie aansluitend aan de neonatale gehoorscreening permanent gehoorverlies is vastgesteld en de informatie biedt die nodig is om in het behandeltraject de juiste keuzes te maken. Wij ontvangen graag opmerkingen en suggesties ter verbetering van dit werkboek.

Amsterdam/Zwolle, september 2008

Anneke Meuwese-Jongejeugd,  
programmacoördinator neonatale gehoorscreening JGZ  
Irma van Straaten,  
programmacoördinator neonatale gehoorscreening NICU's

# INHOUDSOPGAVE

Voorwoord		5
Verantwoording figuren		9
Medewerkers		10
Inleiding		12
Gebruikte afkortingen		13
Deel I: Het gehoororgaan		
<b>Hoofdstuk</b>	<b>1</b> Anatomie	17
	<b>2</b> Fysiologie	28
Deel II: Neonatale gehoorscreening		
<b>Hoofdstuk</b>	<b>3</b> Doel van de gehoorscreening	35
	<b>4</b> Otoakoestische emissies	40
	<b>5</b> Auditieve hersenstamrespons	46
	<b>6</b> JGZ-protocol	51
	<b>7</b> NICU-protocol	56
	<b>8</b> Beperkingen	60
Deel III: Onderzoek van aard en ernst		
<b>Hoofdstuk</b>	<b>9</b> Audiologische diagnostiek	65
	<b>10</b> Geleidingslechthorendheid	71
	<b>11</b> Perceptieslechthorendheid	78
	<b>12</b> Auditieve neuropathie	82
Deel IV: Onderzoek van de oorzaak		
<b>Hoofdstuk</b>	<b>13</b> Etiologische diagnostiek	89
	<b>14</b> Otogenetica	95
	<b>15</b> Verworven gehoorverlies	101

Deel V: Behandeling en prognose			
<b>Hoofdstuk</b>	<b>16</b>	Initiële behandelmogelijkheden	107
	<b>17</b>	Ontwikkeling van kinderen met een gehoorstoornis	113
Deel VI: Kwaliteitsbewaking			
<b>Hoofdstuk</b>	<b>18</b>	Kwaliteitsbewaking	121
Register			127



## VERANTWOORDING FIGUREN

Met toestemming van het bestuur van de Nederlandse Vereniging voor Audiologie zijn in enkele hoofdstukken van dit werkboek delen uit het *Nederlands Leerboek Audiologie* ([www.audiologieboek.nl](http://www.audiologieboek.nl)) opgenomen.

De figuren 1-1, 1-2, 1-3, 1-4 en 1-8 zijn ontleend aan *Gallé H. Anatomie en fysiologie. Dictaat voor de opleiding tot audiologieassistent. Utrecht, 1979.*

De figuren 1-7 en 1-12 zijn ontleend aan *Netter FH. Atlas of human anatomy. Volume I: Nervous system. Summit, NJ: Ciba Geigy, 1991, 1992.*

De figuren 1-10 en 1-11 zijn ontleend aan *Roeser RJ. Audiology Desk Reference. New York: Thieme, 1996.*

Figuur 1-13 is ontleend aan *Spoendlin H. Structural basis of peripheral frequency analysis. In: Plomp R, Smoorenburg GF (red). Frequency analysis and periodicity detection in hearing. Leiden: Sijthoff, 1970.*

De figuren 1-5, 1-6 en 1-9 zijn ontleend aan *Wouterlood FG, Hoogland P. Ontwikkeling en anatomie van zintuigen, gehoor- en evenwichtsorgaan. Syllabus geneeskunde, blok Zintuigen. Amsterdam: VUmc, 2000.*

Figuur 2-1 is afkomstig uit het *Nederlands Leerboek Audiologie.*

Figuur 2.2 is beschikbaar gesteld door de *Utrecht Hearing Research Laboratories, 1984.*

Figuur 4.1 is overgenomen uit *Frijns JHM, Schoonhoven R. De cochlea: slechthorendheid gezien vanuit moderne fysiologische inzichten. Ned Tijdschr Geneeskd 1998;142:830-6.*

## MEDEWERKERS

- Dr. R.J.C. Admiraal**, KNO-arts,  
UMC St Radboud, Nijmegen
- Ir. J.J. Braire**, klinisch fysicus-audioloog,  
LUMC, Leiden
- Prof. dr. C.W.R.J. Cremers**, KNO-arts,  
UMC St Radboud, Nijmegen
- Mw. M.M.L. van Diepen**, arts-onderzoeker,  
LUMC, Leiden
- Mw. dr. M.H. Ens-Dokkum**, kinderarts sociale pediatrie,  
Koninklijke Effatha Guyot Groep en LUMC, Leiden
- Prof. dr. ir. J.H.M. Frijns**, KNO-arts,  
LUMC, Leiden
- Dr. W.M. van Huffelen**, klinisch fysicus-audioloog,  
Audiologisch Centrum Zwolle
- Mw. drs. J.S.M. Kuijper**, klinisch fysicus-audioloog,  
Audiologisch Centrum Zwolle
- Mw. A.M.H. Korver**, arts-onderzoeker,  
LUMC, Leiden
- Dr. H.P.M. Kunst**, KNO-arts,  
UMC St Radboud, Nijmegen
- Mw. dr. J. Meuwese-Jongejeugd**, arts,  
Centrum voor Bevolkingsonderzoek RIVM, Bilthoven  
en NSDSK, Amsterdam
- Mw. prof. dr. A.M. Oudesluys-Murphy**, kinderarts,  
LUMC, Leiden
- Mw. dr. C.P.B. van der Ploeg**, epidemioloog,  
TNO Kwaliteit van Leven, Leiden
- Mw. drs. G. Rijpma**, klinisch linguïst,  
Audiologisch Centrum Amersfoort

**Mw. dr. H.L.M. van Straaten**, kinderarts-neonatoloog,  
Isala klinieken, Zwolle

**Mw. drs. N. Uilenburg**, orthopedagoog,  
NSDSK, Amsterdam

**Dr. P.H. Verkerk**, arts maatschappij en gezondheid en epidemioloog,  
TNO afdeling Kwaliteit van Leven, Leiden

**Mw. drs. S.A. van Vliet-Voordouw**, orthopedagoog,  
Stichting Gezinsbegeleiding Midden-Oost Nederland, Zwolle

**Dr. G.A. van Zanten**, klinisch fysicus-audioloog,  
UMC Utrecht

## INLEIDING

Sinds 2006 krijgt elk pasgeboren kind in Nederland neonatale gehoorscreening aangeboden. Hierdoor is het mogelijk om bij kinderen die slechthorend blijken te zijn, al vóór de leeftijd van zes maanden te starten met passende interventie. Dit boek biedt een overzicht van de huidige stand van zaken. Bij de samenstelling ervan is in sommige hoofdstukken gebruik gemaakt van het *Leerboek audiologie*, dat op internet kan worden geraadpleegd ([www.audiologieboek.nl](http://www.audiologieboek.nl)).

Omdat artsen niet vaak in aanraking komen met slechthorendheid, begint dit werkboek met een bespreking van anatomie en fysiologie van het auditieve systeem. Deze basisinformatie is nodig om het tweede deel van het werkboek te kunnen begrijpen. In het tweede deel komt de neonatale gehoorscreening zelf aan de orde: doel, gebruikte methoden en interpretatie, alsmede de protocollen in de jeugdgezondheidszorg en in de neonatale intensivereunits, plus de beperkingen van de gehoorscreening.

Deel drie behandelt de mogelijkheden van audiologische diagnostiek bij jonge zuigelingen. Begrippen als geleidings- en perceptieslechthorendheid zijn meestal wel bekend, maar het begrip auditieve neuropathie is van recenter datum. Daarom is een apart hoofdstuk gewijd aan dit beeld, waarin aandacht wordt besteed aan het verschil in geluidswaarneming tussen kinderen met auditieve neuropathie en kinderen met vergelijkbaar cochleair gehoorverlies.

Het vierde deel behandelt de volgende diagnostische stap, het onderzoek naar de oorzaak van permanente slechthorendheid. Hier komen ook de diagnostische middelen aan bod waarmee deze oorzaken kunnen worden opgespoord. Het vijfde deel behandelt de interventies bij zuigelingen, zowel de behandelingsmogelijkheden als de begeleiding. Zelfs optimale interventie garandeert geen normale taal-spraakontwikkeling. Ook de gevolgen van slechthorendheid voor de ontwikkeling krijgen aandacht. Het boek sluit af met een hoofdstuk over kwaliteitsbewaking.

De auteurs realiseren zich dat het boek een momentopname is van een onderwerp in beweging. Voor actuele informatie over het gehoorscreeningsprogramma wordt de lezer verwezen naar [www.rivm.nl/pns/gehoorscreening](http://www.rivm.nl/pns/gehoorscreening).

## GEBRUIKTE AFKORTINGEN

AABR	Geautomatiseerde auditieve hersenstamrespons
ABR	Auditieve hersenstamrespons
AC	Audiologisch centrum
AHO	Achter-het-oorhoortoestel
AN	Auditieve neuropathie
ARTA	Leeftijdsgelateerde typische audiogrammen
ASSR	<i>Auditory steady state response</i>
BAEP	<i>Zie ABR</i>
BAHA	Beengeleidingshoortoestel
BEP	<i>Zie ABR</i>
BERA	<i>Zie ABR</i>
BOA	Gedragsobservatie-audiometrie
CANG	Centraal administratiesysteem van de neonatale gehoorscreening
CI	Cochleair implantaat
CM	Cochleaire microfonie
CMV	Cytomegalovirus
CPAP	Continue positieve luchtwegdruk
CT	Computertomografie
DPOAE	<i>Distortion product</i> -otoakoestische emissie
ECMO	Extracorporele membraanoxygenatie
EOAE	<i>Evoked</i> otoakoestische emissie
FENAC	Federatie van Nederlandse Audiologische Centra
IHC	Binnenste haarcellen
IHO	In-het-oorhoortoestel
JGZ	Jeugdgezondheidszorg
NICU	Neonatale intensivecare-unit
NSDSK	Nederlandse Stichting voor het Dove en Slechthorende Kind
OAE	Otoakoestische emissie
OHC	Buitenste haarcellen

OME	Otitis media met effusie
PPV	Positief voorspellende waarde
PCR	Polymerasekettingreactie
RIVM	Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
SNP	<i>Single nucleotide polymorphism</i>
SOAE	Spontane otoakoestische emissie
TEOAE	<i>Transiently evoked</i> otoakoestische emissie

# DEEL I: HET GEHOORORGaan





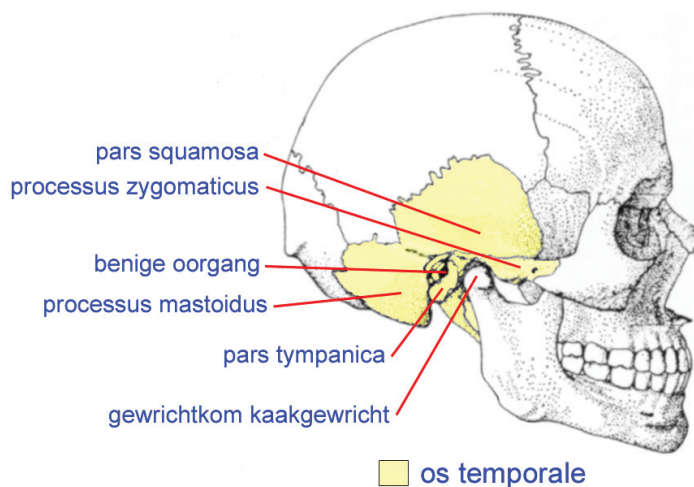
# Hoofdstuk 1

## ANATOMIE

*H.L.M. van Straaten*

### Inleiding

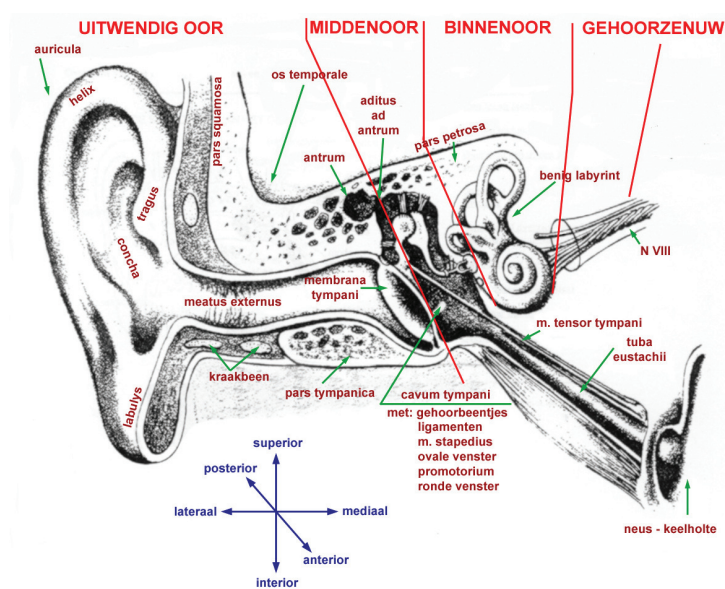
Het gehoororgaan is ingebed in het os temporale. Deze benige structuur is opgebouwd uit drie delen, pars squamosa, pars zygomaticus en pars tympanica, die bij de volwassene één geheel vormen (Figuur 1-1). Het gehoororgaan zelf bestaat eveneens uit drie delen: het uitwendige oor, het middenoor en het binnenoor.



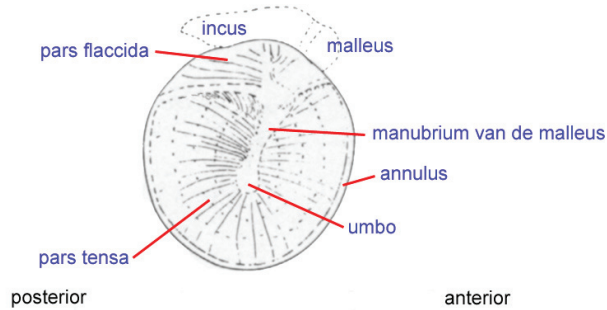
**Figuur 1-1.** De lokalisatie van het gehoororgaan in de schedel.

## Het uitwendige oor

Het uitwendige oor bestaat uit de oorschelp, de gehoorgang en het trommelvlies als grensvlak met het middenoor (Figuur 1-1 en 1-2). De oorschelp is te beschouwen als een kraakbenig aanhangsel of uitstulping van het os temporale. De oorschelp bevindt zich excentrisch rond de gehoorgangopening en zit onder een hoek van circa 30° vast aan het hoofd. De schelp is aan voorzijde en achterzijde met een ligament aan het slaapbeen bevestigd. Er zijn rudimentaire spier-tjes aanwezig, die echter geen beweging kunnen bewerkstelligen. In de gehoorgang treedt resonantie op met een frequentie van 2000 à 3000 Hz, dus in het gebied waarin de frequenties liggen die belangrijk zijn voor het verstaan van spraak. Het trommelvlies (Figuur 1-3) sluit de uitwendige gehoorgang af en vormt tevens de laterale begrenzing van de middenoorholte. Het is glad en halfdoorzichtig, zodat de malleus en de incus enigszins zichtbaar zijn.



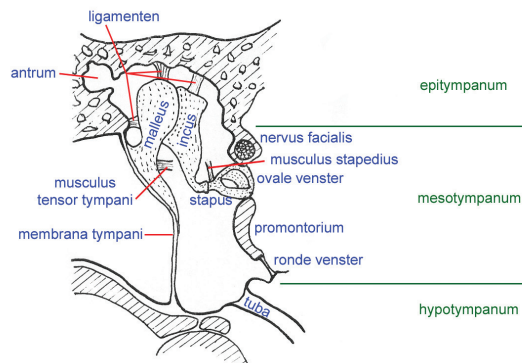
**Figuur 1-2.** Indeling van het perifere gedeelte van het gehoororgaan.



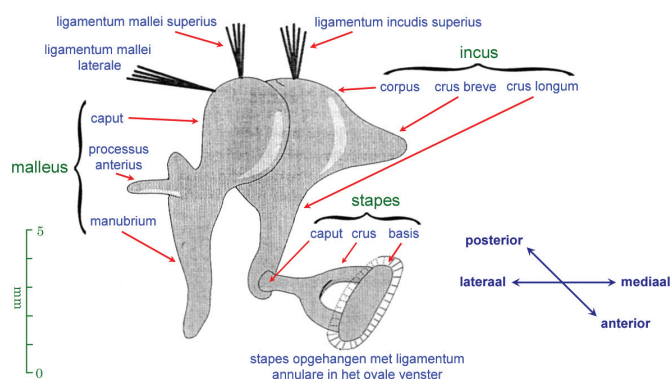
**Figuur 1-3.** Het trommelvlies van het rechter oor.

## Het middenoor

De middenoorholte of trommelholte (cavum tympani) is gelegen in het pars petrosa van het os temporalis (Figuur 1-2 en 1-4). De wand naar het binnenoor wordt het promontorium genoemd. De holte is gevuld met lucht en bekleed met secreetproducerend slijmvlies, dat geïnnerveerd wordt door de nervus glossopharyngeus (nervus IX). De buis van Eustachius of tuba auditiva vormt de verbinding tussen de middenoorholte en de nasofarynx (Figuur 1-2). Centraal in het middenoor hangen de gehoorbeentjes: hamer, aambeeld en stijgbeugel. De bevestiging wordt verzorgd door meerdere ligamenten en twee middenoor-spiertjes, de musculus tensor tympani en de musculus stapedius; hamersteel



**Figuur 1-4.** Schema van het middenoorsysteem.



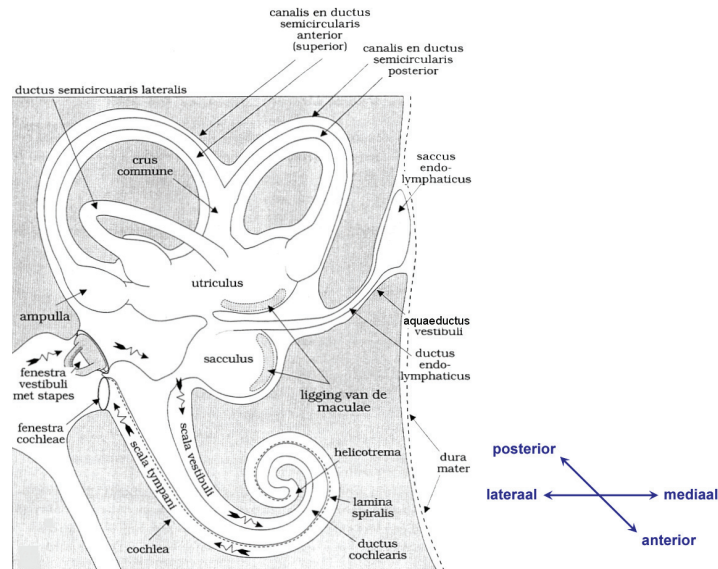
**Figuur 1-5.** detailopname van hamer, aambeeld en stijgbeugel.

en stijgbeugel zijn bevestigd aan respectievelijk het trommelvlies en het ovale venster (Figuur 1-4 en 1-5).

Voor het gehoor is de aangezichtsnerf, nervus VII, vooral belangrijk als oorsprong van de motorische innervatie van de musculus stapedius. Door het middenoor loopt de chorda tympani, die de innervatie van de smaakpapillen verzorgt.

## Het binnenoor

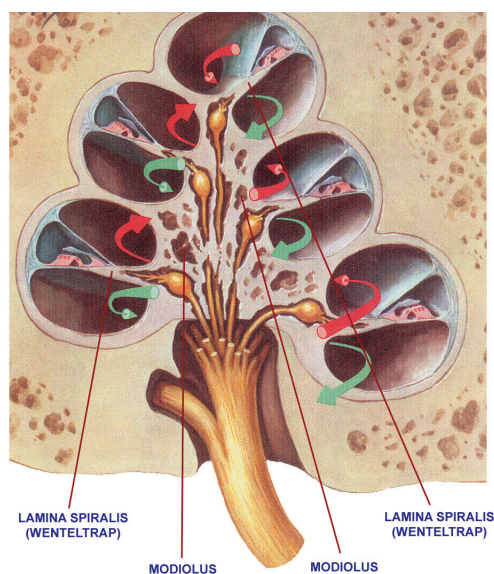
Het binnenoor is onderdeel van het labrynt, een grillige structuur die zowel het receptorsysteem van het evenwichtsorgaan bevat als dat van het gehoororgaan, cochlea of slakkenhuis genoemd. De windingen van de cochlea bevinden zich in uitsparingen van het pars petrosa van het os temporale (Figuur 1-6). De cochlea telt bij de mens 2: windingen, is 35 mm lang en 2 mm in doorsnede. Deze buisvormige ruimte is in de lengterichting in twee compartimenten verdeeld door een scheidingswand die in spiraalvorm tot de top van het slakkenhuis reikt en lamina spiralis wordt genoemd. Deze draait als een wenteltrap rond een porieuze botstructuur die ruimten voor ganglioncellen bevat, de modiulus. De lamina spiralis is aan de binnenkant (in de kern) benig, maar wordt naar buiten toe toenemend membraneus. Aan de onderzijde van de lamina spiralis bevindt zich het basilaire membraan (Figuur 1-7). Het compartiment dat zich aan de bovenkant van de scheidingswand bevindt, dus aan de kant van het ovale venster, is de opstijgende trap van de cochlea, de scala vestibuli. Dit is een voortzetting van het perifere deel van het binnenoor, het vestibulum. Het compartiment aan de



**Figuur 1-6.** De componenten van het benige en vliezige labryrint.

onderkant van de scheidingswand dus aan de kant van de dalende trap of scala tympani, eindigt bij het ronde venster. Aan de top van de cochlea zijn scala vestibuli en scala tympani met elkaar verbonden. Deze verbinding wordt het helicotrema genoemd.

In de scala vestibuli bevindt zich een uitloper van het vliezige labryrint die aan de buitenzijde met de lamina spiralis mee draait, boven het basilaire membraan. Dit is de scala media of ductus cochlearis. De scala media is gevuld met endolymfe en is direct verbonden met de ruimten van utrulus, sacculus en halfcirkelvormige kanalen. Ze bevat het orgaan van Corti, waarvan de haarcellen de mechanische geluidstrillingen omzetten in elektrische signalen. Deze signalen genereren op hun beurt in de zenuwcellen van het ganglion spirale. De actiepotentialen worden via de gehoorzenuw (nervus cochlearis) doorgegeven aan de hogere gehoorcentra in de hersenstructuren. Dit zeer gevoelige en subtiel werkende systeem van haarcellen ligt goed beschermd in de scala media door de inbedding in perilymfe in het hardste bot dat ons lichaam heeft, het rotsbeen of os petrosum (Figuur 1-8). De perilymfatische ruimte staat via de aqueductus vestibuli in verbinding met de subarachnoïdale ruimte, de met liquor cerebrospinalis gevulde ruimte rond de hersenen. De perilymfe heeft een samenstelling die sterk lijkt op die van liquor.



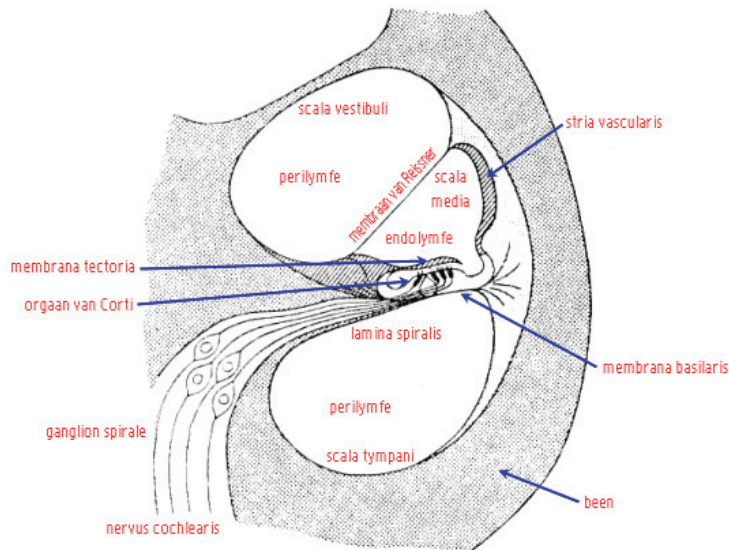
**Figuur 1-7.** Schematische doorsnede door het midden van de cochlea. Aangegeven zijn de modiolus en de daaromheen draaiende lamina spiralis. De ganglioncellen bevinden zich in het centrale deel van de cochlea.

## Het orgaan van Corti

De haarcellen staan gerangschikt in rijen in de lengterichting van de cochlea. Aan de buitenkant, gezien vanuit de modiolus, bevinden zich bij de mens 3 rijen haarcellen, de buitenste haarcellen (OHC). Aan de binnenkant staat nog één rij binnenste haarcellen (IHC). In totaal bevat de cochlea 12.000 à 19.000 buitenste en 3.000 à 4.000 binnenste haarcellen. Figuur 1-9 toont een doorsnede van het orgaan van Corti. Boven de haarcellen bevindt zich het tectoriale membraan. Tussen deze membraan en de top van de haarcellen bevindt zich een gelatineuze laag, waarin de stereocilia van de haarcellen zijn gelegen.

De structuur van het basilaire membraan is niet overal gelijk. Aan de basis is het membraan smal (100  $\mu\text{m}$ ), relatief stijf en strak ingeklemd in steuncellen. In de richting van de top van de cochlea wordt het soepeler en is het minder ingeklemd. Aan de apex bedraagt de breedte 500  $\mu\text{m}$ . Van basis naar apex neemt de lengte van de haarcellen geleidelijk toe en de diameter af. Dit leidt tot een geleidelijke verandering van de mechanische eigenschappen,

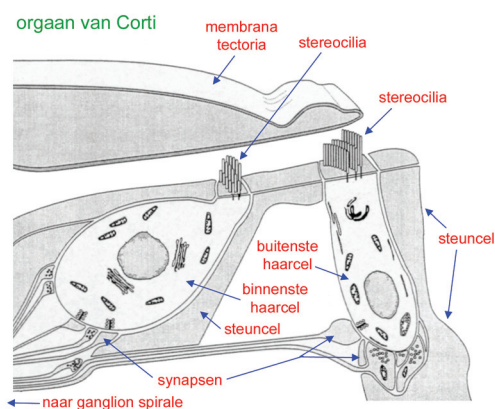




**Figuur 1-8.** Doorsnede door een cochlea. De ductus cochlearis (scala media) is het driehoekige compartiment, begrensd door het membraan van Reissner, het basilaire membraan en de stria vascularis.

waardoor de plaats waar het basilaire membraan maximaal in beweging komt, afhangt van de hoogte van de aangeboden trilling.

De functie van het orgaan van Corti is het omzetten van geluidstrillingen in elektrische signalen, die weer de basis vormen van de neurale informatie voor de hogere gehoorcentra. De mechanische energie in het middenoor wordt door de beweging van de stapes omgezet in hydraulische energie. De resulterende drukgolf wordt door de perilymfe van achtereenvolgens scala vestibuli en scala tympani getransporteerd en veroorzaakt een transversale lopende golf langs het basilaire membraan. De plaats waar de reactie maximaal is, hangt af van de aangeboden geluidsfrequentie. Door de bewegingen treedt verplaatsing van de stereocilia van de haarcellen op ten opzichte van het tectoriaal membraan. Dat leidt weer tot depolarisatie van de met de haarcellen verbonden uitlopers van de ganglioncellen, de dendrieten. De in het ganglion spirale gegenereerde actiepotentialen worden naar de hersenstam voortgeleid langs de nervus cochlearis, onderdeel van de achtste hersenzenuw. Daar wordt de informatie ter bewerking aangeboden aan de hogere auditieve centra tot in de cortex. Zowel de activering van de basilaire membraan als het neuronale verwerkingstraject tot in de cortex kenmerkt zich door tonotopie: de codering van de geluids-



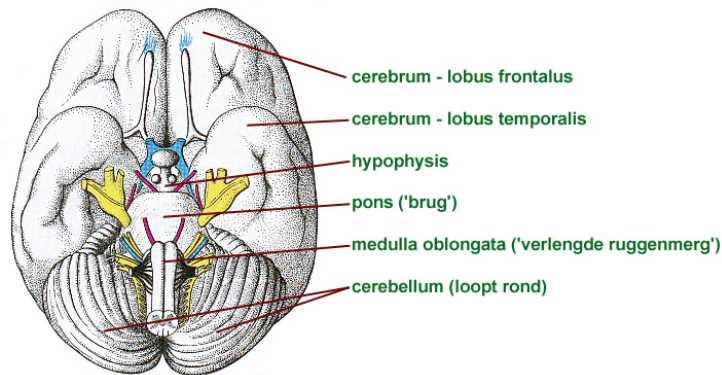
**Figuur 1-9.** Schematische doorsnede door het orgaan van Corti. Van de drie buitenste haarcellen is er slechts een afgebeeld.

frequentie door de plaats van activering. Opeenvolgende geluidsfrequenties (toonhoogten) corresponderen zo met opeenvolgende gebiedjes.

## Het centrale auditieve systeem

Afferente zenuwbanen leiden de informatie van de cochlea naar de hersencentra. Efferente zenuwen zorgen voor terugkoppeling vanuit de hersencentra naar de cochlea. De afferente auditieve banen kenmerken zich door een zeer complex verloop. Ze bestaan uit een uitgebreid netwerk, waarin zich op verschillende plaatsen kernen of schakelstations bevinden die ipsi- of contralateraal signalen doorgeven naar hogerop gelegen stations, waarbij de tonotopie steeds wordt behouden. In Figuur 1-10 is de ligging van enkele belangrijke neurale structuren tussen ruggenmerg en hersenschors afgebeeld. De achtste hersenzenuw komt beiderzijds vanuit de meatus acusticus interna vlak onder de pons (in de “brughoek”) de hersenstam binnen. De eerste kernen in de afferente banen bevinden zich daar in de buitenrand van de hersenstam. Figuur 1-11 toont een sagittale doorsnede van het gebied waar nervus VIII de hersenstam binnenkomt, met cerebellum, medulla oblongata, pons en mesencefalon. De gehele structuur van medulla en pons wordt rombencefalon genoemd. Het centrale gedeelte van het gehoororgaan, waarin zich de centrale gehoorbanen bevinden, is afgebeeld in Figuur 1-12.



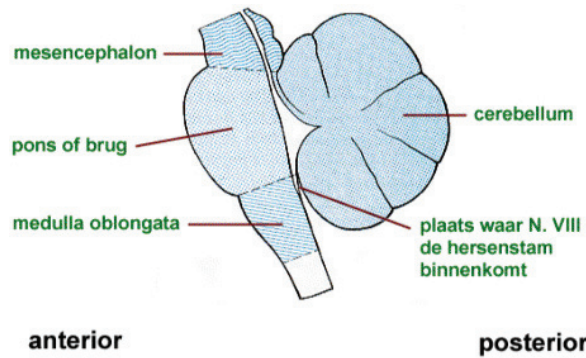


**Figuur 1-10.** De hersenen (lobus frontalis en temporalis van het cerebrum) gezien van onderen, dus anteroposterior vanuit het ruggenmerg). De lobus frontales en temporales vormen de grote hersenen, pons en medulla oblongata vormen de hersenstam. Nervus VIII komt vlak onder de pons de hersenstam binnen.

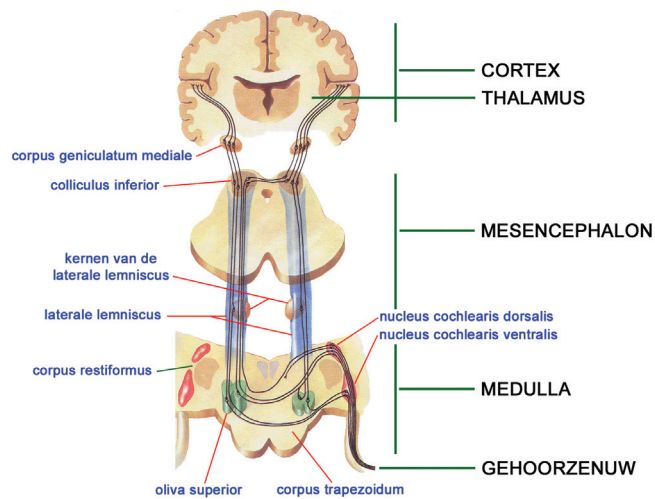
De laterale en mediale olijkernen ontvangen informatie van beide oren. Op dit niveau kunnen signalen van beide cochleae elkaar beïnvloeden en met elkaar worden vergeleken. De kernen bevatten cellen die gevoelig zijn voor verschillen in tijd en intensiteit tussen de stimuli van beide oren. Sommige cellen ontplooiën excitatoire, andere inhibitoire activiteit bij een bepaald tijd- of intensiteitsverschil. Dit maakt het mogelijk om de richting van een geluidsbron te bepalen. Vanaf het niveau van de olijkernen tot in de hersenschors worden beide cochleae beiderzijds gerepresenteerd.

De efferente neuronen maken direct contact met de buitenste haarcellen; het contact met de binnenste haarcellen verloopt via synaptische verbindingen met de afferente vezels van die cellen (Figuur 1-13). Het efferente systeem zorgt voor feedback. Het maakt selectief luisteren mogelijk door het onderdrukken van storende en niet interessante geluiden.

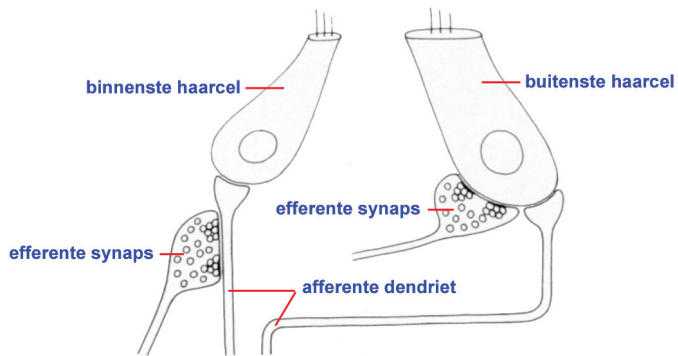
De tonotopie, de ruimtelijke onderscheiding van frequenties, wordt in de gehele auditieve route naar de cortex vastgehouden. Deze sequentiële verwerking laat echter, voor zover nu bekend, geen consequente opbouw of ontwikkeling zien, bijvoorbeeld van steeds nauwkeuriger afbeeldingen of steeds scherpere scheiding van frequenties. Uit de grote diversiteit in celtypen, responsiepatronen en neurale verbindingen, die toeneemt in de richting van de cortex, blijkt dat er ook sprake is van parallele verwerking, dit wil zeggen dat er verschillende vormen van verwerking naast elkaar aanwezig zijn.



**Figuur 1-11.** Schematische weergave (sagittale doorsnede) van de hersenstam met medulla oblongata, pons, mesencephalon en cerebellum.



**Figuur 1-12.** Globale indeling van het centrale gedeelte van het gehoororgaan (anteroposterior). De cortex is in een frontale doorsnede getekend.



**Figuur 1-13.** Schematische weergave van de efferente synaptische verbindingen in het orgaan van Corti. Bij de buitenste haarcellen zit de efferente synaps direct op de cel, bij de binnenste haarcellen op de afferente dendriet.

## Literatuur

Lamoré PJJ, Kapteyn TS, Franck BAM (red). *Nederlands leerboek audiologie*. Amsterdam: Nederlandse Vereniging voor Audiologie, 2000 ([www.audiologieboek.nl](http://www.audiologieboek.nl)).

## Hoofdstuk 2

### FYSIOLOGIE

*G.A. van Zanten*

#### Inleiding

De functie van het oor wordt beheerst door mechanische, elektrische en elektrochemische processen. In dit hoofdstuk wordt ingegaan op de werking van de oorschelp, de gehoorgang, het middenoor en het binnenoor. In Hoofdstuk 1 is de anatomie van het oor in detail beschreven.

#### Oorschelp en gehoorgang

De werking van de oorschelp is zuiver mechanisch. De oorschelp schermt geluid dat van achteren komt, af van de gehoorgangopening en reflecteert geluid dat van voren komt in de richting van de gehoorgang. Hierdoor worden van het geluid vooral de hoge frequenties sterker doorgegeven als het van voren komt dan wanneer het van achteren komt. Het resultaat is dat geluid van klank verandert als de richting verandert vanwaaruit het oor bereikt. Door de ingewikkelde vorm van de oorschelp is er ook klankverschil tussen geluid dat het oor van boven en van onderen bereikt. De klankverschillen geven dus informatie over de positie van de geluidsbron ten opzichte van het betreffende oor, vooral in het verticale vlak. Andere geluidskennmerken, veroorzaakt door detailverschillen in de waarneming van één geluidsbron door linker- en rechteroor, geven vooral informatie over de richting van de bron in het horizontale vlak.

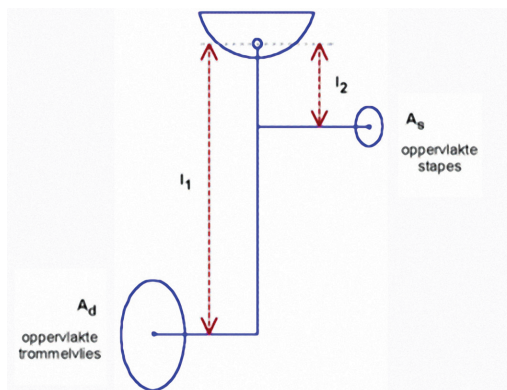
Ook de werking van de gehoorgang heeft een mechanische basis. Het is een half gesloten pijpje waarin resonanties optreden bij bepaalde frequenties, zoals in een blaasinstrument. Voor het horen is vooral de laagste resonantiefrequentie van belang. Bij volwassenen ligt deze frequentie, die bepaald wordt door de precieze lengte van de gehoorgang, bij ongeveer 3,1 kHz. Bij kinderen is de gehoorgang korter, waardoor de resonantiefrequentie hoger is; bij pasge-

boren tot 5 à 6 kHz. Door de resonantie wordt het geluid bij die frequentie tot wel 20 dB versterkt.

## Middenoor

Het middenoor dient om de geluidsenergie in de vorm van luchttrillingen in de gehoorgang zo efficiënt mogelijk om te zetten in geluidsenergie in de vorm van vloeistoftrillingen in het binnenoer. Zonder bijzondere maatregelen weerkaatst de meeste geluidsenergie in lucht bij contact met een wateroppervlak; in een overdekt zwembad dringt onder water heel weinig van de herrie erboven door.

In het middenoor zijn twee mechanismen ingebouwd die aan het probleem van de overbrenging van de geluidsenergie van lucht op water tegemoet komen (Figuur 2-1). Ten eerste is het oppervlak  $A_d$  van het trommelvlies, dat de geluidsgolven uit de gehoorgang opvangt, veel groter dan het oppervlak  $A_s$  van de voetplaat van de stijgbeugel, die de geluidsenergie overbrengt op de vloeistofkolom in het binnenoer. Daardoor is de kracht die de voetplaat uitoefent op de vloeistof in het binnenoer veel groter dan die waarmee de geluidstrilling van de gehoorgang het trommelvlies in beweging brengt. Ten tweede is de hefboom  $I_1$ , waarmee de hamer het aambeeld verdraait, groter dan hefboom  $I_2$ , waarmee het aambeeld de stijgbeugel verplaatst. Ook dit vergroot de kracht waarmee de stijgbeugel wordt verplaatst. Samen zorgen deze mechanismen ervoor dat het energieverlies bij het geluidstransport van gehoorgang naar binnenoer sterk wordt beperkt.



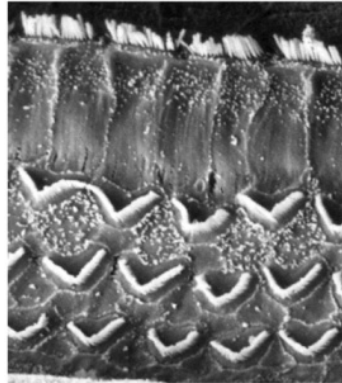
**Figuur 2-1.** Schematische weergave van het middenoor. Voor verklaring zie tekst.

## Het binnenoor

De cochlea of het binnenoor is het slakkenhuisvormige gedeelte van het labirint. Het is een met vloeistof gevuld kanalenstelsel in het mastoïd. Het binnenoor heeft twee vensters, het ovale en het ronde venster, beide afgesloten met een elastisch vlies. De vliezen zijn elastisch en worden door geluid in trilling gebracht. Op het ovale venster staat de voetplaat van de stijgbeugel; hierlangs treedt de geluidstrilling uit het middenoor het binnenoor. Het ronde venster sluit ook aan op het middenoor en dient om de geluidstrilling weer af te voeren naar het middenoor. Vloeistof is immers niet samendrukbaar. Als de voetplaat van de stijgbeugel naar binnen beweegt, beweegt het vlies in het ronde venster naar buiten en omgekeerd. Bij een trillingsfrequentie van 1000 Hz treedt dit "*jeu de fenêtres*" dus duizend keer per seconde op. De cochlea neemt van basaal naar apicaal af in diameter. Hij bestaat over vrijwel de gehele lengte uit 3 compartimenten, de *scalae*; de buitenste twee, de *scala vestibuli* en de *scala tympani*, gaan bij de apex in elkaar over. De tussenliggende *scala media* bevat het eigenlijke zintuigorgaan.

Het binnenoor analyseert het geluid naar toonhoogte en per toonhoogte naar sterkte. Het is dus in feite een spectraalanalysator, een prisma voor geluid. Terwijl de geluidsenergie zich van ovale naar ronde venster verplaatst, zorgt de vorm van de cochlea ervoor dat de *scala media* op een voor iedere toonhoogte specifieke plaats meetrilt met het geluid. De *scala media* bestaat uit een aantal dicht bijeen liggende membranen, waaronder het membraan met de eigenlijke zintuigcellen, het basilaire membraan. Figuur 2-2 toont een foto van de bovenzijde ervan met de haarbundels (*stereocilia*) op de haarcellen. De haarcellen zetten de door geluid opgewekte beweging van de vloeistof om in actiepotentialen.

De binnenste haarcellen zijn de eigenlijke zintuigcellen van het oor. Depolarisatie ervan leidt tot activering van de zenuwvezels van de gehoorzenuw via synapsen aan de onderzijde van de cel. De buitenste haarcellen zijn een soort hulpcellen. Zij kunnen zwak geluid mechanisch versterken, zodat het detecteerbaar wordt voor de binnenste haarcellen, die van zichzelf niet zo erg gevoelig zijn voor geluid. Dit wordt bewerkstelligd door contraherende elementen in de celmembraan, die de cel krachtiger met de trilling mee doen bewegen. De normale dynamiek van geluidstrillingen die binnenste en buitenste haarcellen samen kunnen detecteren, loopt van 0 tot 120 dBHL (zie volgende paragraaf). Als de buitenste haarcellen ontbreken, wordt alleen het gebied tussen 60 en 120 dBHL nog maar herkend. Dit cochleaire versterkingsmechanisme maakt het binnenoor dus zo bijzonder gevoelig voor geluid.



**Figuur 2-2.** Bovenaanzicht van het basilaire membraan, waarop de stereocilia zichtbaar zijn die bovenop de haarcellen staan. Boven zijn de haarbundels zichtbaar van de rij binnenste haarcellen, onder de haarbundels van de drie rijen buitenste haarcellen.

## Geluidssterkte en luidheid

De sterkte van geluid kan in verschillende fysische eenheden worden uitgedrukt. De meest basale is de eenheid voor druk, de Pascal. Geluid is immers een snelle variatie van de luchtdruk om ons heen. De zwakste luchtdrukvariatie die de gemiddelde normaal horende kan waarnemen, de absolute gehoordrempel, is  $20 \mu\text{Pa}$  en de sterkste, de pijndrempel,  $20 \text{ Pa}$  bij een frequentie van ongeveer  $3000 \text{ Hz}$ . Wat normaal horenden echter aan de geluidssterkte ervaren, luidheid als subjectief gegeven, heeft een logaritmisch relatie met de in Pa uitgedrukte geluidssterkte. Daarom wordt als maat voor geluidssterkte in de regel de decibel (dB) gebruikt.

De dB vertegenwoordigt de logaritme van de verhouding in sterkte tussen twee geluiden. Als voor de noemer een referentiewaarde wordt gekozen, kan de dB ook als absolute maat worden gebruikt; de decibeleenheid krijgt dan een toevoeging. Er zijn meerdere decibeleenheden, zoals dBIL, dBA, dBSL; de toevoeging geeft aan welke referentiewaarde in de noemer is gebruikt. De *sound pressure level*-decibel (dBSPL) wordt gedefinieerd als  $20 \times$  de logaritme van de verhouding tussen de geluidsdrukamplitude van een geluid (in Pa) en de gehoordrempel van  $20 \mu\text{Pa}$ . Een geluid van  $20 \mu\text{Pa}$  heeft dus een luidheid van 0 dBSPL; de logaritme van 1 is immers nul. De pijndrempel,  $20 \text{ Pa}$ , heeft een luidheid van 120 dBSPL ( $20 \times \log 10^6$ ).

Voor andere frequenties dan 3000 Hz is de gemiddelde normaal horende minder gevoelig en ligt de nulwaarde dus hoger; voor elke frequentie moet een specifieke referentiewaarde worden gebruikt. In de audiologie wordt daarvoor de dBHL (*hearing level*) gebruikt, met een waarde 0 bij de gehoorgrens van elke geluidsfrequentie.

Rekenen met decibelwaarden kan alleen als het dezelfde eenheid betreft. Als het om verschillen tussen twee decibelwaarden gaat, dus om de onderlinge verhouding van de luidheid, valt de referentiewaarde weg en verdwijnt dus het achtervoegsel. Gehoorverlies wordt berekend door bij de gemeten frequentie de normale gehoordrempel (0 dBHL) af te trekken van de gehoordrempel van de patiënt (in dBHL) en wordt dus uitgedrukt in dB zonder meer.



**DEEL II: NEONATALE  
GEHOORSCREENING**



## Hoofdstuk 3

### DOEL VAN DE GEHOORSCREENING

*J. Meuwese-Jongejugd en G. Rijpma*

#### Inleiding

Screening op permanent gehoorverlies vindt bij jonge kinderen in Nederland al plaats sinds de jaren 60. Aanvankelijk werd het onderzoek verricht op de leeftijd van 9 maanden met behulp van de distractietest (ewingtest). In de jaren 90 werd deze vervangen door een geautomatiseerde versie, de *compacte Amsterdamse pedoaudiologische screener*, in de wandeling CAPAS genoemd. Sinds 2006 is de gehoorscreening op de leeftijd van negen maanden vervangen door gehoorscreening in de neonatale periode. Met de neonatale gehoorscreening is landelijke dekking bereikt, iets wat met de eerdere opsporingsmethode nooit helemaal gelukt is. In dit hoofdstuk wordt nader ingegaan op belang en doel van de neonatale gehoorscreening.

#### Belang van neonatale gehoorscreening

**Normale taal- en spraakontwikkeling in het eerste levensjaar.** Elk kind wordt geboren met de mogelijkheid om te horen en de mogelijkheid om een universele groep geluiden te produceren die essentieel is voor de spraak. Door de blootstelling aan gesproken taal in de omgeving leert het in het eerste levensjaar het hele scala aan elementen uit zijn moedertaal kennen. Tegelijkertijd verliest het geleidelijk het vermogen om die elementen uit de taal te onderscheiden en te produceren, waar het niet mee in aanraking is gekomen.

Door met de aangeboden geluiden te gaan experimenteren, maken jonge kinderen zich de relevante klanken uit de moedertaal eigen. Aanvankelijk gebeurt dit door vocaliseren. Hierbij worden klinkerachtige geluiden geproduceerd (“ooh”, “aah”), waar later medeklinkers aan worden toegevoegd (“tata-ta”, “dadada”). Geleidelijk vormen zich de lettergrepen die de bouwstenen van

de moedertaal vormen. Bij het vocaliseren worden klanken gevormd die steeds dichter in de buurt komen van woordvormen, het woordachtig vocaliseren. Er ontstaan variaties door het combineren van woordbestanddelen. Bij het produceren van lange reeksen lijkt het of het kind al praat. Rond de eerste verjaardag worden de eerste betekenisvolle woorden geproduceerd.

**Taal- en spraakontwikkeling van slechthorende kinderen.** De taal- en spraakontwikkeling van dove kinderen lijkt aanvankelijk niet zoveel te verschillen van die van horende kinderen. Ook dove kinderen vocaliseren, aanvankelijk zelfs in grotere variatie dan horende kinderen, maar anders van karakter, omdat perceptie de productie beïnvloedt. Bij het ontstaan van het woordachtig vocaliseren beginnen echter de verschillen op te vallen: horende kinderen beginnen hiermee tussen 6 en 20 maanden, dove kinderen pas tussen 11 en 25 maanden. Bij slechthorende zuigelingen hangt de mate van beïnvloeding van de spraakproductie af van de ernst van het gehoorverlies. Het kind imiteert wat het waarneemt.

**Belang van vroege interventie.** Na de geboorte rijpt het auditieve systeem verder uit onder invloed van geluidsprikkels. Deze uitrijping is nodig voor de normale taal- en spraakontwikkeling. Wanneer de cochlea de prikkels niet door kan sturen en de geluidsprikkels daardoor onvoldoende doordringen in het neurale auditieve systeem, kan zich een permanente rijpingsstoornis voordoen met verstrekkende gevolgen voor de taal- en spraakontwikkeling.

In de jaren 90 werd het belang van vroege interventie duidelijk, wat een sterk argument opleverde voor gehoorscreening in de neonatale periode. Door interventie vóór de leeftijd van 6 maanden worden significant betere resultaten geboekt op het gebied van taalbegrip en taalproductie. De interventie bestaat uit een combinatie van hoortoestellen en gezinsbegeleiding, waarbij verbetering van communicatie en taalvaardigheden centraal staat. Sindsdien is in talloze onderzoeken het belang van neonatale gehoorscreening gedocumenteerd.

## Doel van neonatale gehoorscreening

**Doelgroep.** Het doel van de neonatale gehoorscreening is om alle kinderen op te sporen die een permanent uni- of bilateraal conductief of perceptief gehoorverlies hebben van minimaal 40 dB in het frequentiegebied van de spraak, tussen 500 en 4000 Hz. Anders dan is afgesproken in de *European consensus statement on neonatal hearing screening*, vallen ook kinderen met unilaterale gehoorverliezen onder de doelgroep.

In Nederland is er bewust voor gekozen om ook kinderen met een unilateraal gehoorverlies op te sporen, omdat bij hen het risico bestaat van progressieve of bilaterale gehoorverliezen. Dit bleek ook bij de evaluatie van het implementatieproject, waarin elke jeugdgezondheidszorg (JGZ)-organisatie een jaar de tijd kreeg om de neonatale gehoorscreening te implementeren. Negentien kinderen bij wie bij de screening eenzijdige gehooruitval was gevonden, bleken bij verder audiologisch onderzoek dubbelzijdig slechthorend te zijn. Hoewel eenzijdig gehoorverlies een normale taal- en spraakontwikkeling niet in de weg staat, heeft het kind hier in de praktijk wel degelijk last van. Doordat het niet kan bepalen uit welke richting het geluid komt, wordt de ruimtelijke oriëntatie gehinderd en wordt ruimtelijk selectief luisteren onmogelijk gemaakt. Onder lastiger luistercondities (echo, nagalm, geroezemoes) wordt het verstaan van spraak bemoeilijkt. De gevolgen van eenorigheid zijn met name merkbaar in groepscondities, zoals op school.

**Niet voor lichte gehoorverliezen.** In 1997 heeft de Wereldgezondheidsorganisatie slechthorendheid gedefinieerd als een gemiddeld gehoorverlies van meer dan 25 dB bij 0,5, 1, 2 en 4 kHz, gemeten aan het beste oor. Dat bij de neonatale gehoorscreening is gekozen voor een gehoorverlies van minimaal 40 dB, hangt samen met de ernstige gevolgen ervan voor de ontwikkeling, de beperkingen van de screeningsapparatuur en de beschikbaarheid van effectieve interventie. Een gunstige screeningsuitslag sluit licht gehoorverlies dus niet uit. Zie ook Hoofdstuk 16.

**Eisen.** Het doel van de neonatale gehoorscreening is het opsporen van de kinderen bij wie een dusdanig gehoorverlies bestaat, dat de ontwikkeling eronder kan lijden (zie Hoofdstuk 8). De screening voldoet in alle opzichten aan de in 1967 door Wilson en Jungner geformuleerde eisen voor screeningsprogramma's (Tabel 3-1).

**Tijdpad.** De neonatale gehoorscreening is erop gericht om bij kinderen met een dubbelzijdig gehoorverlies van minimaal 40 dB te kunnen starten met passende interventie vóór de leeftijd van een half jaar (Hoofdstuk 16). Hiervoor moet het screeningsproces zijn afgerond voordat het kind 6 weken oud is en de erop volgende audiologische diagnostiek voordat het vier maanden oud is. Omdat kinderen met enkelzijdige uitval het risico lopen van dubbelzijdige uitval, worden bij hen dezelfde leeftijdsgrenzen aangehouden.

**Tabel 3-1. Neonatale gehoorscreening en de criteria voor screeningsprogramma's**

---

Gezien de prevalentie van ruim 1 promille is slechthorendheid in de neonatale periode een belangrijk gezondheidsprobleem  
Er bestaat voldoende inzicht in de gevolgen van onbehandeld blijven van slechthorendheid voor de ontwikkeling van een kind  
De slechthorendheid is vroegtijdig op te sporen met behulp van een voor alle kinderen beschikbare, niet belastende screeningstest  
Verdere diagnostiek is beschikbaar voor alle ervoor in aanmerking komende kinderen  
Er bestaat consensus over de groep kinderen die interventie aangeboden moeten krijgen  
De interventies zijn voor alle kinderen beschikbaar  
Het screeningsprogramma is niet duurder dan dat van de voorgaande gehoorscreening  
Doordat de neonatale gehoorscreening een plaats heeft in het uniforme deel van het basistakenpakket van de Jeugdgezondheidszorg, is de continuïteit gewaarborgd

---

## Literatuur

- Anoniem. Year 2000 position statement: principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. Joint Committee on Infant Hearing. *Am J Audiol* 2000;9:9-29.
- Anoniem. European Consensus Statement on Neonatal Hearing Screening. Finalized at the European Consensus Development Conference on Neonatal Hearing Screening. Milan, 15-16 May 1998. *Acta Paediatr* 1999;88:107-8.
- Downs MP. Unilateral hearing loss in infants: a call to arms. *Int J Audiol* 2007;46:161.
- Ewing IR, Ewing AWG. The ascertainment of deafness in infancy and early childhood. *J Laryngol Otol* 1944;59:309-38.
- Kauffman-de Boer M, Uilenburg N, Schuitema T, et al. *Landelijke implementatie neonatale gehoorscreening*. Amsterdam: NSDSK, 2006.
- Kauffman-de Boer M, de Ridder-Sluite H, Schuitema T, et al. *Implementatiestudie neonatale gehoorscreening*. Amsterdam/Leiden: NSDSK/TNO-PG, 2001.
- Northern JL, Downs MP. *Hearing in children*. 5e druk. Baltimore: Lippincott Williams Child Development 1985;59:441-9.

### Hoofdstuk 3 : Doel van de gehoorscreening

---

- Tibussek D, Meister H, Walger M, et al. Hearing loss in early infancy affects maturation of the auditory pathway. *Dev Med Child Neurol* 2002;44:123-9.
- World Health Organisation. Report of the first informal consultation on future programme developments for the prevention of deafness and hearing impairment, World Health Organization, Geneva, 23-24 January 1997. Genève: WHO, 1997; WHO/PDH/97.3.
- Yoshinaga-Itano C. Efficacy of early identification and intervention. *Semin Hearing* 1995;16:115-120.
- Yoshinaga-Itano C, Sedey AL, Coulter DK, Mehl AL. Language of early- and later-identified children with hearing loss. *Pediatrics* 1998;102:1161-71.

## Hoofdstuk 4

# OTOAKOESTISCHE EMISSIES

*G.A. van Zanten*

### Inleiding

Een otoakoestische emissie (OAE) is een zwak, door het oor uitgezonden geluid. Als het trommelvlies via het middenoor door een signaal uit het binnenoer als een luidsprekermembraan in beweging wordt gebracht, ontstaat een zwak signaal in de gehoorgang. Als de gehoorgang wordt afgesloten, kunnen de daarvoor ontstane drukwisselingen worden geregistreerd. Deze emissies worden door een gezond oor niet alleen elke keer geproduceerd als geluid wordt verwerkt, tot kort nadat het geluid is gestopt, maar vaak ook spontaan, dus zonder dat een stimulus wordt aangeboden. De door het oor uitgezonden geluiden zijn echter zo zwak dat het technisch moeilijk is om de emissie van de stimulus te onderscheiden. Voor een beperkt aantal stimulusvormen is inmiddels klinisch gebruik van de emissies mogelijk.

Een oor waaraan emissies kunnen worden gemeten, functioneert waarschijnlijk goed; lukt het niet om een emissie te meten, dan is de functie waarschijnlijk gestoord. Dit fenomeen kan daarom heel goed worden ingezet voor populatiescreening van gezonde pasgeborenen. In dit hoofdstuk worden de fysiologische basis van OAE's en de toepassing ervan bij neonatale gehoorscreening behandeld.

### Fysiologische basis

Voor een goed begrip van de fysiologische achtergrond van OAE's moet nader worden ingegaan op de precieze bewegingen van het basilaire membraan als reactie op geluid, vooral op de rol van de buitenste haarcellen. De binnenste en buitenste haarcellen zijn verschillend van vorm en functie (Figuur 4-1). De buitenste haarcellen zijn strak cilindrisch van vorm; ze functioneren als hulpcellen.

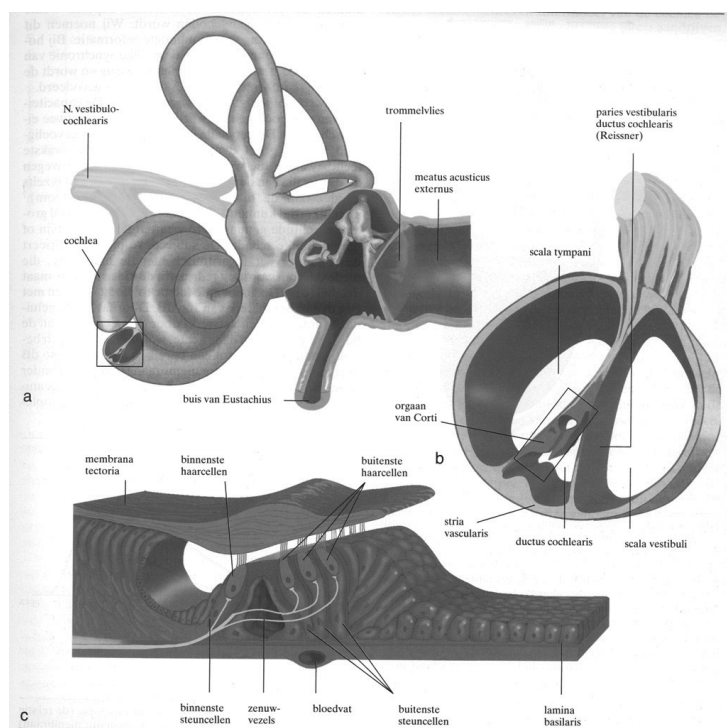


De binnenste haarcellen zijn wijnzakvormig; het zijn de echte “microfoontjes” van het oor die activiteit kunnen opwekken in de gehoorzenuw. De binnenste haarcellen zijn vooral afferent geïnnerveerd, de buitenste vooral efferent.

Aan het oor aangeboden geluid brengt de vloeistof in het binnenoer in trilling, waardoor de membranen op en neer bewegen. Bij de op-en-neer-gaande beweging van het basilaire membraan bewegen de haren op de haarcellen. Deze beweging veroorzaakt stijging van de elektrische potentiaal van de haarcellen. Buitenste en binnenste haarcellen reageren verschillend op deze potentiaalverhoging. Bij de binnenste haarcellen leidt dit tot de generatie van een actiepotentiaal aan de synaps van de cel met een gehoorzenuwvezel. Bij de buitenste haarcellen is de potentiaalverhoging sterker naarmate de haren verder van de as van het slakkenhuis staan afgebogen. De potentiaalstijging wordt gevolgd door celcontractie; de cellen worden korter naarmate de haren meer staan gebogen in de richting van de as van het slakkenhuis. Doordat daarmee het potentiaalverschil weer afneemt, wordt de cel weer langer. De trilling van de haren op de cel wordt dus vertaald in cyclische lengteveranderingen van de cellen, wat resulteert in het opvoeren van de geluidsenergie in de cochlea. Deze versterking van het inkomende geluid treedt op bij geluiden onder 60 dB, terwijl de binnenste haarcellen zelf gevoelig zijn voor geluid tussen 60 en 120 dB; door deze samenwerking kan geluid tussen 0 en 120 dB de hersenen bereiken.

Een dergelijk feedbacksysteem kent een intrinsieke traagheid. Als de stimulus begint, duurt het even voordat de beweging maximaal is en als de stimulus stopt, duurt het weer even voordat de beweging helemaal wegvalt. Verder neigt zo'n systeem tot instabiliteit. Bij onvoldoende negatieve terugkoppeling kan het systeem gaan “rondzingen”: zelfs in afwezigheid van een stimulus wordt een zekere mate van beweging instandgehouden.

Een deel van de extra trilling die de buitenste haarcellen in het basilaire membraan veroorzaken, verloopt retrograad naar de gehoorgang en kan in principe als OAE worden gemeten. Als de cochlea goed werkt, is de OAE alleen meetbaar vanaf kort na het begin van de stimulus tot kort na afloop ervan. Dit is de *evoked* OAE (EOAE). Men onderscheidt verschillende vormen, afhankelijk van de aanwezige stimulus. Een spontane OAE (SOAE) ontstaat als ergens op het basilaire membraan het systeem onvoldoende negatieve terugkoppeling ondervindt. Op die plaats of plaatsen blijft het membraan ook zonder stimulus trillen en wordt dus een voortdurend signaal gegenereerd. Voor klinische toepassing is alleen de klasse van EOAE's interessant gebleken.



**Figuur 4-1.** Schematische voorstelling van de cochlea en het orgaan van Corti met de belangrijkste anatomische structuren.

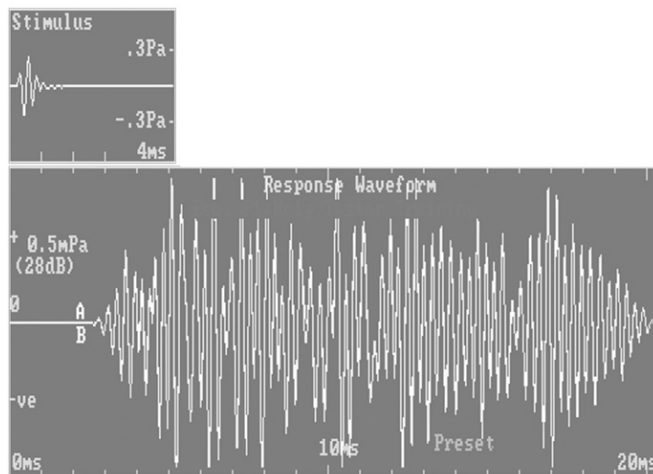
## Meting van OAE's

Voor het meten van OAE's is een meetapparaat nodig. Er zijn twee soorten apparaten in gebruik, voor klinisch gebruik en voor screening. Bij de klinische apparatuur geeft een expert een oordeel over de aanwezigheid en de kwaliteit van de emissie. Bij de screeningsapparatuur is detectie van de emissie geautomatiseerd. Er zijn slechts twee uitkomsten gecodeerd: OAE aanwezig ("pass") en OAE afwezig ("refer"). De screeningsapparatuur is verregaand beveiligd tegen foute meetomstandigheden, zoals niet goed afgesloten gehoorgang en teveel achtergrondgeluid.

## Vormen van OAE

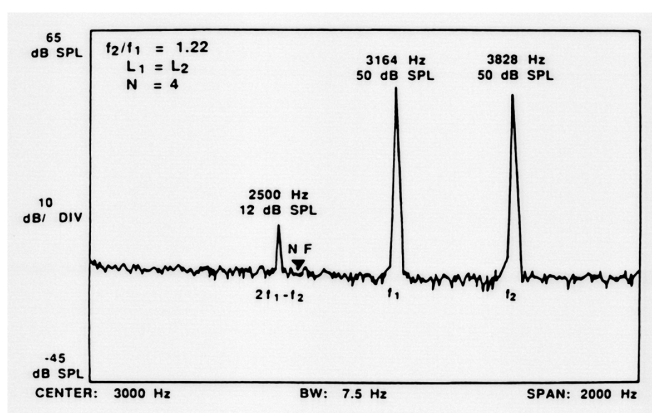
Een EOAE is een emissie die wordt gemeten tijdens of vlak na het aanbieden van een stimulus. Daarbij kan de stimulus in principe elke mogelijke vorm hebben. Als de zwakke emissie en de sterke stimulus echter tegelijkertijd in hetzelfde frequentiegebied aanwezig zijn in de gehoorgang, is het technisch erg moeilijk om ze van elkaar te scheiden. Dit meetprobleem is tot nu toe nog slechts voor een beperkt aantal stimulusvormen opgelost, namelijk voor de *transiently evoked OAE* (TEOAE) en de *distortion product OAE* (DPOAE).

**Transiently evoked OAE's.** Bij het meten van TEOAE's worden de haarcellen kortdurend geactiveerd met een heel korte stimulus, meestal een klik, waarna het uitdoven van de activiteit wordt gemeten. Het onderscheid tussen stimulusgeluid en emissiegeluid wordt gemaakt door sequentieel te meten: pas als de stimulus voorbij is, begint de emissiemeting. Figuur 4-2 toont de klikgestimuleerde OAE-meting bij een pasgeborene als voorbeeld.



**Figuur 4-2.** Weergave van het geregistreerde signaal, met verticaal de geluidsdrukamplitude en horizontaal de tijd in ms. De verticale schaal van het bovenste paneel is ongeveer 1000× groter dan in het onderste paneel. Het bovenste paneel toont een korte klikstimulus in de eerste 4 ms van de meting. Vervolgens wordt de microfoon veel gevoeliger gezet en wordt tussen 2,5 en 20 ms de emissie gemeten.

**Distortion product OAE's.** DPOAE's zijn continue gestimuleerde emissies. Hierbij wordt een stimulus gebruikt die bestaat uit twee zuivere tonen, de primaire tonen. De emissie wordt gemeten tijdens de stimulatieperiode. Bij het verwerken van de stimulus ontstaan in het binnenoer emissies bij de frequenties van deze twee tonen. Door vervorming van het geluid maakt de cochlea er echter ook extra tonen bij, eveneens zuivere tonen. Omdat de extra tonen vervormingsproducten van de twee primaire tonen zijn, kunnen de frequenties ervan exact worden berekend. De DPOAE-frequenties zijn het verschil in Hz van een geheel aantal malen de lagere minus een geheel aantal malen de hogere frequentie. De sterkste vervormingtoon is  $2 \times (f_1 - f_2)$ , waarin  $f_1$  de lagere is en  $f_2$  de hogere stimulusfrequentie. Figuur 4-3 toont een DPOAE-registratie.



**Figuur 4-3.** DPOAE-registratie. Geluidsspectrum in de gehoorgang met horizontaal de frequentie, met een spreiding van 2000 tot 4000 Hz, en verticaal de sterkte van het geluid. Zichtbaar zijn drie pieken en verder vrijwel geen ruis. elk 1000 Hz uit. De aangeboden (primaire) tonen hebben frequenties van 3164 en 3828 Hz en een sterkte van 50 dB; de frequentie van de DPOAE  $2 \times (f_1 - f_2)$  is 2500 Hz.

## OAE's en gehoorverlies

OAE's treden alleen op in (vrijwel) normaal functionerende oren. Bij een zekere mate van perifeer gehoorverlies worden ze niet meer gevonden. Men onderscheidt twee typen van perifeer gehoorverlies, conductieverlies en cochleair verlies (zie Hoofdstuk 10 en 11). Bij een cochleair verlies van meer dan 25 dB worden geen OAE's meer gemeten. De buitenste haarcellen, die verantwoordelijk zijn voor de detectie van zachte geluiden, zijn ook de bron van de emissies.

Naarmate er meer buitenste haarcellen disfunctioneren, wordt de emissie dan ook zwakker. Bij disfunctie van het middenoor worden de in de cochlea opgewekte emissiegeluiden verzwakt naar de gehoorgang voortgeleid. Als het conductieverlies meer dan 15 dB bedraagt, zijn emissies in het algemeen afwezig.

## Gehoorscreening

Omdat OAE's al bij een betrekkelijk licht gehoorverlies verdwijnen, vormt de meting ervan een geschikt instrument voor de neonatale gehoorscreening. De voorspellende waarde ervan is hoog. Kunnen OAE's worden opgewekt, dan is het voor meer dan 98% waarschijnlijk dat het oor normaal functioneert; ontbreken ze, dan is de waarschijnlijkheid van tenminste licht gehoorverlies 97%. Het oordeel "goed gehoor" als bij een pasgeborene in beide oren OAE's kunnen worden opgewekt, is een waarschijnlijkheidsuitspraak. In feite wordt immers alleen het auditieve systeem in orde bevonden tot en met het buitenste haarcelniveau, dat wil zeggen dat de verwerking van geluid in gehoorgang, middenoor en cochlea tot en met de buitenste haarcellen normaal verloopt. Als er geen reden is om neurologische problematiek te veronderstellen, is het oordeel "goed gehoor" wel met zeer hoge mate van waarschijnlijkheid correct.

## Hoofdstuk 5

### AUDITIEVE HERSENSTAMRESPONS

*H.L.M. van Straaten*

#### Inleiding

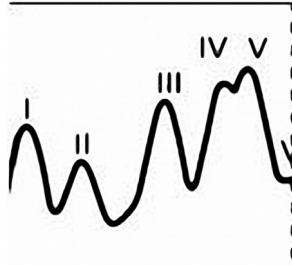
Bij gehoorscreening op populatiebasis zijn slechts die tests bruikbaar die een objectieve schatting kunnen maken van de gehoordrempel. Bij pasgeborenen moet men bovendien rekening houden met de rijping van het zenuwstelsel. De in het verleden gehanteerde methoden, die gebruik maken van de reactie van het kind op geluid, zoals de ewingmethode, het Crib-O-Gram en het aanbieden van geluid via een belletje, kunnen de gehoordrempel niet op betrouwbare wijze vaststellen. Voor de neonatale gehoorscreening bestaan twee methoden waarmee het gehoor op objectieve wijze kan worden gescreend. De OAE-methode is besproken in Hoofdstuk 3. De andere is gebaseerd op de auditieve hersenstamrespons (ABR; ook wel BERA, BAEP of BEP genoemd).

#### Auditieve hersenstamrespons

**Basisprincipe.** De ABR reflecteert de elektrofysiologische activiteit van een groot aantal neuronen als reactie op akoestische prikkels. Deze neuronen zijn gelegen op het traject tussen cochlea en hersenstam. De ABR treedt alleen op als de activiteit van de neuronen gesynchroniseerd is. De pieken en dalen van de ABR hebben elk een eigen code en latentietijd (Figuur 5-1). De pieken I en II worden gegenereerd in respectievelijk het extra- en intracraniële gedeelte van de nervus acusticus. De pieken III, IV en V ontstaan meer centraal in de auditieve keten, respectievelijk in de nucleus cochlearis (III), de nucleus olivaris superior (IV) en in de regio van de lemniscus lateralis of de colliculus inferior (V).

Deze reacties, die bij volwassenen optreden in de eerste 10 ms na de akoestische stimulus, zijn zeer klein en liggen verscholen in het eeg. Bij de analyse van de auditieve respons wordt gebruik gemaakt van de amplituden en de

latentietijden van de betreffende pieken. De drempels van de ABR drempels hebben een rechtstreekse relatie met de gehoordrempels in het toonaudiogram in het frequentiegebied tussen 2 en 4 kHz, de belangrijkste frequenties voor de spraak.



**Figuur 5-1.** Potentiaalpieken in de auditieve hersenstamrespons.

**Gehoordrempel.** De gehoordrempel van een oor wordt afgeleid van de responsdrempel. Na toepassing van speciale filtertechnieken, die de signalen uit het achtergrondpatroon destilleren, en berekening van het responsgemiddelde, wordt de ABR zichtbaar. Bij auditief hersenstamonderzoek zijn vooral amplitude en latentietijd van piek V van grote diagnostische waarde. Het laagste geluidsniveau waarbij V nog zichtbaar is in de responsregistraties, wordt de responsdrempel genoemd.

Door middel van bepaling van de responsdrempel kan slechthorendheid op objectieve wijze worden vastgesteld. De ABR wordt in het algemeen beschouwd als de gouden standaard voor de evaluatie van het gehoor bij zuigelingen. De ABR-drempel ligt bij de geboorte rond 30 dB en bereikt op de leeftijd van 3 à 5 jaar het volwassen niveau.

**Neuronale rijping.** Zowel amplitude als latentietijden zijn afhankelijk van de neuronale rijping en dus leeftijdsafhankelijk. Het anatomisch substraat voor de ABR is aanwezig vanaf de postconceptionele leeftijd van 25 à 26 weken; vanaf 28 weken kan de ABR betrouwbaar worden gemeten. De pieken I, III en V zijn het meest stabiel en het beste reproduceerbaar. Tot aan de atermen leeftijd rijpt de ABR snel; daarna vindt in de eerste levensjaren geleidelijk verdere ontwikkeling plaats. De eerste rijping valt voor de hersenstam samen met de kritische periode waarin myelinisatie, axonale spruiting, toename van de axonale diameter, ontwikkeling van centrale dendritische contacten, vorming van centrale synapsen en functionele rijping plaatsvinden. De latentietijden van de pieken I, III en V nemen in de periode vóór de atermen leeftijd dan ook het sterkst af.

Als niet alleen de responsdrempel verhoogd is, maar ook de latentietijd van bijvoorbeeld het I-V-interval verlengd is, dan bestaat er ook een afwijkende neurogene component. De ABR wordt dan ook al vanaf de ontdekking ingezet bij de diagnostiek van tumoren van de nervus acusticus. Gezonde premature zuigelingen hebben op de atermen leeftijd nagenoeg dezelfde I-V-vertraging als gezonde atermen pasgeborenen. De ABR kan dus worden gebruikt voor het vaststellen van vertraagde neuronale ontwikkeling.

## Geautomatiseerde auditieve hersenstamrespons

Onderzoek van de geautomatiseerde auditieve hersenstamrespons (AABR) is gebaseerd op de klassieke ABR. De test is ontworpen als screeningstest en niet bedoeld voor diagnostiek. Met de AABR kunnen in een populatie die kinderen worden geïdentificeerd die onvoldoende gehoor hebben voor een normale taal- en spraakontwikkeling, dat wil zeggen een gehoorverlies van meer dan 35 dB. Strikt genomen wordt onderscheid gemaakt tussen “voldoende gehoor” en “mogelijk onvoldoende gehoor”. De test is ontworpen voor het opsporen van matig tot zeer ernstig gehoorverlies, zowel uni- als bilateraal, in de eerste levensmaanden, waarbij het streven is om het aantal verwijzingen voor verder diagnostiek zo laag mogelijk te houden.

**Stimulusaanbod.** De AABR is een objectieve maat voor het gehoor, waarbij een stimulus van 35 dB wordt aangeboden in de vorm van een klik. Een klik is een samengesteld geluid, in dit geval met frequenties van 700 tot 5000 Hz. De stimulus wordt aangeboden in een frequentie van 37/s. De stimulusbron kan zich bevinden in de uitwendige gehoorgang, maar meestal wordt gebruik gemaakt van oorkapjes voor eenmalig gebruik (Figuur 5-2). Om de signaal-ruisverhouding zo ver op te voeren dat in het achtergrondpatroon van het eeg de respons op de aangeboden klikken betrouwbaar kan worden onderscheiden van responsen op andere prikkels, moeten minimaal 1000 klikken worden aangeboden.

**“Pass” of “refer”.** Uit het eeg filtert het systeem de respons op iedere auditieve klik, mits het achtergrondlawaai onder een vastgesteld niveau blijft en er geen storing optreedt van spierartefacten, de responsen op oog- en spierbewegingen. De correctie voor myogene activiteit vindt automatisch plaats. De responsen worden vergeleken met een referentiewaarde voor pasgeborenen. Na de eerste 1000 metingen wordt telkens met intervallen van 500 metingen de kans berekend dat met voldoende (99,7%) zekerheid onderscheid kan worden gemaakt





**Figuur 5-2.** Plaatsing van oordoppen en elektroden tijdens de AABR bij een pasgeborene.

tussen een voldoende en een onvoldoende reactie (de *likelihood ratio*). De uitslag die op het afleesscherm verschijnt, is “*pass*”(voldoende) of “*refer*”(mogelijk onvoldoende; verwijzing voor verder onderzoek nodig). De validiteit van de test is bijzonder hoog, met een sensitiviteit tussen 90 en 99,7% en een specificiteit tussen 93 en 97%.

**Minimale leeftijd.** NATUS Medical, de fabrikant van in Nederland veelgebruikte AABR-apparatuur, adviseert uitvoering van de test bij kinderen met een postconceptionele leeftijd van minimaal 34 weken. Ook bij jongere kinderen kan de test echter betrouwbaar worden uitgevoerd. Zo slaagt respectievelijk 80 en 90% van de kinderen bij een zwangerschapsduur van 30 en 31 weken (zie Hoofdstuk 7). De AABR kan worden afgenomen vanaf de geboorte tot de leeftijd van 6 maanden, ook bij gehandicapte en zieke kinderen.

**Uitvoering.** De AABR wordt uitgevoerd door één persoon. Ervaring in de omgang met pasgeborenen bevordert de kans op succesvolle uitvoering van de test. De huid wordt lokaal vetvrij gemaakt om de elektrische weerstand te verlagen, waarna elektroden worden geplakt in de nek en op het voorhoofd. Een derde elektrode, de aardelektrode, kan op hoofd of schouder worden geplaatst. Voorafgaand aan de test vindt automatisch controle van de huidweerstand plaats. Dan worden de oorkapjes over de oren geplaatst, waarna beide oren automatisch na elkaar of gelijktijdig worden getest. De test duurt gemiddeld 7 à

10 minuten. Met de nieuwe apparatuur (ALGO 3i) kunnen beide oren gelijktijdig worden getest. Met een software-interface kan het resultaat van de test worden ingevoerd in het patiëntendossier.

Om de omstandigheden te optimaliseren, wordt geadviseerd om de test aansluitend aan een voeding uit te voeren. Het kind valt dan snel in slaap, waardoor er minder storing is van spieractiviteit. In de neonatale intensivecare-units (NICU) wordt bij voorkeur 's nachts getest; er is dan minder omgevingslawaaï, wat gunstig is voor de signaal-ruisverhouding. Overigens stoort een normaal gesprek de test niet.

## Literatuur

Hall JW. *New handbook of auditory evoked responses*. Columbus: Allyn Brain 1971;94:681-96.

Straaten HLM van. *Automated auditory brainstem response hearing screening in NICU graduates*. Proefschrift. Amsterdam: Universiteit van Amsterdam, 2001.

Straaten HLM van, Hille ET, Kok JH, et al. Implementation of a nation-wide automated auditory brainstem response hearing screening programme in neonatal intensive care units. *Acta Paediatr* 2003;92:332-8.

## Hoofdstuk 6

### JGZ-PROTOCOL

*J. Meuwese-Jongejugd en N. Uilenburg*

#### Inleiding

Aansluitend op de invoering van de NICU-screening werd de neonatale gehoorscreening tussen 2002 en 2006 ingevoerd in de JGZ. De implementatie werd begeleid door de Nederlandse Stichting voor het Dove en Slechthorende Kind (NSDSK), de eindevaluatie vond plaats in samenwerking met TNO Kwaliteit van Leven. Hieraan gingen verschillende pilotstudies vooraf. Omdat meer dan 85% van de in Nederland geboren kinderen enkele dagen na de geboorte thuis is, kan neonatale gehoorscreening namelijk niet, zoals in de meeste landen gebruikelijk is, in ziekenhuis of kraamkliniek worden aangeboden.

De neonatale gehoorscreening valt onder het uniforme deel van het basistakenpakket van de JGZ. Dit betekent dat deze aan alle pasgeborenen in Nederland wordt aangeboden. De financiering vindt plaats via de gemeenten. Sinds januari 2007 is de regie van de JGZ-gehoorscreening in handen van het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM). Dit heeft de screening ondergebracht bij het Centrum voor Bevolkingsonderzoek, waaronder ook andere screeningsprogramma's vallen, zoals de "hielprik" en de prenatale screeningsprogramma's.

#### Protocol

**Doelgroep.** Alle pasgeborenen die in Nederland woonachtig zijn, met uitzondering van die kinderen die behandeld worden in een Nederlandse NICU, komen in aanmerking voor neonatale gehoorscreening door de JGZ volgens onderstaand protocol. De actuele versie van het JGZ-protocol is te vinden op de RIVM-site ([www.rivm.nl/pns/gehoorscreening](http://www.rivm.nl/pns/gehoorscreening)).

**Opzet.** Op basis van de pilotstudies is gekozen voor een drietrapscreening van beide oren, met als doel om niet alleen dubbelzijdige, maar ook enkelzijdige gehoorverliezen van 40 dB en meer op te sporen. In Nederland is, anders dan de *European consensus statement on neonatal hearing screening* voorschrijft, bewust gekozen voor bilaterale screening. Bij kinderen met een aanvankelijk unilateraal afwijkende test bestaat namelijk een toegenomen kans op later bilateraal gehoorverlies.

De screening (Figuur 6-1) is gebaseerd op de OAE-methode (Hoofdstuk 4). Om het percentage verwijzingen naar het audiologisch centrum (AC) onder 0,5% te houden, wordt in de derde screeningsronde de AABR toegepast (Hoofdstuk 5). Deze is minder gevoelig voor omgevingslawaai en bovendien iets minder gevoelig voor geleidingsverliezen. Omdat de AABR pas na twee afwijkende OAE-screeningen wordt verricht, worden retrocochleaire stoornissen niet opgespoord.

Volgens het protocol wordt de eerste screeningsronde thuis uitgevoerd tussen de vierde en zevende levensdag, tegelijk met de hielprik, en de daaropvolgende screeningsronden steeds vier à zeven dagen later. De eerste twee screeningsronden worden uitgevoerd door medewerkers van de JGZ-organisaties. Zij hebben een training gevolgd en zijn geautoriseerd na een vaardigheidstest. Om de vaardigheid te behouden, moet elke medewerker minimaal 150 kinderen per jaar screenen. Als ook de tweede OAE-screening afwijkend is,



**Figuur 6-1.** Gehoorscreening volgens de OAE-methode.

screent de regiocoördinator in de derde ronde met de AABR. Ook de regiocoördinatoren hebben een training gevolgd en hebben hun vaardigheden moeten aantonen om geautoriseerd te kunnen worden.

Als alle drie de testronden afwijkend zijn, moet op korte termijn audiologische diagnostiek worden uitgevoerd. Het streven is om alle kinderen met een permanent gehoorverlies voor het einde van de derde levensmaand op te sporen. Om die reden is er in overleg met de Landelijke Huisartsen Vereniging ook voor gekozen om het kind rechtstreeks te verwijzen naar het AC, met fiatte-ring door de huisarts achteraf. De regiocoördinator zorgt ervoor dat de afspraak op tijd tot stand komt.

**Verschillen tussen regio's.** Omdat in Gelderland en Zuid-Holland de hiehprik niet altijd wordt uitgevoerd door de JGZ, worden in die provincies speciale consultatiebureauzittingen georganiseerd voor de gehoorscreening. Het gevolg is dat de eerste screeningsronde daar pas plaatsvindt als het kind al enkele weken oud is. Omdat oudere kinderen de test minder gemakkelijk toelaten en vanwege de grotere kans op otitis media met effusie bij oudere kinderen leidt dat tot hogere verwijzingspercentages dan elders. Bovendien blijkt het moeilijker om het screeningsproces binnen de eerste zes levensweken te voltooien.

**Afwijkingen van het protocol.** Als de kans op auditieve neuropathie (AN) verhoogd is, wordt afgeweken van het protocol en wordt een dubbele AABR-screening uitgevoerd. Dit geldt voor kinderen met een geboortegewicht van minder dan 1500 g, kinderen bij wie verdenking van een syndroom bestaat (met uitzondering van het downsyndroom), kinderen die een wisseltransfusie hebben ondergaan vanwege hyperbilirubinemie en kinderen die meningitis hebben doorgemaakt. Met ingang van 2009 wordt ook bij kinderen van wie de moeder tijdens de zwangerschap een intra-uteriene infectie heeft doorgemaakt, direct AABR-screening verricht.

Om logistieke redenen wordt ervan afgezien om dit aangepaste protocol uit te voeren bij kinderen die een intra-uteriene infectie hebben doorgemaakt. Als wordt verwacht dat een kind langer dan 4 à 5 weken op een kinderafdeling blijft opgenomen, neemt de regiocoördinator contact op met de behandelend kinderarts over AABR-screening in het ziekenhuis. Als de toestand van het kind screening niet mogelijk maakt, wordt aan de kinderarts gevraagd om zelf het initiatief te nemen voor gehooronderzoek op een later tijdstip in het AC.

**Registratie en bewaking.** Naast het screeningsprotocol maken alle JGZ-organisaties in Nederland ook gebruik van het door de NSDSK ontwikkelde centrale administratiesysteem van de neonatale gehoorscreening (CANG). De medewer-

kers kunnen met het screeningsapparaat verbinding maken met het CANG en naam, geboortedatum en adresgegevens downloaden van de kinderen die in aanmerking komen voor de neonatale gehoorscreening. Na de screening worden de in het screeningsapparaat opgeslagen meetgegevens via datacommunicatie aangeleverd aan het CANG.

## Regiocoördinatoren

De bewaking van het gehele gehoorscreeningsproces berust bij de ongeveer 30 regiocoördinatoren. Deze zorgen dat de kinderen het gehele screeningsproces tijdig doorlopen. Als een kind niet deelneemt aan een van de screeningsronden of een andere route volgt, documenteren zij zorgvuldig de redenen ervan. Verder voeren zij in de derde screeningsronde de AABR uit en zorgen zij voor de training op de werkvloer en de coaching van de uitvoerders van de OAE-screening. Tenslotte vormen de coördinatoren het aanspreekpunt van de JGZ aangaande de neonatale gehoorscreening, ook voor de kinderartsen. De meesten zijn van oorsprong verpleegkundigen, enkelen zijn logopedist of arts.

Door de uniforme werkwijze en registratie kan de kwaliteit van de screening op alle niveaus worden bewaakt. Dank zij deze uniforme aanpak kunnen kwaliteit en tijdige uitvoering van de neonatale gehoorscreening worden waarborgd. Zo is het gelukt om het verwijzingspercentage op de leeftijd van 9 maanden, dat 5 à 65 bedroeg bij de ewingtest en de Compacte Amsterdamse Pedoaudiologische Screener, terug te brengen tot minder dan 0,5%. Dit leidt ook tot een hoge positief voorspellende waarde; op het moment van verwijzing naar het AC heeft het kind 45% kans op permanent gehoorverlies aan één of beide oren.

## Literatuur

- Anoniem. *Protocol Neonatale Gehoorscreening*. Bunnik: LVT, 2002.
- Anoniem. European Consensus Statement on Neonatal Hearing Screening. Finalized at the European Consensus Development Conference on Neonatal Hearing Screening. Milan, 15-16 May 1998. *Acta Paediatr* 1999;88:107-8.
- Beutner D, Foerst A, Lang-Roth R, et al. Risk factors for auditory neuropathy/auditory synaptopathy. *ORL J Otorhinolaryngol Relat Spec* 2007;69:239-44.
- Brookhouser PE, Auslander MC, Meskan ME. The pattern and stability of postmeningitic hearing loss in children. *Laryngoscope* 1988;98:940-8.
- Downs MP. Unilateral hearing loss in infants: a call to arms! *Int J Audiol* 2007;46:161.

- Kauffman-de Boer M, de Ridder-Sluiters H, Schuitema T, et al. *Implementatiestudie neonatale gehoorscreening*. Amsterdam/Leiden: NSDSK/TNO-PG, 2001.
- Kauffman-de Boer M, Uilenburg N, Schuitema T, et al. *Landelijke implementatie neonatale gehoorscreening*. Amsterdam: NSDSK, 2006.
- Woolley AL, Kirk KA, Neumann AM, et al. Risk factors for hearing loss from meningitis in children: the Children's Hospital experience. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1999;125:509-14.

# Hoofdstuk 7

## NICU-PROTOCOL

*H.L.M. van Straaten en P.H. Verkerk*

### Inleiding

Bij kinderen die worden behandeld in een NICU, is de prevalentie van congenitaal bilateraal gehoorverlies 1,7%, ongeveer 25 keer zo hoog als bij gezonde pasgeborenen (0,067%). Ook de oorzaak van gehoorverlies is bij de NICU-populatie anders. Door de vaker voorkomende neurologische problematiek is er bovendien vaker sprake van retrocochleair gehoorverlies. Om deze redenen is er een apart protocol ontwikkeld voor gehoorscreening in de NICU. De NICU-gehoorscreening heeft zich ontwikkeld uit experimentele programma's in het AMC en de Isala klinieken, en is in de afgelopen 10 jaar in samenwerking met TNO Kwaliteit van Leven geleidelijk geïntroduceerd in alle NICU's, waar het protocol sinds 2002 een vaste plaats heeft als aanvulling op de medische diagnostiek. Het vormt een structureel onderdeel van de landelijke neonatale gehoorscreening. Bij meer dan 70% van de kinderen die op basis van deze screening naar een AC worden verwezen, wordt inderdaad congenitaal gehoorverlies vastgesteld.

### Protocol

Het NICU-programma kent twee stappen (Figuur 7-1). Er wordt gebruik gemaakt van de AABR (zie Hoofdstuk 5), waarmee niet alleen de conductieve en cochleaire verliezen worden opgespoord, maar ook de retrocochleaire verliezen tot op het niveau van de colliculus inferior. Omdat de OAE (Hoofdstuk 4) geen retrocochleaire verliezen kan detecteren, is die niet geschikt voor de gehoorscreening van NICU-kinderen.

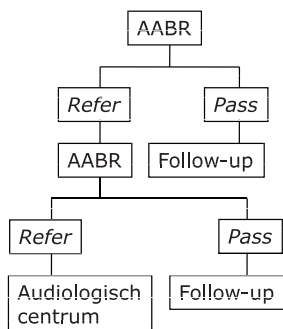
De AABR wordt kort voor ontslag of terugplaatsing naar het verwijzend ziekenhuis uitgevoerd. Nadat de ouders schriftelijk zijn geïnformeerd, verricht



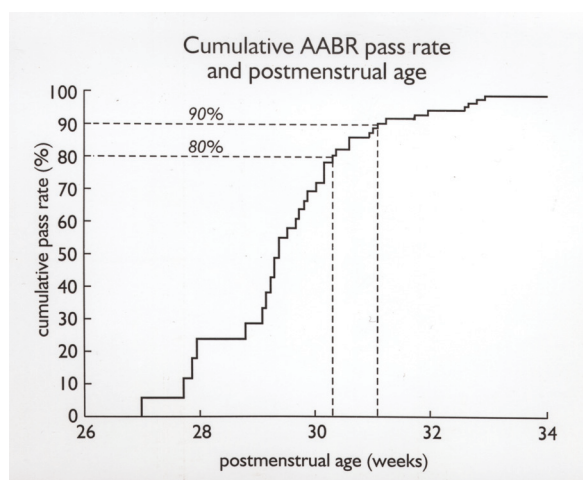
een NICU-verpleegkundige de screening. Dit gebeurt meestal 's nachts, omdat er dan minder storende omgevingsgeluiden zijn. Zuurstoftoediening, ook via nasale continue positieve luchtwegdruk (CPAP), stoort niet. In het kader van aanvullende neurologische diagnostiek kan de screening ook tijdens endotracheale beademing worden verricht. Als de uitslag de eerste keer afwijkend is ("refer"), wordt de test ten minste 2 weken later of op de atermen leeftijd opnieuw uitgevoerd. Ook als deze tweede test poliklinisch wordt verricht, valt hij nog onder de verantwoordelijkheid van het NICU-centrum. Als ook de tweede test afwijkend is, volgt verwijzing naar een AC. Dit geldt ook voor unilaterale gehoorverliezen; bij 25% van de NICU-populatie met unilateraal gehoorverlies ontstaat op den duur namelijk bilateraal verlies.

Het is van groot belang dat de kinderen in de loop van de screeningsprocedure niet uit het oog worden verloren. Hoewel de organisatie van de reguliere follow-up niet in alle NICU's gelijk is, worden gehoor en spraak-taalontwikkeling in de meeste centra tot de leeftijd van 5 jaar vervolgd.

**Moment van screening.** De fabrikant van de AABR-apparatuur adviseert om de gehoorscreening uit te voeren vanaf een postconceptionele leeftijd van 34 weken. Ook vóór deze leeftijd kan de screening echter al met succes worden uitgevoerd. Van de kinderen met postconceptionele leeftijden van 30 en 31 weken slaagt respectievelijk 80% en 90% al in de eerste levensdagen voor de test (Figuur 7-2). Dit is van belang omdat in de Nederlandse situatie de intensivetzorg sterk is gecentraliseerd en de kinderen al in een vroeg stadium worden overgeplaatst naar centra voor *high care*.



**Figuur 7-1.** Stroomschema van de neonatale gehoorscreening in de NICU.



**Figuur 7-2.** Effect van de postconceptionele leeftijd op de kans op succesvolle ABR-screening (“pass”) bij prematuur geboren kinderen in de eerste weken na de geboorte.

## Doelgroep

Het *Joint Committee on Infant Hearing Screening* heeft in 2000 criteria opgesteld voor screening in de NICU. Screening zou moeten plaatsvinden bij alle kinderen die langer dan 24 uur opgenomen zijn, alle kinderen met craniofaciale afwijkingen of aanwijzingen voor een congenitale infectie en alle kinderen met een positieve familieanamnese voor congenitaal gehoorverlies. In de praktijk voldoen vrijwel alle NICU-kinderen aan deze criteria, zodat het meestal gebruikelijk is om de gehoorscreening bij alle opgenomen kinderen uit te voeren. De revisie van de criteria in 2007 geeft geen aanleiding om dit beleid te wijzigen.

## Verslaglegging

De resultaten van de gehoorscreening in de NICU's worden centraal geregistreerd bij TNO Kwaliteit van Leven te Leiden. Het doel van deze centrale registratie is bewaking van het gehele screeningstraject van de eerste test tot en met de diagnostiek in het AC. Zo kan de coördinerend arts of verpleegkundige van het centrum worden gewaarschuwd als de uitslag van de tweede screening of de audiologische follow-up niet tijdig is ontvangen. De centrale registratie biedt

ook de mogelijkheid van kwaliteitsbewaking. Als de digitalisering in de gezondheidszorg voldoende ver is gevorderd, worden de gegevens van de gehoor-screening toegevoegd aan het elektronisch dossier van het kind.

## Literatuur

- Anoniem. Year 2000 position statement: principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. Joint Committee on Infant Hearing. *Am J Audiol* 2000;9:9-29.
- Hille ETM, Verkerk PH, Straaten HLM van. Bilateral hearing impairment in Dutch NICU infants with unilateral failure on hearing screening. *Pediatrics* 2004;113:1467-8.
- Straaten HLM van, Hille ETM, Kok JH, Verkerk PH. Implementation of a nation-wide AABR hearing screening programme in the neonatal intensive care units. *Acta Paediatr* 2003;92:332-8.
- Straaten HLM van, Tibosch CH, Dorrepaal C, et al. Efficacy of automated ABR hearing screening in very preterm newborns. *J Pediatr* 2001;138:674-8.
- Straaten HLM van, Dommelen P van, Verkerk PH. *Jaarverslag neonatale gehoorscreening in de neonatale intensive care units 2006*. Zwolle: Isala klinieken, 2007.

## Hoofdstuk 8

### BEPERKINGEN

*A.M.H. Korver, J. Meuwese-Jongejeugd,  
J.J. Briaire, J.H.M. Frijns en  
A.M. Oudesluys-Murphy*

#### Inleiding

De landelijke invoering van de neonatale gehoorscreening betekent een belangrijke stap voorwaarts bij de vroegtijdige onderkenning van permanente gehoorsstoornissen bij kinderen. Een gunstige uitslag van de gehoorscreening betekent echter nog geen garantie voor een goed gehoor in de eerste levensjaren. Enerzijds kennen de screeningsmethoden beperkingen, anderzijds kan slechthorendheid zich pas later manifesteren of het gevolg zijn van een verworven aandoening.

#### Beperkingen van de screeningsmethoden

**OAE.** Volgens het JGZ-protocol wordt in de eerste twee screeningsronden gebruik gemaakt van de OAE. Deze methode is gebaseerd op de geluidsversterkende functie van de buitenste haarcellen in de cochlea. Stoornissen in het traject tussen binnenste haarcellen en het centrale zenuwstelsel worden hiermee niet opgespoord. Daarom stelt het protocol dat bij bepaalde risicofactoren voor AN meteen AABR moet worden toegepast. Dit is het geval bij aanwijzingen voor een syndromale aandoening, een geboortegewicht minder dan 1500 g, hyperbilirubinemie waarvoor wisseltransfusie nodig was en meningitis. Met ingang van 2009 worden intra-uteriene infecties hieraan toegevoegd (zie voor actuele informatie [www.rivm.nl/pns/gehoorscreening](http://www.rivm.nl/pns/gehoorscreening)). Omdat in feite alle kinderen die op de NICU hebben gelegen, een groter risico hebben van AN, worden zij uitsluitend met AABR gescreend (zie Hoofdstuk 7). Er zijn echter aanwijzingen dat

AN vaker in de JGZ-populatie voorkomt dan aanvankelijk werd aangenomen, ook bij kinderen zonder risicofactoren.

**AABR.** De ABR registreert *evoked responses* op hersenstamniveau als reactie op geluid. Er bestaat een rechtstreeks verband tussen deze responsen en de gehoordrempel in het frequentiegebied tussen 2000 en 4000 Hz, het belangrijkste frequentiegebied voor de spraak. Gehoorverliezen bij lagere frequenties worden hiermee echter niet opgespoord, evenmin als stoornissen boven het niveau van de colliculus inferior.

**Fout-negatieve screeningsuitslagen.** Het is nog onbekend bij hoeveel procent van de kinderen de neonatale gehoorscreening ten onrechte normaal uitvalt. Om hier achter te komen, heeft de Federatie van Nederlandse Audiologische Centra een database opgericht waarin alle na 1 juli 2002 geboren kinderen die slechthorend blijken te zijn, worden opgenomen. Zo kan binnen enkele jaren meer inzicht worden verkregen in het percentage “missers” bij de neonatale gehoorscreening.

## Manifestatie na de neonatale periode

**Vertraagd tot uiting komend gehoorverlies.** Bij “*delayed onset*”-gehoorverlies is de slechthorendheid in aanleg aanwezig bij de geboorte, maar komt deze pas op een later tijdstip tot uiting. Bij pasgeborenen zijn genetische aandoeningen, intra-uteriene infecties, zoals toxoplasmose, rubella en met name cytomegalie, en ernstige perinatale asfyxie de belangrijkste oorzaken.

**Progressief gehoorverlies.** Soms is de slechthorendheid in de neonatale periode nog slechts in geringe mate aanwezig, zo gering dat deze de screeningsdrempel van 35 dB niet haalt, maar neemt deze in de loop van de tijd verder toe. Progressief gehoorverlies komt niet alleen voor bij neurodegeneratieve aandoeningen, maar ook bij talloze andere erfelijke aandoeningen. Bepaalde syndromen, zoals die van Alport, Pendred en Waardenburg, komen soms pas na ontdekking van het gehoorverlies aan het licht (zie Hoofdstuk 14).

**Verworven gehoorverlies.** Verworven gehoorverlies kan het gevolg zijn van een doorgemaakte infectie, van trauma, van ototoxische medicatie, van extracorporele membraanoxygenatie (ECMO) en van lawaaibeschadiging. De belangrijkste oorzaken zijn chronische otitis media en meningitis.

Bij posttraumatisch gehoorverlies moet ook worden gedacht aan kindermishandeling als oorzaak, bijvoorbeeld het *shaken baby syndrome*. De rol van geluids-overlast als oorzaak van gehoorverlies neemt toe met de leeftijd.

## Literatuur

- Joint Committee on Infant Hearing. Year 2007 position statement: principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Pediatrics* 2007;120:898-921.
- Morton CC, Nance WE. Newborn hearing screening - a silent revolution. *N Engl J Med* 2006;354:2151-64.
- Korver AMH, Meuwese-Jongejeugd J, Briare JJ, et al. Permanent gehoorverlies in de pre-linguale fase bij kinderen met een niet-afwijkende uitslag bij neonatale gehoorscreening. *Ned Tijdschr Geneesk* 2008;152:426-30.
- Drift JF van der, Brocaar MP, Zanten GA van. The relation between the pure-tone audiogram and the click auditory brainstem response threshold in cochlear hearing loss. *Audiology* 1987;26:1-10.

DEEL III: ONDERZOEK VAN AARD EN  
ERNST





## Hoofdstuk 9

# AUDIOLOGISCHE DIAGNOSTIEK

*G.A. van Zanten*

### Inleiding

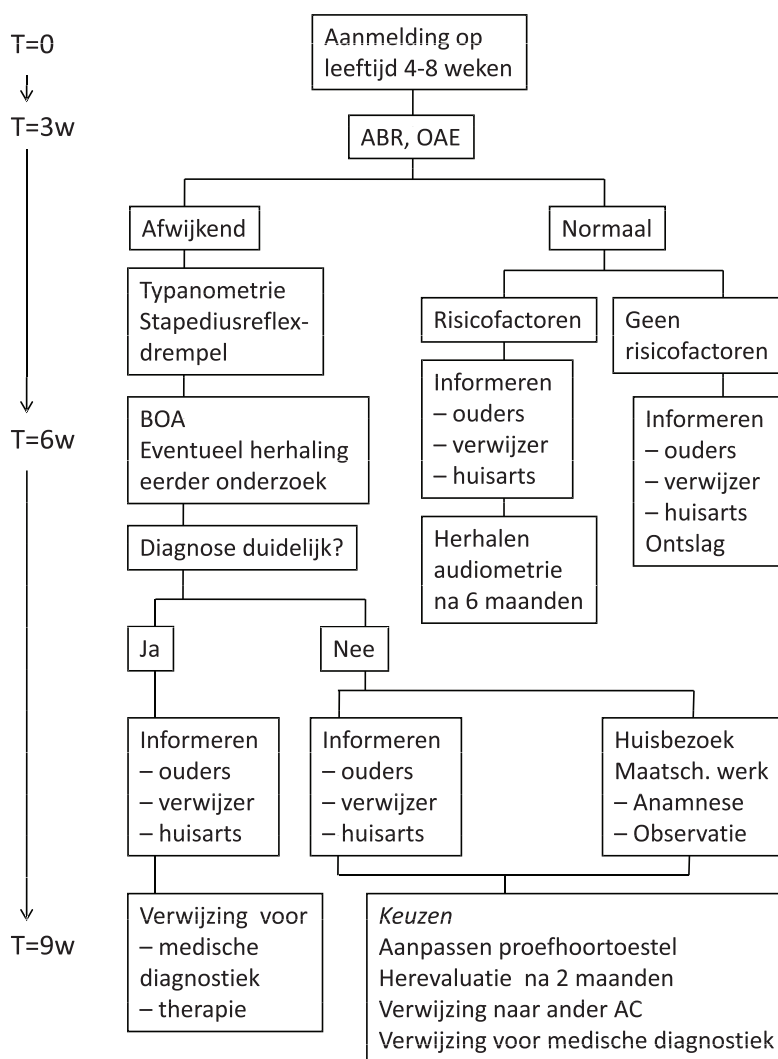
Voor de audiologische diagnostiek bij kinderen die verwezen zijn in het kader van de neonatale gehoorscreening is een protocol opgesteld door de Federatie van Nederlandse Audiologische Centra (FENAC). Dit protocol is ontwikkeld op basis van de resultaten en ervaringen in de NICU-gehoorscreening, die al enkele jaren eerder was gestart, en de pre-implementatieperiode van de JGZ-gehoorscreening.

De uitgangspunten van het diagnostisch protocol zijn dat aard en ernst van het gehoorverlies moeten worden vastgesteld, dat duidelijk moet worden of het permanent gehoorverlies betreft en dat de revalidatie zo spoedig mogelijk en in elk geval vóór de leeftijd van zes maanden moet worden gestart. Omdat het kind op het moment van het diagnostisch onderzoek enkele maanden oud is, is toonspecifieke drempelbepaling nog niet mogelijk; de testbatterij heeft dan ook een beperkt karakter. Aan de ouders moet worden uitgelegd dat de meetresultaten een momentopname betreffen, maar dat het onwaarschijnlijk is dat een eenmaal vastgesteld permanent gehoorverlies nog verdwijnt.

Het protocol kent een initiële fase en een vervolgfase. In Figuur 9-1 is het protocol voor de audiologische diagnostiek in een stroomschema weergegeven.

### Initiële diagnostische fase

In de initiële fase worden tenminste ABR en tympanometrie gedaan, direct of in tweede instantie aangevuld met stapediussreflexdrempelmeting. Deze onderzoeken, eventueel aangevuld met otoscopie, maken samen een snelle en betrouwbare schatting mogelijk van de mate van slechthorendheid en geven ook



**Figuur 9-1.** Stroomschema FENAC-protocol neonatale diagnostiek gehoorstoornissen. Aan de linkerkzijde wordt de tijdlijn in weken aangegeven.

een redelijk betrouwbaar inzicht in de aard ervan. ABR geeft informatie over het gehoorverlies in het hogetonengebied, behalve bij AN. Tympanometrie en otoscopie zijn geschikt voor het vaststellen van afwijkingen van gehoorgang en middenoor. Hoewel zij geen inzicht geven in de mate van gehoorverlies, maken

ze in combinatie met de ABR wel een redelijk betrouwbare uitspraak mogelijk over de aanwezigheid van permanente cochleaire of structurele conductieve slechthorendheid of van mogelijkere passagère conductieve slechthorendheid. Diagnostische OAE-meting kan aanvullende informatie geven.

Als het gehoor beiderzijds normaal is en er geen risicofactoren zijn voor later intredende slechthorendheid, volgt ontslag. Zijn er wel risicofactoren aanwezig, dan kan in overleg met de ouders het gehooronderzoek na bijvoorbeeld 6 maanden worden herhaald. Eenzijdige slechthorendheid wordt als een risicofactor beschouwd en vereist follow-up. Als in deze fase al duidelijk wordt dat er sprake is van permanent en ernstig gehoorverlies, dan bespreken audioloog en maatschappelijk werker of psycholoog van het audiologisch team dit gezamenlijk of afzonderlijk met de ouders. In een aantal AC's wordt het kind ook direct aangemeld bij de regionale gezinsbegeleidingsdienst. In het slechtnieuwsgeprek wordt met de ouders zo goed mogelijk een beeld geschetst van het vervolgtraject en van de eventuele gevolgen voor de ontwikkeling van het kind.

## Vervolfase

In de vervolfase fase wordt het gehooronderzoek herhaald en aangevuld met ander onderzoek, zoals gedragsobservatie-audiometrie (*behavioural observation audiometry*, BOA) en stapediuserflexdrempelbepaling. Hiermee wordt de reeds vastgestelde mate van gehoorverlies bevestigd en wordt zo mogelijk de informatie over het hogetonenverlies aangevuld met schattingen van het verlies in het lagetoneengebied. Bij een normale uitslag wordt het kind in principe ontslagen, tenzij er risicofactoren voor later intredend gehoorverlies bestaan. Bij bevestiging van het gehoorverlies wordt aan de ouders voorgesteld met hoortoestelaanpassing te beginnen. De audioloog maakt dan een recept voor de toestellen (zie Hoofdstuk 16). Ook in deze fase wordt veel aandacht besteed aan het acceptatieproces van de ouders, omdat dit van invloed is op het succes van de revalidatie. Die aandacht kan worden gegeven door medewerkers van AC en gezinsbegeleidingsdienst.

## Onderzoeksmethoden

In het algemeen wordt bij diagnostisch gehooronderzoek onder goed geijkte condities gezocht naar twee typen uitkomsten. Het eerste type zijn (respons) drempels, de laagste stimulusniveaus waarbij de gezochte respons op geluidsaanbod optreedt. Voor aanvullende informatie over de detectiekwaliteit van het

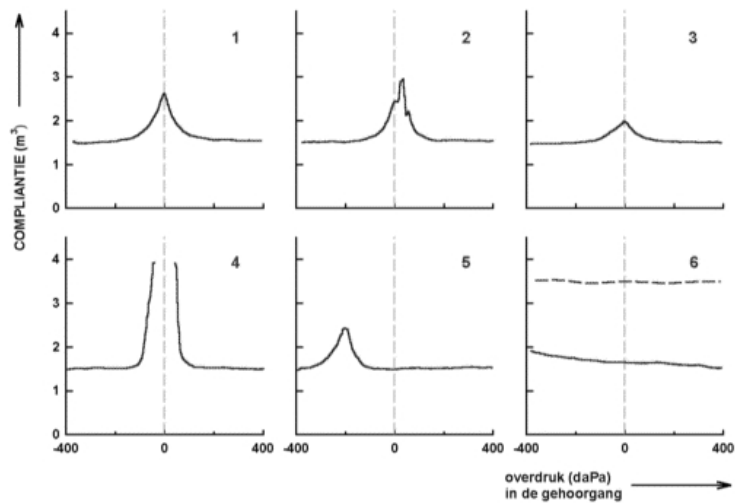
oor is in de neonatale periode alleen de ABR beschikbaar. De andere beschikbare methoden geven op dat gebied minder nauwkeurige informatie. Het tweede type betreft de bovendrempelige respons, de respons die optreedt bij hogere geluidsniveaus dan het drempelniveau. Bij spraakaudiometrie is de stimulus bijvoorbeeld een op een bepaald stimulusniveau duidelijk hoorbaar aangeboden woord. De respons is dan wat het kind daarop terug zegt. Deze test is pas mogelijk vanaf de leeftijd van 5 à 6 jaar. Bij ABR kunnen bovendrempelige responsen gebruikt worden voor de differentiatie van het type gehoorverlies. Bij bepaling van de stapediuserflexdrempel worden deze bovendrempelige responsen alleen gebruikt voor het iets nauwkeuriger vastleggen van de drempel.

Voor elke onderzoeksmethode moet de patiënt in de goede conditie worden gebracht. Dat kan rustig en passief zijn, bij voorkeur slapend, of juist wakker en actief meewerkend. Voor alle hieronder genoemde methoden geldt, dat ze door onrust van het kind (gedeeltelijk) kunnen mislukken. Het belangrijkste onderzoek bij pasgeborenen, de ABR (zie Hoofdstuk 5), lukt meestal wel na goede voorbereiding door de ouders. Het kind moet bij binnenkomst moe zijn, maar wel wakker en hongerig. Als de elektroden op het hoofd zijn geplakt, wordt het kind gevoed. Meestal kan daarna het onderzoek gedaan worden in natuurlijke slaap.

**Tympanometrie.** Dit is een onderzoek naar de beweeglijkheid van het trommelvlies en de gehoorbeentketen bij de overdracht van geluid naar het binnenoor onder verschillende luchtdrukcondities. Zo wordt de compliantie van het oor getest, die afwijkend is bij middenoorafwijkingen. Voor de test wordt een sonde in de gehoorgang geschoven, zodanig dat deze luchtdicht wordt afgesloten. De sonde heeft drie lumina, respectievelijk voor geluids aanbod via een kleine luidspreker, voor een microfoon en voor manipulatie van de luchtdruk in de gehoorgang. De gebruikte over- en onderdruk loopt tot 400 daPa, vergelijkbaar met de druk 40 cm onder water. Bij pasgeborenen is de testtoonfrequentie 1 kHz; pas bij kinderen ouder dan 9 maanden geeft de gebruikelijke frequentie van 226 Hz een betrouwbaar resultaat.

Figuur 9-2 geeft voorbeelden van tympanometrie. Bij kinderen tot 12 maanden worden de uitkomsten 9A, 9B en 9F het vaakst gevonden. Het onderzoek geeft weliswaar een indruk van de werking van het middenoor, maar geen informatie over de omvang van het ermee samenhangende gehoorverlies.

**Stapediuserflexdrempel.** Geluid met een hoge “luidheid” veroorzaakt reflexmatige contractie van de spieren in het middenoor. Bij normaal horenden gebeurt dit bij gemiddeld 85 dBHL. De spier die bij stijgend geluidsniveau het



**Figuur 9-2.** Voorbeelden van tympanometrie. 1 en 2: normale compliantie, normale druk; 3: normale druk middenoor, verminderde compliantie (“verstijving”); 4: ketenluxatie; 5: normale compliantie, onderdruk middenoor; 6: geen compliantiepiek registreerbaar door perforatie trommelvlies (stippellijn) of vocht in het middenoor (doorgetrokken lijn).

eerste contraheert, is de musculus stapedius. Dit veroorzaakt een kleine verandering van de compliantie van het middenoor, die tympanometrisch kan worden vastgelegd. De reflex treedt bilateraal op. Daarbij worden zuivere tonen gebruikt als stimuli. Spieractivering, gereflecteerd in compliantieverandering, duidt op waarneming van hoge luidheid van de stimulus. Hoe luider de toon, hoe groter de verandering. Het laagste stimulatieniveau waarbij de compliantie meetbaar verandert, is de reflexdrempel. Het resultaat kan in een toonaudiogram worden weergegeven.

Bij normaal horenden is het verschil tussen de reflexdrempel en de detectiedrempel 85 dB. Verschillende oorafwijkingen hebben verschillend effect op de reflexdrempel. In combinatie met andere onderzoeksresultaten zijn reflexdrempels bruikbaar als aanvullende informatie bij de vaststelling van mate en aard van het gehoorverlies.

**Gedragsobservatie-audiometrie.** Bij BOA wordt het kind in een goed geïjkt geluidsveld gebracht en wordt gekeken of en hoe het kind reageert op het geluidsaanbod van hoge en lage tonen. Het kind ligt op een vaste plaats in de onderzoekskamer, enigszins opgericht op de arm van een van de ouders. De

gebruikte geluiden variëren van tonale geluiden, zoals de "warble tone" en smalle bandruis, tot breedbandige geluiden uit het dagelijks leven, zoals een lachende of huilende baby en een blaffende hond. Het onderzoek wordt uitgevoerd door twee ervaren onderzoekers. De een bedient de audiometer, maar kijkt ook naar het kind. De ander zit dichtbij het kind, bepaalt het moment waarop het kind in de goede conditie is voor de volgende stimulus en observeert de reacties. Het is de kunst om zo efficiënt mogelijk reactiedrempels te verzamelen.

Bij pasgeborenen moet vooral bij de zachtere geluiden worden gelet op veranderingen in de motorische activiteit, zoals gezichtsmimiek en ademhaling. Het kan gaan om vermindering van beweging, maar ook om verandering van activiteit. Als (te) luid ervaren geluiden kunnen bij het kind een schrikreactie uitlokken (mororeflex). Bij meerdere testgeluiden wordt gezocht naar de reactiedrempel, het laagste stimulatie niveau waarbij nog reacties van het kind gezien worden. Dit ligt boven de echte detectiedrempel van het gehoor; de grootte van het verschil is afhankelijk van leeftijd en type geluid. Zuivere tonen geven bijvoorbeeld hoge reactiedrempels, terwijl bij frequentievariatie het verschil kleiner is. Bij pasgeborenen kan tussen detectiedrempel en reactiedrempel 70 dB liggen, bij een kind van 9 maanden 25 à 30 dB.

De uitkomst van het onderzoek wordt in een toonaudiogramkader weergegeven, maar vereist uiteraard een andere interpretatie dan het toonaudiogram. Met dit onderzoek kan bij pasgeborenen geen onderscheid worden gemaakt tussen de functies van beide oren. Bij circa 7 maanden kan het kind het hoofd vrij draaien en zich zo richten naar de geluidsbron.

## Interpretatie

Bij zeer jonge kinderen vormt de ABR de meest betrouwbare voorspeller voor de mate van gehoorverlies en in combinatie met tympanometrie en otoscopie, mits uitgevoerd door een KNO-arts die voldoende ervaring heeft met heel jonge kinderen, ook voor de aard ervan. Omdat de ABR-resultaten alleen geldig zijn voor het hogetonengebied, worden met BOA de reactiedrempels van tonale stimuli bepaald voor het lage- en hogetonengebied. Zo kan de vorm van het audiogram worden bepaald. Dat kan ook met behulp van de stapediüsreflexdrempels in lage- en hogetonengebied in combinatie met de uitkomsten van de ABR. Het audiogram dient dan als basis voor de instelling van de hoortoestellen.

## Hoofdstuk 10

# GELEIDINGSSLECHTHORENDHEID

*H.P.M. Kunst, R.J.C. Admiraal en  
C.W.R.J. Cremers*

### Inleiding

De oorzaak van conductief gehoorverlies is gelegen in uitwendig oor of middenoor. Geleidingsverliezen kunnen worden onderscheiden in passagère (in het algemeen verworven) en permanente (vaak congenitale) gehoorverliezen. Passagère gehoorverliezen komen voor bij acute en chronische otitis, otitis media met effusie (OME), cholesteatoom en trommelvliesperforatie. Als het beloop spontane verbetering laat zien, is afwachten verantwoord. Bij onvoldoende verbetering is medicamenteuze of operatieve behandeling geïndiceerd. Gezien de frequentie van voorkomen wordt in het bijzonder aandacht besteed aan OME. Permanente gehoorverliezen worden gevonden bij congenitale afwijkingen van het uitwendige oor en van de gehoorbeenketen. Men onderscheidt matige ernstige (*minor*) en ernstige (*major*) gehoorverliezen.

### Otitis media met effusie

Bij OME hoopt zich vloeistof van wisselende viscositeit op in het middenoor als gevolg van disfunctie van de tuba auditiva. OME kan resulteren in slechthorendheid van wisselende ernst (5 à 45 dB). Men spreekt van chronische OME als de aandoening langer dan drie maanden bestaat. Vaak dateren de klachten overigens al van ruim voor het eerste bezoek aan de huisarts.

**Oorzaken.** Tubadisfunctie kan onder andere het gevolg zijn van allergie of van obstructie van neus of nasofarynx, bijvoorbeeld als gevolg van adenoiditis.

**Diagnostiek.** Deze bestaat in de eerste plaats uit een algemene KNO-anamnese, vooral aangaande klachten van het adenoïd, en een algemeen onderzoek van het KNO-gebied. Als bij otoscopie evidente effusie zichtbaar is, bestaat er zeker een OME. Als de otoscopie geen duidelijke uitspraak toelaat (bijvoorbeeld bij een “dof trommelvlies”), maar tympanografie afwijkend is, is er een sterke verdenking van OME. Aanvullend onderzoek kan bestaan uit een baranytrommeltest, beoordeling van de spraak-taalontwikkeling, toonaudiografie, tympanografie en eventueel onderzoek naar OAE's. Bij recidiverende OME moet vooral aandacht worden besteed aan de mogelijke aanwezigheid van andere risicofactoren, zoals uvula bifida, submukeuze gehemeltepleet, neus- en neusbijholteproblematiek, allergie en syndromale aandoeningen.

**Therapie.** Behandeling is aangewezen als de OME bilateraal is, langer dan 3 tot 6 maanden bestaat en bovendien gepaard gaat met klachten als evidente slechthorendheid, vertraagde spraak-taalontwikkeling en een objectief geleidingsverlies van 30 dB of meer. Als de OME nauwelijks klachten veroorzaakt, kan beter worden afgewacht, omdat bij 55% tot 90% van de patiënten zich binnen 12 maanden een spontane remissie voordoet. Bij patiënten met grote kans op persisterende OME, zoals bij downsyndroom en schizis, heeft direct ingrijpen wel de voorkeur.

Bij kinderen ouder dan 1 en bij voorkeur 2 jaar met klachten van het adenoïd kan de behandeling bestaan uit middenoordrainage en adenotomie, afzonderlijk of in combinatie. Antibiotica hebben bij OME vrijwel geen effect, evenmin als decongestie van het neusslijmvlies. Paracentese van het trommelvlies heeft alleen kortdurend effect.

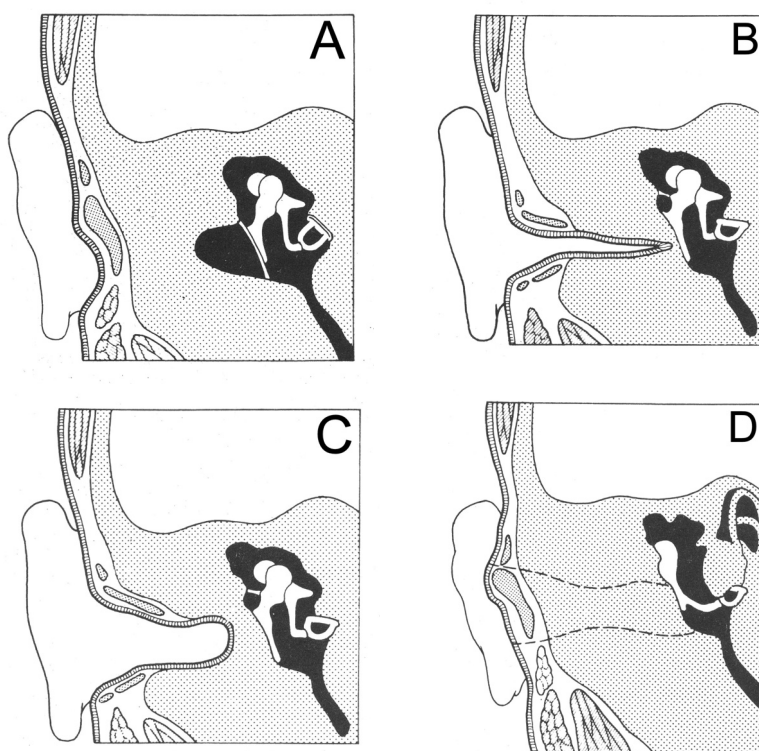
## Ernstige congenitale afwijkingen

Ernstige congenitale afwijkingen van het uitwendig oor en middenoor hebben een geschatte incidentie van ongeveer 1 per 10.000 geboorten. Geïsoleerde atresieën van de uitwendige gehoorgang worden echter doorgaans niet opgemerkt, zeker niet als het eerste deel van de uitwendige gehoorgang aanwezig lijkt te zijn. De opgegeven incidentie is vermoedelijk een onderschatting, vooral gebaseerd op de incidentie van ernstige oorschelpmisvormingen. In de classificaties van Altmann-Cremers en van Jahrsdoerfer valt onder de ernstige congenitale afwijkingen atresie van de externe gehoorgang met of zonder microtie of anotie. Betrokkenheid van de oorschelp maakt de aandoening ook uitwendig zichtbaar; als de misvorming zich beperkt tot de uitwendige gehoorgang, is er alleen een functionele beperking. Bij microtie is de oorschelp onderontwikkeld, bij



anotie is deze afwezig. De functionele beperking, conductief gehoorverlies, kan veroorzaakt worden door geleidingsverlies in de uitwendige gehoorgang, het middenoor of beide.

De altmann-cremersclassificatie is weergegeven in Figuur 10-1. Bij type I bestaat een benige stenose van het laterale gedeelte van de meatus externus; het trommelflies is intact. Bij type IIa is sprake van een benige stenose in de mediale gehoorgang of gedeeltelijke aplasie van de benige gehoorgang, waarbij een muizenstaartvormige opening kan leiden naar een rudimentaire benige



**Figuur 10-1.** Congenitale atresie van de uitwendige gehoorgang. A. Type I, met intact trommelflies en benige atresie van het laterale deel van de uitwendige gehoorgang. B. Type IIa, met een blind eindigende fistelvormige gehoorgang. C. Idem, met volledige benige atresie van een gedeelte van de uitwendige gehoorgang. D. Type IIb, met volledige benige atresie over de gehele lengte van de uitwendige gehoorgang.

trommelvliesplaat. Bij type IIb bestaat een volledige benige atresie over de gehele lengte van de uitwendige gehoorgang. Type III gaat gepaard met microtie of anotie, afwezigheid van de uitwendige gehoorgang en een te klein of ontbrekend middenoor; de gehoorbeentaken is rudimentair aangelegd of afwezig en het mastoïd is onderontwikkeld. Misvormingen van type II komen verreweg het vaakst voor; het onderscheid in de typen IIa en IIb heeft voorspellende waarde wat betreft het resultaat van reconstructie van het middenoor.

**Oorzaken.** Ernstige misvormingen van het oor komen meestal geïsoleerd voor. De oorzaak is zelden bekend. Een klein deel van deze afwijkingen maakt deel uit van een syndroom, waaronder het treacher-collinssyndroom, het grouchysyndroom, de craniosynostosesyndromen, het branchio-oto-renale syndroom en het oculo-auriculo-vertebrale spectrum. Van verschillende syndromen is momenteel het gendefect bekend.

**Diagnostiek.** Deze begint met uitwendige inspectie en otoscopie. Bepaling van de lucht- en beengeleidingsdrempels kan een indruk geven van de ernst van de functiebeperking. Voor de classificatie (Figuur 10-1) en verder onderzoek naar syndromen kan naast otoscopie computertomografie (CT) van het rotsbeen nodig zijn. Als de oorafwijkingen onderdeel uitmaken van een branchio-geen syndroom, zijn de mogelijkheden voor reconstructieve middenoorchirurgie vaak gering.

**Therapie.** Operatie moet plaatsvinden in een gespecialiseerd centrum. Het doel van reconstructieve gehoorgang- en middenoorchirurgie is om duurzaam een acceptabel gehoor te bereiken. Daarvoor is het van belang dat de nieuwe gehoorgang voldoende breed en droog en niet stenoserend is. Men streeft naar een gemiddelde gehoordrempel van minder dan 20 à 25 dB bij 500, 1000 en 2000 Hz. Misvormde oorschelpen kunnen cosmetisch worden gecorrigeerd. Vooral patiënten met afwijkingen type I- en IIA-afwijkingen volgens de altmann-cremersclassificatie lijken baat te hebben bij operatie.

Als operatie niet zinvol lijkt of onvoldoende functieverbetering heeft opgeleverd, kan de patiënt een beengeleidingshoortoestel (*bone anchored hearing aid*, BAHA) aangemeten krijgen. Hierbij wordt percutaan een titanium schroef geplaatst, waarop het hoortoestel kan worden bevestigd. Voordat tot plaatsing van een BAHA wordt besloten, wordt de beengeleider op proef met een elastische hoofdband of beugel op het mastoïd gefixeerd. Bij dubbelzijdige gehoorgangatresie kan op die manier de gehoorrevalidatie al tijdens de eerste levensmaanden met succes worden gestart.

Bij dubbelzijdige aandoeningen wordt van succesvolle revalidatie gesproken als de patiënt op lange termijn met één oor voldoende hoort om aan het sociale verkeer deel te nemen. Bij enkelzijdig gehoorverlies wordt pas van succes gesproken als de patiënt bilateraal hoort. Daarvoor is het nodig dat de gehoordrempels van beide oren niet verder dan 15 dB uit elkaar liggen. Dat lijkt momenteel het meest eenvoudig te worden bereikt met behulp van een BAHA.

Eenorigheid kan negatieve sociale gevolgen hebben. Horen met slechts één oor is erg vermoeiend. Omdat aan één oor dove kinderen moeite hebben met het verstaan van spraak in een rumoerige omgeving, doen zij gemiddeld één jaar langer over de basisschool. Het probleem van deze kinderen wordt doorgaans door de omgeving fors onderschat.

## Matig ernstige middenoorafwijkingen

Onder de matig ernstige congenitale afwijkingen vallen de aanlegstoornissen die zich beperken tot de gehoorbeentjes. De incidentie ervan is onbekend. De classificatie volgens Cremers (Tabel 10-1) is gebaseerd op chirurgische analyse. De afwijkingen van klasse I en II lijken het meest voor te komen. Anders dan bij de ernstige congenitale afwijkingen zijn de perceptiedrempels bij de matig ernstige afwijkingen zelden helemaal normaal.

**Oorzaken.** Deze middenoorafwijkingen komen meestal voor als geïsoleerde aandoening zonder bekende oorzaak. Aan een kwart van de gevallen ligt een syndroom ten grondslag, waaronder het treacher-collinsyndroom, de craniosynostosesyndromen, het branchio-oto-renale syndroom, het klippel-feilsyndroom en het proximaalsymfalangismesyndroom. Van verschillende syndromen is inmiddels het gendefect bekend.

**Diagnostiek.** Deze begint met uitwendige inspectie en otoscopie. Bepaling van de lucht- en beengeleidingsdrempels kan een indruk geven van de ernst van de functiebeperking. De mobiliteit van de keten kan verder worden onderzocht met behulp van tympanografie en stapediusrflexmeting. Met CT van het rotsbeen kunnen binnenoormisvormingen worden vastgelegd, zoals een vrijwel geheel open verbinding tussen inwendige gehoorgang en binnenoor. In deze gevallen kan chirurgische vervanging van de stijgbeugel resulteren in een “spuiter”, waarbij perilymfe uit het binnenoor stroomt. Dat resulteert meestal in een doof oor. Tenslotte kan verder onderzoek nodig zijn naar syndromen.

**Tabel 10-1. Matig ernstige congenitale afwijkingen van het oor**

KLASSE	AFWIJKING	SUBCLASSIFICATIE
I	Congenitale stapesfixatie	—
II	Congenitale stapesfixatie met een andere afwijking van de congenitale gehoorbeenketen	—
III	Congenitale afwijkingen van de gehoorbeenketen met mobiele stapesvoetplaat	A Onderbreking gehoorbeenketen B Epitympanale fixatie
IV	Congenitale aplasie of ernstige dysplasie van ovale of ronde venster	A Aplasie B Dysplasie

**Therapie.** Operatie moet plaatsvinden in een gespecialiseerd centrum. Het doel ervan is om duurzaam een acceptabel gehoor te bereiken. Men streeft naar een gemiddelde gehoordrempel van minder dan 20 à 25 dB bij 500, 1000 en 2000 Hz. Bij patiënten met afwijkingen van klasse I, II en in mindere mate III heeft operatie vaak succes. Meestal wordt via de gehoorgang geopereerd, waarbij het trommelvlies geopend wordt om de gehoorbeenketen à vue te krijgen. Afhankelijk van de aard van de afwijkingen kan bijvoorbeeld een fixatie worden opgeheven, de stijgbeugel worden vervangen of een ketenonderbreking worden overbrugd. Hiervoor zijn protheses beschikbaar van verschillende materialen en in allerlei vormen. Als zeldzame complicatie kan binnenoorschade ontstaan, met gehoorverlies en evenwichtsklachten als gevolg. Doorgaans worden patiënten pas vanaf de leeftijd van 8 of 10 jaar geopereerd. Voorafgaand daaraan wordt gehoorsrevalidatie nagestreefd met een conventioneel hoortoestel of een BAHA.

Net als bij de ernstige congenitale afwijkingen probeert men bij dubbelzijdige misvormingen tenminste voldoende gehoor in één oor te bereiken en bij enkelzijdig gehoorverlies bilateraal horen.

## Literatuur

Altmann F. Congenital atresia of the ear in man and animals. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1955;64:824-58.

Cremers CW, Teunissen E, Marres EH. Classification of congenital aural atresia and results of reconstructive surgery. *Adv Otorhinolaryngol* 1988;40:9-14.

- Cremers CW, Teunissen E. The impact of a syndromal diagnosis on surgery for congenital minor ear anomalies. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1991;22:59-74.
- Nager GT. Congenital aural atresia: anatomy and surgical management. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1971;7(4):33-51.
- Rosenfeld R, Bluestone C (red). *Evidence based otitis media*. 2e druk. Hamilton: BC Decker, 2003.
- Schuknecht HF. Reconstructive procedures for congenital aural atresia. *Arch Otolaryngol* 1975;101:170-2.
- Teunissen EB, Cremers WR. Classification of congenital middle ear anomalies. Report on 144 ears. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1993;102:606-12.

# Hoofdstuk 11

## PERCEPTIESLECHTHORENDHEID

*G.A. van Zanten*

### Inleiding

De oorzaak van perceptieslechthorendheid is gelegen in disfunctie van cochlea of de bij het horen betrokken gedeelten van het zenuwstelsel: gehoorzenuwen, hersenstam en grote hersenen. Perceptieslechthorendheid staat tegenover geleidingslechthorendheid (Hoofdstuk 10). Wordt geleidingslechthorendheid veroorzaakt door mechanische hindernissen voor het geluid op de weg naar het zintuigepitheel, bij perceptieslechthorendheid bevindt het probleem zich in het zintuigepitheel van het binnenoor (cochleaire slechthorendheid) of verder naar centraal (retrocochleaire slechthorendheid). Retrocochleaire oorzaken betreffen het transductiemechanisme, dat zorgt voor de neurale codering van geluid, en de verwerking van het gecodeerde geluid in het centrale auditieve systeem. Retrocochleaire slechthorendheid als gevolg van aandoeningen van de gehoorzenuw en de hersenstam wordt behandeld in Hoofdstuk 12. Bij gemengde slechthorendheid is aan het gehoorverlies zowel een conductiecomponent als een cochleaire component te onderscheiden.

### Cochleaire slechthorendheid

Cochleaire slechthorendheid veroorzaakt in de eerste plaats verminderde gevoeligheid voor geluid. De detectie van geluid levert problemen op, er is dus gehoorverlies. Dit kan zowel worden veroorzaakt door verlies van haarcellen als door disfunctie van de haarcellen. De etiologie is variabel. De schade aan het basilaire membraan kan van plaats tot plaats variëren, wat ertoe leidt dat ook de mate van gehoorverlies per frequentie varieert. Dit is zichtbaar te maken met toonaudiometrie. Het toondrempelverlies dat daarmee kan worden aangetoond, is echter niet uniek voor cochleaire slechthorendheid.

**Verminderd dynamisch bereik.** Bij cochleair gehoorverlies verandert de bovengrens van wat als acceptabel geluidsniveau wordt beleefd, meestal niet mee met het verlies aan gevoeligheid. Deze bovengrens, de pijngrens, ligt bij 120 dBHL. Het gevolg van toondrempelverlies is dus dat het dynamische bereik van het oor verminderd, bij een toondrempelverlies van 30 dB bijvoorbeeld van tussen 0 en 120 dBHL naar tussen 30 en 120 dBHL. Dit verminderde dynamische bereik is wél specifiek voor cochleair gehoorverlies.

**Abnormale dynamiek.** Bij normaal horenden neemt de sensatie “luidheid” van geluid over het gehele traject van 0 tot 120 dBHL geleidelijk toe met toename van het geluidsniveau. Bij cochleaire slechthorendheid verloopt de toename van de luidheid aanvankelijk sneller, omdat de luidheid “0” niet bij 0 dBHL wordt ervaren, maar pas bij bijvoorbeeld 30 dBHL. Ook deze abnormaal snelle toename van de luidheid is specifiek voor cochleaire slechthorendheid. In veel gevallen is het gebied waarin de luidheid abnormaal snel toeneemt, ook wel *recruitment* genoemd, beperkt tot de eerste 30 dB boven de drempel. Als het geluidsniveau boven deze extra 30 dB uitkomt, kan de ervaren luidheid weer normaal zijn. Een bekende reactie op stemverheffing bij personen met ouderdomsslechthorendheid, een vorm van cochleaire slechthorendheid, is dan ook: “je hoeft niet zo te schreeuwen, hoor”. Deze abnormale dynamiek van de luidheid bij cochleaire slechthorendheid is niet zichtbaar in het toonaudiogram, maar wel in ander audiometrische tests.

**Vervorming.** Verder heeft cochleaire disfunctie nog een aantal gevolgen die kunnen worden samengevat als “vervorming” van het geluid. Bij de analyse van geluid in de cochlea wordt informatie gegenereerd die door de hersenen wordt geïnterpreteerd als toonhoogte, luidheid, timbre, etc. De kwaliteit van deze analyse kan sterk afnemen. Toename van het toondrempelverlies gaat in de regel samen met afname van de kwaliteit van de analyse, maar soms is deze laatste veel groter dan kan worden afgeleid uit het toonaudiogram. Vervorming is niet klinisch audiometrisch te onderzoeken; anders dan vermindering van het dynamisch bereik en abnormale dynamiek van de luidheid is het ook geen uniek kenmerk van cochleaire slechthorendheid.

## Retrocochleaire slechthorendheid

Retrocochleaire slechthorendheid is vrij zeldzaam. Er zijn verschillende uitingvormen. In het algemeen gaat retrocochleaire slechthorendheid gepaard met vervorming en verzwakking van geluid door abnormale verwerking in het neu-

rale deel van het auditieve systeem. Typisch, maar niet uniek, is de extreem grote gevoeligheid voor storende geluiden, waardoor achtergrondgeluid, echo en nagalm het verstaan van spraak al snel onmogelijk maken. Patiënten die hier pas als volwassene mee te maken krijgen, beschrijven het als “iemand horen spreken als in het geloei van een storm”. Verder kan het spraakgeluid zelf zodanig worden vervormd dat de extractie van informatie onmogelijk wordt; het spraakgeluid wordt dan zelf stoorgeluid (“de storm”).

Door het minder goede verstaan in een rumoerige omgeving en de vervorming is de ontwikkeling van gesproken taal bij jonge kinderen bedreigd, ook al is de detectiegrens van geluid soms niet of slechts in geringe mate aangedaan. Het kind hoort wel geluiden, maar kan geen woorden onderscheiden. Ondanks een normaal toonaudiogram is het kind functioneel doof, omdat het geen geluidonderscheidend vermogen heeft.

De neurale blokkade voor geluid kan ook zo groot zijn dat het toonaudiogram past bij totale uitval van het gehoor. Bij jonge kinderen met retrocochleaire verliezen zegt het toonaudiogram weinig over de detectiefunctie, omdat de gebruikte geluiden (zuivere tonen) niet herkend worden, geen betekenis hebben als geluid en dus ook geen gedragsreactie opwekken. In een stille, gedempte ruimte kunnen deze kinderen soms beter dan op grond van het toonaudiogram was verwacht, reageren op dagelijkse geluiden, zoals het fluisteren van de eigen naam. Een aantal retrocochleaire aandoeningen kenmerkt zich door fluctuerend gehoorverlies, waarbij de toondrempel van dag tot dag 30 tot 40 dB kan variëren.

**Geassocieerde neurologische problemen.** Vaak heeft de neurale aandoening die verantwoordelijk is voor de retrocochleaire gehoorverliezen, niet alleen gevolgen voor het auditieve systeem. Bij degeneratieve aandoeningen heeft de neurologische schade op andere gebieden grotere negatieve gevolgen voor het functioneren van de patiënt dan de slechthoerendheid. De gehoorproblemen worden dan soms niet eens opgemerkt. In sommige gevallen van neurale schade, zoals na ernstige hyperbilirubinemie, kan de auditieve disfunctie wel het meest opvallende restsymptoom zijn.

**Diagnostiek.** Met uitzondering van AN, die met ABR en OAE-meting kan worden geobjectiveerd, is er geen test waarmee bij jonge kinderen retrocochleaire pathologie kan worden gediagnosticeerd. De audiologische diagnose ervan berust op (langdurige) observatie van de ontwikkeling van het horen en van taal- en spraakvermogen. De diagnostiek wordt nog verder bemoeilijkt als er niet alleen retrocochleaire pathologie aanwezig is, maar tevens cochleaire pathologie.



## Behandeling

Het onderscheid tussen cochleaire en retrocochleaire slechthorendheid is van belang voor begeleiding en behandeling. De gevolgen van cochleaire aandoeningen zijn (deels) te voorkomen met technische hoorrevalidatie door toepassing van hoortoestellen en eventueel van een cochleair implantaat (CI). Bij retrocochleaire slechthorendheid is van technische hoorrevalidatie meestal minder succes te verwachten.

## Hoofdstuk 12

### AUDITIEVE NEUROPATHIE

*J.S.M. Kuijper en H.L.M. van Straaten*

#### Inleiding

Gehoorverliezen worden doorgaans ingedeeld in twee categorieën: geleidingsverliezen (Hoofdstuk 10) en perceptieve gehoorverliezen, meestal van cochleaire oorsprong, soms retrocochleair (Hoofdstuk 11). In het verleden kon cochleair verlies niet altijd worden onderscheiden van retrocochleair verlies, maar door de ontwikkelingen op het gebied van audiologisch onderzoek is dat steeds beter mogelijk. Dit heeft in 1996 geleid tot de introductie van de term “auditieve neuropathie” voor aandoeningen waarbij een afwijkende respons van de gehoorzenuw bestaat zonder functieverlies van de buitenste haarcellen. Ook andere laesies in het aanvoerende auditieve traject vallen onder AN.

Patiënten met AN onderscheiden zich wat betreft de manifestatie van het gehoorverlies van die met “klassieke” geleidingsverliezen en cochleaire verliezen. Men spreekt van AN bij sterk afwijkende gehoorfunctie op het niveau van de gehoorzenuw, zich uitend in een ernstig afwijkende ABR, in combinatie met aanwijzingen voor goede functie van de buitenste haarcellen in de cochlea. Dit laatste kan blijken uit een normaal toonaudiogram, goede OAE's en cochleaire microfonie (CM). Bij een deel van de patiënten met AN verdwijnen de OAE's echter in de loop van de tijd. Dit bemoeilijkt de diagnostiek, vooral op zeer jonge leeftijd, als toonaudiometrie nog niet betrouwbaar is. AN is dan niet goed te onderscheiden van de klassieke perceptieve (cochleaire) doofheid. Ook bij gemengd gehoorverlies, waarbij de geleidingscomponent leidt tot afwijkende OAE's, is het vaststellen van AN moeilijk.

De incidentie van AN varieert volgens de literatuur van 0,5 à 1,5% van de klinische populatie met gehoorproblemen tot 12 à 14% van de zeer ernstig slechthorende tot dove patiënten. Vermoedelijk is dit een onderschatting. De standaardtests geven onvoldoende informatie over de mogelijke aanwezigheid van AN.

## Etiologie

Onder de klinische definitie van AN – een vlakke of ernstig afwijkende ABR in combinatie met goede OAE's of CM – vallen aandoeningen met verschillende pathofysiologische achtergronden. AN kan veroorzaakt worden door verschillende typen neuropathie, die gepaard gaan met schade aan de axonen of aan de myelineschede van de gehoorzenuwvezels. Er kan echter ook een laesie bestaan in het aanvoerende traject. Terwijl de buitenste haarcellen, die een op spiercellen gelijkende functie hebben, vooral efferente innervatie hebben, zijn de binnenste haarcellen vooral verantwoordelijk voor het doorvoeren van de prikkel naar de gehoorzenuw en dus afferent geïnnerveerd. Zowel de binnenste haarcellen als de synapsen tussen binnenste haarcel en afferente zenuwvezel kunnen zijn aangedaan, de laatste zowel pre- als postsynaptisch. Strikt genomen mag men alleen van AN spreken als de gehoorzenuw zelf is aangedaan. Omdat het in de praktijk niet goed mogelijk is om de verschillende vormen van elkaar te onderscheiden, is recent voorgesteld om de naam te veranderen in “auditieveneuropathiespectrum”.

Wanneer de stoornis zich in het aanvoerende traject bevindt, kan de hoorproblematiek verklaard worden uit vermindering van het aantal neuronen dat een bijdrage levert aan de prikkelaanvoer. Dit kan leiden tot secundaire schade aan de gehoorzenuw. Feitelijke neuropathie kan leiden tot vertraagde prikkelgeleiding, dissynchronisatie of problemen met de verwerking van snel repeterende prikkels. Er vindt dan als het ware “neurale vervorming” van het signaal plaats.

## Klinische verschijnselen

De symptomen van AN zijn heterogeen; ze variëren van relatief lichte gehoorstoornis, tot uiting komend in afgenomen verstaan van spraak in rumoerige situaties, tot functionele doofheid. Vaak worden licht tot ernstig verhoogde detectiedrempels voor geluid gevonden. De grens tussen wel en niet waarnemen is echter niet “scherp”: de gehoordrempels kunnen tot op zekere hoogte variëren en lijken bovendien afhankelijk van het soort stimulus. Dit bemoeilijkt het objectiveren van de gehoorstoornis; het kan lijken of de patiënten aggraveren. AN uit zich echter vooral in problemen met het onderscheiden van geluiden: discriminatieverlies. Een geluid wordt dan wel waargenomen, maar niet herkend. Het verstaan van spraak is vaak slechter dan men zou verwachten op grond van de toonaudiografie. Dit “wel horen, maar niet verstaan” maakt mensen met AN erg onzeker.

Er lijkt een vorm van adaptatie te kunnen optreden; bij langdurig aanbieden van een geluid sterft de prikkel uit, een fenomeen dat ook bekend is van patiënten met een acousticusneurinoom. Al met al kan de ernst van de gehoorstoornis niet worden voorspeld uitgaande van de objectieve meetgegevens. Het is nog onduidelijk of de ernst wel kan worden afgeleid uit de onderliggende oorzaak, of dat de symptomen bij een en dezelfde aandoening in ernst kunnen variëren.

**Geassocieerde aandoeningen.** AN kan geïsoleerd voorkomen, zonder overige aanwijsbare medische problematiek. In 80% van de gevallen van AN bij volwassenen is die onderdeel van gegeneraliseerde neuropathie. De polyneuropathie van infectieziekten en auto-immuunziekten, zoals het guillain-barrésyndroom, toont eveneens kenmerken van AN. Ook multipele sclerose en diabetes mellitus kunnen schade aan de gehoorzenuw veroorzaken. Verder zijn er met AN geassocieerde genetische en syndromale aandoeningen, zoals hereditaire sensorische en motorische neuropathy, friedreichataxie, het charcot-marie-toothsyndroom en het ehlers-danlossyndroom.

Centrale myelinisatiestoornissen, zoals de ziekte van Pelizaeus-Merzbacher, geven bij de ABR een typische respons, waarbij na de eerste potentiaaltop de curve verder vlak blijft. Bij pasgeborenen zijn zuurstofgebrek en ernstige hyperbilirubinemie de belangrijkste oorzaken van tijdelijke of blijvende AN, maar systematisch etiologisch onderzoek is in deze groep nog niet verricht.

## AN bij zuigelingen

Sinds in 1998 de NICU-gehoorscreening door middel van AABR is ingevoerd, worden ook zeer jonge kinderen met AN opgespoord. Het zijn kinderen bij wie op grond van de vlakke of ernstig afwijkende ABR kon worden gedacht aan doofheid, terwijl de ouders het kind wel zagen reageren op geluid. Voordat duidelijk was dat deze discrepantie paste bij AN, gaf dat begrijpelijkerwijs veel verwarring bij ouders en hulpverleners.

Uit de tussen 2000 en 2006 in Zwolle verrichte AABR-screening bleek dat bij kinderen die op de NICU verpleegd waren geweest, AN vaker voorkwam dan cochleair gehoorverlies. Bij de 30 kinderen bij wie inmiddels de diagnose AN is gesteld, varieert de mate van gehoorverlies van licht tot ernstig; deze blijkt niet te voorspellen uit de diagnostische bevindingen. Op jonge leeftijd blijken bij hen sterke wisselingen op te treden in de waarneming. De auditieve ontwikkeling is vertraagd en het “leren horen” wordt ernstig bemoeilijkt door de wisselingen in de waarneming, de verhoogde detectiedrempels en de slechte discriminatie. Ook de spraak-taalontwikkeling kan hier ernstig nadeel van ondervinden. De

gehoorproblematiek kan worden gecompliceerd door een verstoorde ontwikkeling op andere gebieden, zoals motoriek, taalverwerving, psychomotorische ontwikkeling en gedrag. Het is nog niet duidelijk wat de hoge incidentie van AN bij deze kinderen verklaart. De meesten waren immatuur, prematuur of dysmaatur geboren zonder verdere problematiek of hadden cytomegalie of ernstige bronchopulmonale dysplasie doorgemaakt. Aterme kinderen met AN hadden steeds aantoonbare neurologische problematiek, zoals kernicterus, myelinisatiestoornis en dandy-walkercyste.

In welke mate AN voorkomt bij de gezonde kinderen die in de JGZ worden gezien, is niet bekend. Doordat bij hen vrijwel altijd wordt gescreend door middel van OAE-meting, kan niet worden verwacht dat hierin op korte termijn meer inzicht wordt verkregen.

## Behandeling

Bij jonge kinderen met AN valt een proefperiode met hoortoestellen te overwegen. Het doel ervan is versterking van de spraak, zodat deze hoorbaar wordt. Hoorbaar is echter niet gelijk aan verstaanbaar; een hoortoestel lost het probleem van de slechte discriminatie niet op. Men wacht met het aanmeten van hoortoestellen tot er duidelijke reacties van het kind zijn op geluid, zodat een schatting kan worden gemaakt van de mate waarin de hoortoestellen moeten versterken. Men moet zich daarbij realiseren dat de mate waarin het kind op geluid reageert, van situatie tot situatie kan verschillen. De mate van gehoorverlies is vaak niet te objectiveren.

Het effect van de hoortoestellen kan tegenvallen. Slechts ongeveer de helft van de patiënten lijkt erbij gebaat te zijn. Omdat het hoorprobleem zich vooral voordoet in rumoerige situaties, is bij jonge kinderen FM-apparatuur te overwegen ter verbetering van de signaal-ruisverhouding. Wanneer hoortoestellen te weinig verbetering geven, kan een CI worden overwogen. Dit is soms succesvol, mogelijk door de synchronisatie van de signalen in de gehoorzenuwvezels. Bij AN als gevolg van geïsoleerd verlies van de neuronale functie van het auditieve systeem kunnen de kinderen zich wel goed communicatie eigen maken via de visuele route (gebarentaal).

Gezien de complexe gehoorproblematiek is intensieve opvoedkundige en communicatiebegeleiding nodig. De kinderen moeten worden aangemeld bij de gezinsbegeleidingsdiensten. Oudere kinderen bezoeken het slechthorenden- of dovenonderwijs of gaan vanwege meeromvattende problematiek naar een revalidatiecentrum of de mytylschool. Kinderen met AN gedijen slecht in

grotere groepen en hebben gerichte aandacht nodig, waardoor zij soms, wellicht ten onrechte, zmlk-onderwijs volgen.

## DEEL IV: ONDERZOEK VAN DE OORZAAK





## Hoofdstuk 13

### ETIOLOGISCHE DIAGNOSTIEK

*R.J.C. Admiraal, A.M. Oudesluys-Murphy  
en H.L.M. van Straaten*

#### Inleiding

Nadat op het AC bij een kind gehoorverlies is vastgesteld, worden de ouders begeleid bij het eventuele aanpassen van gehoorapparaten en wordt zo nodig begeleiding ingeschakeld door een van de zeven gezinsbegeleidingsdiensten in Nederland. Ook de mogelijkheid van onderzoek naar de onderliggende oorzaak van het gehoorverlies wordt met de ouders besproken. Kennis over de oorzaak geeft inzicht in behandelmogelijkheden, operabiliteit (gehoorbeenketenafwijkingen), herhalingskans (congenitale infecties, erfelijke aandoeningen) en te verwachten beloop van het gehoorverlies. Genetisch onderzoek kan inzicht geven in erfelijkheid en maakt onderzoek naar dragerschap bij familieleden mogelijk. Dit kan ook van belang zijn voor op latere leeftijd optredende vormen van erfelijke slechthorendheid, zoals DFNA9 en DFNA20-26 (zie Hoofdstuk 14). Verder kan uit genetisch onderzoek blijken dat er sprake is van syndromaal gehoorverlies, zodat gericht kan worden gezocht naar andere geassocieerde aandoeningen. Kennis van de progressiviteit van het gehoorverlies kan de keuze tussen uitwendige en inwendige (CI) gehoorapparatuur bepalen. Bij sommige syndromen met gehoorbeenketenafwijkingen kan genetisch onderzoek therapeutisch leidend zijn bij de keus voor een operatieve ingreep of het aanmeten van gehoorapparatuur.

Door de audiologische centra werden de kinderen in het verleden meestal alleen doorverwezen naar de KNO-arts. Voor onderzoek naar de etiologie van het aangeboren gehoorverlies en geassocieerde afwijkingen moet het kind echter ook worden verwezen naar kinderarts en klinisch geneticus. Uitgebreid onderzoek naar de oorzaak van het gehoorverlies vergt een goede samenwerking van meerdere disciplines, die zo ervaring kunnen opbouwen. Gezien de omvang van de populatie van slechthorende kinderen ligt het voor de hand om de

etiologische diagnostiek bij slechthorende kinderen in Nederland tot enkele centra te beperken.

## Diagnostisch protocol

Voor de Amerikaanse literatuur besteedt aandacht aan de protocollaire diagnostiek van vroegkinderlijke slechthorendheid. Het onderzoek omvat uitgebreide anamnese, lichamelijk onderzoek, audiologisch onderzoek (eventueel ook van familieleden), röntgenonderzoek van de cochlea, bloedonderzoek en oogheelkundig onderzoek, op indicatie uit te breiden. Verder worden KNO-arts, kinderarts, oogarts, klinisch geneticus en eventueel kinderneuroloog bij de diagnostiek betrokken.

**Anamnese.** Wat betreft de zwangerschap wordt gevraagd naar intra-uteriene infecties (toxoplasmose, cytomegalie, rubella, herpes simplex, hiv-infectie, syfilis), hormonale aandoeningen (diabetes, hypothyreoïdie), gebruik van ototoxische medicatie en blootstelling aan toxische agentia en bestraling. Verder worden de peri- en postnatale risicofactoren in kaart gebracht. De belangrijkste perinatale risicofactoren zijn ernstige prematuriteit en dysmaturiteit, hypoxie, hyperbilirubinemie, ECMO en ototoxische medicatie. Postnatale factoren zijn stofwisselingsziekten, trauma capitis, meningitis, chronische oorinfecties en ototoxische medicatie. Verder besteedt de anamnese aandacht aan ziekenhuisopnamen, operaties, ontwikkeling en de familieanamnese wat betreft gehoorverlies en consanguïniteit.

**Lichamelijk onderzoek.** Naast het algemene lichamelijk onderzoek richt de inspectie zich vooral op de opsporing van syndromale kenmerken, in het bijzonder craniofaciale afwijkingen en afwijkingen aan huid, ogen, hart, longen, nags en dergelijke. Verder is uitgebreid KNO-onderzoek essentieel.

**Bloedonderzoek.** Gezien de hoge prevalentie van gehoorverlies door CMV-infecties en bij niet-gevaccineerde personen ook van rubella, is onderzoek naar congenitale infecties (TORCHeS) van groot belang (zie Hoofdstuk 15). Als regel worden routinebloedonderzoek (volledig bloedbeeld, elektrolyten, lever- en nierfuncties, glucose) en routine-urineonderzoek verricht. Ook de uitslag van het hielprikonderzoek moet bij de diagnostiek worden betrokken. Op indicatie kan onderzoek worden ingezet van lysosymale enzymen, chromosomen en DNA (connexine 26 en 30).

**Functieonderzoek.** Ter uitsluiting van het syndroom van Jervell-Lange-Nielsen, dat gepaard gaat met een lange QT-tijd, wordt electrocardiografie verricht. Evenwichtsonderzoek helpt bij oudere kinderen bij de differentiatie tussen syndromen met en zonder vestibulaire stoornis.

**Beeldvormend onderzoek.** Op indicatie kan CT of MRI worden verricht.

**Audiologisch onderzoek.** Kennis van type gehoorverlies (conductief, perceptief of gemengd) en ernst en progressiviteit ervan kan de lijst van mogelijke oorzaken korter maken. Dit geldt eventueel ook voor audiologisch onderzoek van familieleden.

## Internationale ervaring

In de Amerikaanse literatuur worden vraagtekens geplaatst bij de uitgebreidheid van deze diagnostiek. Uit retrospectieve gegevens blijkt dat de waarde van alleen bloed- en urineonderzoek gering is. Er worden slechts weinig afwijkingen gevonden, die bovendien zelden leiden tot een diagnose. Ook routinematige ECG levert vanwege de lage prevalentie van het jervell-lange-nielsensyndroom weinig op; dit onderzoek kan beter worden beperkt tot kinderen met zeer ernstige slechthorendheid, syncopes in de anamnese, positieve familieanamnese en het ontbreken van een andere (syndromale) oorzaak. Uitgebreide en gerichte anamnese en goed lichamenlijk onderzoek leiden daarentegen wel regelmatig tot een (mogelijke) diagnose.

Bij beeldvormend onderzoek (CT, MRI) worden wel frequent (7 tot 35%) afwijkingen gevonden, vooral bij ernstig gehoorverlies; hieruit vloeit regelmatig een diagnose voort. Uit de literatuur kan niet worden opgemaakt welk van de twee de voorkeur verdient: CT of MRI. Enerzijds zijn sommige botafwijkingen van binnenoor en gehoorbeentjes beter in beeld te brengen met CT, anderzijds scoort MRI beter bij retrocochleaire en cerebrale afwijkingen. Aangezien perceptief gehoorverlies in verreweg de meeste gevallen cochleair bepaald is en CT bij jonge kinderen gemakkelijker is uit te voeren, geeft men in de praktijk de voorkeur aan CT. De beoordeling van CT en MRI vereist specifieke kennis en veel ervaring.

Aangezien slechthorendheid op jonge leeftijd meestal autosomaal recessief bepaald is, wordt wel geadviseerd om bij kinderen zonder syndromale kenmerken DNA-onderzoek te verrichten naar mutaties in *GJB2*- en *GJB6*-gen (connexine 26 en 30), passend bij DFNB1.

**Protocollaire evaluatie.** In Groot-Brittannië is in 2002 een richtlijn opgesteld voor etiologische diagnostiek van permanent gehoorverlies op jonge leeftijd. Bij ieder kind met gehoorverlies moeten in elk geval CT, MRI, ecg, serologisch onderzoek naar rubella en cytomegalie, bepaling van connexine 26 en 30 en oogheelkundig onderzoek worden verricht, op indicatie aan te vullen met hematologisch onderzoek, bepaling van elektrolyten, leverenzymen, nierfunctie en schildklierfunctie, urineonderzoek en chromosomaal onderzoek. Het duurt nog enige tijd voordat de resultaten van deze protocollaire aanpak beschikbaar zijn.

**Situatie in Nederland.** In ons land is de ervaring met etiologische diagnostiek bij slechthorende kinderen nog beperkt, mede doordat vaststelling van gehoorverlies nog lang niet altijd leidt tot verwijzing. Enkele academische centra hebben inmiddels ervaring op dit gebied. De KNO-afdeling van het UMC St Radboud in Nijmegen kent de langste traditie. Op een specifiek otogenetisch spreekuur heeft inmiddels bij honderden patiënten onderzoek en genetisch advies plaatsgevonden. Bij ongeveer 75% van de patiënten kon de oorzaak van de slechthorendheid worden vastgesteld, in 45% bevestigd op DNA-niveau. Door onderzoek bij Nederlandse families zijn meerdere nieuwe genen en nieuwe mutaties opgespoord die betrokken zijn bij erfelijke slechthorendheid en gehoorverlies.

**Tabel 13-1. Mutaties waarvoor routine-DNA-diagnostiek beschikbaar is**

LOCUS OF SYNDROOM	GEN
DFNA2	<i>KCNQ4</i>
DFNA6/14	<i>WFS1</i>
DFNA9	<i>COCH</i>
DFNB1	<i>GBJ2</i>
DFN1	<i>TIMM8A</i>
DFN3	<i>POU3F4</i>
Syndroom van Usher type 1	<i>MYO7A</i>
Syndroom van Usher type 2	<i>USH2A</i>
Syndroom van Pendred	<i>SLC26A4</i>
Branchio-otorenaal syndroom	<i>EYA1/SIX1</i>
CHARGE- syndroom	<i>CDH7</i>
Syndroom van Waardenburg type 1	<i>PAX3</i>
Syndroom van Waardenburg type 2	<i>MITF</i>
Syndroom van Treacher-Collins	<i>TCOF1</i>

Daarnaast heeft het familieonderzoek de identificatie van talloze leeftijdsgerelateerde typische audiogrammen (ARTA) mogelijk gemaakt (zie Hoofdstuk 14). Sinds 2000 heeft de afdeling een eigen otogenetisch DNA-researchlaboratorium. Bij meervoudig aangedane families wordt momenteel gezocht naar *single nucleotide polymorphisms* (SNP), zodat in de toekomst met *microarray*-technieken vroegdiagnostiek op basis van mutatieanalyse mogelijk wordt. Tabel 13-1 geeft een overzicht van de afwijkingen en syndromen waarbij momenteel met routine-DNA-diagnostiek mutatieanalyse mogelijk is.

## Literatuur

- British Association of Audiological Physicians. *Best practice guidelines for aetiological investigation of hearing loss*. London: British Association of Audiological Physicians, 2002 ([www.baap.org.uk](http://www.baap.org.uk)).
- Denoyelle F, Weil D, Maw MA, et al. Prelingual deafness: high prevalence of a 30delG mutation in the connexin 26 gene. *Hum Mol Genet* 1997;6:2173-7.
- Greinwald JH, Hartnick CJ. The evaluation of children with sensorineural hearing loss. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2002;128:84-7.
- Joint Committee on Infant Hearing. Year 2007 position statement: principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Pediatrics* 2007;120:898-921.
- Madden C, Wiley S, Schleiss M, et al. Audiometric, clinical and educational outcomes in a pediatric symptomatic congenital cytomegalovirus (CMV) population with sensorineural hearing loss. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2005;69:1191-8.
- Mafong DD, Shin EJ, Lalwani AK. Use of laboratory evaluation and radiologic imaging in the diagnostic evaluation of children with sensorineural hearing loss. *Laryngoscope* 2002;112:1-7.
- Morton CC, Nance WE. Newborn hearing screening - a silent revolution. *N Engl J Med* 2006;354:2151-64.
- Ohlms LA, Chen AY, Stewart MG, Franklin DJ. Establishing the etiology of childhood hearing loss. *Otolaryngol Head Neck Surg* 1999;120:159-63.
- Preciado DA, Lim LHY, Cohen AP, et al. A diagnostic paradigm for childhood idiopathic sensorineural hearing loss. *Otolaryngol Head Neck Surg* 2004;131:804-9.
- Preciado DA, Lawson L, Madden C, et al. Improved diagnostic effectiveness with a sequential diagnostic paradigm in idiopathic pediatric sensorineural hearing loss. *Otol Neurotol* 2005;26:610-5.
- Smith RJ, Van Camp G. *Deafness and hereditary hearing loss overview*. GeneReviews, 2007 ([www.geneclinics.org/profiles/deafness-overview/details.html](http://www.geneclinics.org/profiles/deafness-overview/details.html)).

Walch C, Anderhuber W, Kole W, Berghold A. Bilateral sensorineural hearing disorders in children: etiology of deafness and evaluation of hearing tests. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2000;53:31-8.

## Hoofdstuk 14

### OTOGENETICA

*R.J.C. Admiraal, H.P.M. Kunst en  
C.W.R.J. Cremers*

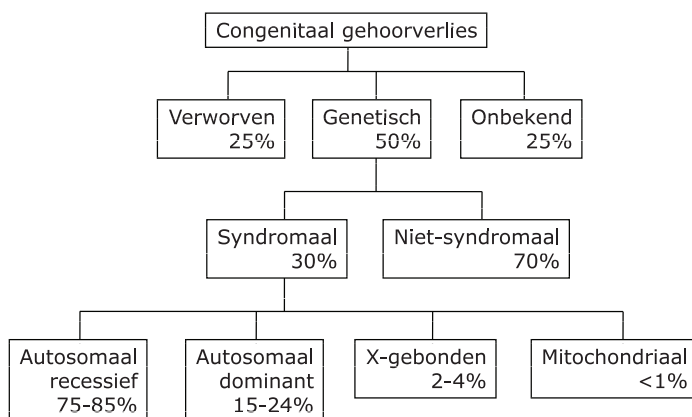
#### Introductie

Etiologisch onderzoek naar vroegkinderlijk permanent gehoorverlies vereist een goede kennis van de oorzaken van slechthorendheid en doofheid op deze leeftijd. In de tweede helft van de twintigste eeuw bleek uit inventarisaties op doven- en slechthorendenscholen dat de slechthorendheid bij een derde van de kinderen een erfelijke en bij een derde een verworven oorzaak had; bij de overigen kon geen oorzaak worden vastgesteld. Nieuwe ontwikkelingen hebben echter voor een verschuiving in etiologie van vroegkinderlijke doofheid gezorgd. Het Rijksvaccinatieprogramma en het immunoprofylaxeprogramma bij resus-D-negatieve vrouwen hebben bijvoorbeeld de incidentie van het congenitale rubellasyndroom en van kernicterus sterk verminderd. In de Verenigde Staten is congenitale cytomegalie nu de belangrijkste infectieuze oorzaak van aangeboren mentale retardatie en doofheid. Het aantal kinderen met postnataal verworven doofheid is sterk gereduceerd door de vaccinatie tegen *Haemophilus influenzae* type b. Een verdere reductie van door meningitis veroorzaakte doofheid valt te verwachten met de introductie van de pneumokokkenvaccinatie.

Anderzijds leiden de verbeterde diagnostische technieken ertoe dat steeds meer syndromale en niet-syndromale vormen van doofheid kunnen worden geclassificeerd. Meerdere chromosoomafwijkingen en gendefecten zijn zo in verband gebracht met gehoorstoornissen. CT en MRI hebben bijgedragen aan de identificatie van met structurele binnenoorafwijkingen geassocieerde syndromen.

Tegenwoordig schat men dat 50 à 55% van de oorzaken van vroegkinderlijke doofheid genetisch bepaald is, ongeveer 70% niet-syndromaal en 30% syndromaal. De niet-syndromale oorzaken zijn meestal autosomaal recessief en in mindere mate autosomaal dominant; een klein deel is geslachtsgebonden of

erft mitochondrieel over. Verworven pre-, peri- en postnatale oorzaken verklaren ongeveer 25% van de doofheid. Nog steeds wordt bij een aanzienlijk deel van de slechthorende kinderen geen oorzaak vastgesteld (Figuur 14-1).



**Figuur 14-1.** Etiologie van congenitaal gehoorverlies.

## Niet-syndromale doofheid

Mutatieanalyse en genkoppelingsonderzoek hebben bij niet-syndromale doofheid geleid tot de vaststelling van 54 loci (DFNA1-54) voor autosomaal dominante doofheid, met inmiddels 20 bekende genen, 67 loci (DFNB1-67) met 20 genen voor autosomaal recessieve doofheid en 6 X-gebonden loci (DFN1-6) met 2 genen (zie ook Hoofdstuk 13). Door middel van onderzoek naar genotype-fenotypecorrelatie zijn ARTA opgesteld van meerdere DFNA's en DFNB's. Deze kenmerken zich bijvoorbeeld door hogetonenverlies, komvormig verlies of juist lagetonenverlies, door progressief of stationair gehoorverlies, door de leeftijd van aanvang en door de ernst van het gehoorverlies. Hierdoor kan op basis van de vorm van het audiogram gericht DNA-onderzoek worden ingezet.

Autosomaal recessief gehoorverlies op basis van mutaties in de *GJB2*- en *GJB6*-genen (connexine 26 en 30), passend bij DFNB1, is met 20 à 40% de meest frequent voorkomende erfelijke vorm van vroegkinderlijke niet-syndromale slechthorendheid. Uit genotype-fenotypeonderzoek blijken deze meestal een matige tot ernstige vorm van stabiel perceptief gehoorverlies te veroorzaken. Hoewel bij de helft van de patiënten kleine vormafwijkingen van het slakkenhuis



**Tabel 14-1. Syndromaal gehoorverlies**

SYNDROOM (%)	VARIANT	FREQUENT AANWEZIGE KENMERKEN
<b>Autosomaal recessieve overerving</b>		
Syndroom van Usher (3-6%)	Type 1	<p>Zeer ernstige congenitale perceptieve doofheid</p> <p>Niet-functionerende evenwichtsorganen</p> <p>Retinitis pigmentosa beginnend &lt;10 jaar</p> <p>Matig ernstige congenitale perceptieve slechthorendheid</p> <p>Normale evenwichtsfunctie</p> <p>Retinitis pigmentosa beginnend in tweede decennium</p> <p>Grote variatie in ernst en progressie van gehoorverlies</p> <p>Grote variatie in aantasting evenwichtsfunctie</p> <p>Grote variatie in aanvangsleeftijd retinitis pigmentosa</p> <p>Hypothyreoïdie (vaak subklinisch)</p> <p>(Progressief) perceptief gehoorverlies</p> <p>Verwijd vestibulair aquaduct</p>
Syndroom van Pendred (5%)	-	
Syndroom van Jervell-Lange-Nielsen (1%)	-	<p>Zeer ernstig perceptief gehoorverlies</p> <p>Verlengd QT-syndroom met ventriculaire aritmieën en syncopes</p>
<b>Autosomaal dominante overerving</b>		
Syndroom van Treacher-Collins	-	<p>Conductief gehoorverlies</p> <p>Dysostosis mandibulofacialis, aangezichtsdysmorfieën</p>
Ziekte van Crouzon	-	<p>Conductief gehoorverlies</p> <p>Dysostosis craniofacialis, aangezichtsdysmorfieën</p>

Syndroom van Waardenburg	Type 1	<p>Zeer grote variatie in ernst van perceptief gehoorverlies</p> <p>Dystopia canthorum</p> <p>Pigmentafwijkingen van haar, ogen en huid</p> <p>Als type 1, maar zonder dystopia canthorum</p> <p>Als type 1, met ernstige afwijkingen van de bovenste ledematen</p> <p>Als type 2, met ziekte van Hirschsprung</p> <p>Mild perceptief gehoorverlies van de hoge tonen</p> <p>Mediofaciale hypoplasie, palatoschisis</p> <p>Progressieve myopie, glasvochtafwijkingen, netvliesloslating</p> <p>Gewrichtsdegeneratie</p> <p>Matig-ernstig perceptief gehoorverlies</p> <p>Mediofaciale hypoplasie, palatoschisis</p> <p>Ernstige congenitale myopie</p> <p>Conductief, perceptief of gemengd gehoorverlies</p> <p>Kieuwboogafwijkingen, komvormige oren, oor- en halfstels</p> <p>Nierafwijkingen</p> <p>Gehoorverlies, afwezige evenwichtsorganen</p> <p>Colobomen, afwijkende oorschelpen, choaneatresie</p> <p>Hartafwijkingen</p> <p>Urogenitale afwijkingen</p> <p>Motorische retardatie</p> <p>Groeiachterstand</p>
Ziekte van Stickler	Type 2 Type 3 Type 4 Type 1	
Branchio-otorenaal syndroom	Type 2	
CHARGE-associatie		

**Diversen**

Syndroom van Wildervanck	Perceptief gehoorverlies Abducensparalyse Korte nek, webbing, fusie halswervels
Syndroom van Goldenhar	Gehoortverlies Gelaatsasymmetrie, oorschelp- en gehoorgangafwijkingen Oogafwijkingen
Syndroom van Alport	Hart-, long-, nier-, skeletafwijkingen Progressief perceptief gehoorverlies Oogafwijkingen Progressieve (glomerulo)nefritis

worden aangetroffen, zijn deze zelden van klinisch belang, zodat CT van de ossa petrosa niet is geïndiceerd.

## Syndromale slechthorendheid

De meest voorkomende syndromale vormen van gehoorverlies zijn samengevat in Tabel 14-1. Bij sommige syndromen komen de geassocieerde aandoeningen pas in het tweede of derde decennium tot uiting, wat de diagnostiek op jonge leeftijd bemoeilijkt. Van de meest frequent voorkomende syndromen is de genlokalisatie bekend, zodat DNA-diagnostiek mogelijk is. Aangezien echter niet alle mutaties en niet alle gendefecten bekend zijn, geeft DNA-onderzoek niet altijd uitsluitel over de diagnose. Er zijn inmiddels al meer dan 400 syndromen beschreven die gepaard kunnen gaan met doofheid. Daarnaast zijn er talrijke metabole, lysosymale en peroxisomale aandoeningen en syndromen beschreven die frequent met gehoorverlies samengaan.

## Literatuur

- Admiraal RJC. *Hearing impairment and associated handicaps: an aetiological study*. Proefschrift, Radboud Universiteit, Nijmegen 2000.
- Billings KR, Kenna MA. Causes of pediatric sensorineural hearing loss: yesterday and today. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1999;125:517-21.
- Huygen PLM, Pennings RJE, Cremers CWRJ. Characterising and distinguishing progressive phenotypes in nonsyndromic autosomal dominant hearing impairment. *Audiol Med* 2003;1:37-46.
- Kunst D, Kremer H, Cremers C. *Genetics for ENT specialists: the molecular genetic basis of ENT disorders*. London: Remedica Publishing, 2004.
- Propst EJ, Blaser S, Stockley TL, et al. Temporal bone imaging in GJB2 deafness. *Laryngoscope* 2006;116:2178-86.
- Santos RLP, Aulchenko YS, Huygen PLM, et al. Hearing impairment in Dutch patients with connexin 26 (GJB2) and connexin 30 (GJB6) mutations. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2005;69:165-74.
- Simons JP, Mandell DL, Arjmand EM. Computed tomography and magnetic resonance imaging in pediatric unilateral and asymmetric sensorineural hearing loss. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2006;132:186-92.

## Hoofdstuk 15

### VERWORVEN GEHOORVERLIJES

*M.M.L. van Diepen, A.M.H. Korver ,  
M.H. Ens-Dokkum en  
A.M. Oudsluys-Murphy*

#### Inleiding

Een kwart van de gevallen van congenitaal gehoorverlies is verworven (Figuur 13-1). Dit kan zijn gebeurd tijdens de zwangerschap of in de neonatale periode. Het gehoorverlies kan al aanwezig zijn in de neonatale periode, maar het kan zich ook later nog geleidelijk manifesteren. In dit hoofdstuk worden de meest voorkomende oorzaken van verworven gehoorverlies in de neonatale periode besproken: intra-uteriene infecties, meningitis, hyperbilirubinemie, perinatale hypoxie en ototoxische geneesmiddelen.

Ernstig zieke pasgeborenen zijn vaak blootgesteld aan meerdere van deze risicofactoren, waardoor het moeilijk kan zijn om vast te stellen welke ervan het gehoorverlies heeft veroorzaakt.

#### Intra-uteriene infecties

**Cytomegalie.** Van de niet-genetische oorzaken van neonatale slechthorendheid komen intra-uteriene infecties met cytomegalovirus (CMV) het frequentst voor. Bij gezonde volwassen vrouwen verlopen CMV-infecties vaak subklinisch. Overdracht vroeg in de zwangerschap heeft de ernstigste gevolgen voor het kind, waaronder extreme vroeggeboorte. Een groot deel van de geïnfecteerde pasgeborenen is bij de geboorte echter asymptomatisch. Uit een recent Belgisch onderzoek bleken 74 van 14.021 pasgeborenen (0,53%) bij de geboorte met CMV geïnfecteerd te zijn. Van hen hadden slechts 4 kinderen (5%) symptomen, terwijl bij 13 kinderen gehoorverlies werd gevonden (22%), onder wie een van de drie geteste symptomatische kinderen (het vierde kind overleed).

In geval van symptomatische neonatale cytomegalie zou verslechtering van het gehoor kunnen worden tegengegaan door intraveneuze behandeling met ganciclovir. In sommige NICU's wordt bij symptomatische kinderen gestart met valganciclovir oraal. Beide middelen kunnen beenmergdepressie veroorzaken; naast de kwantitatieve uitscheiding van CMV in de urine moet dan ook het granulocytengetal nauwgezet worden vervolgd.

Achteraf is congenitale CMV-infectie als oorzaak van slechthorendheid nog vast te stellen door onderzoek met de polymerasekettingreactie (PCR) van bloed afkomstig van de hielprikscreening.

**Rubella.** Als gevolg van het Rijksvaccinatieprogramma is vooral de incidentie van het congenitale rubellasyndroom afgenomen. In de jaren 2004 en 2005 heeft zich onder niet-gevaccineerde personen een rubella-epidemie voorgedaan. Dit heeft geleid tot de geboorte van een aantal kinderen met rubellasyndroom. Bij kinderen van niet-gevaccineerde moeders blijft alertheid dan ook geboden.

**Toxoplasmose.** Ook intra-uteriene infecties met *Toxoplasma gondii* kunnen slechthorendheid veroorzaken. Dankzij goede voorlichting aan zwangeren over de risico's van het eten van rauw vlees en van intensief contact met huisdieren is dat zeldzaam geworden. Ook gehoorverlies als gevolg van congenitale herpesinfectie of syfilis is zeldzaam.

## Andere oorzaken

**Meningitis.** Ook neonatale meningitis kent gehoorverlies als complicatie. Na bacteriële of virale meningitis is dan ook gehoorevaluatie nodig, ook op langere termijn. Bacteriële meningitis kan al binnen enkele weken leiden tot ossificatie van de cochlea. Dit bemoeilijkt de plaatsing van een CI.

**Hyperbilirubinemie.** Ernstige hyperbilirubinemie kan beschadiging van de basale kernen in de hersenen veroorzaken, met slechthorendheid als gevolg. Deze kan niet worden opgespoord door middel van OAE. Na wisseltransfusie vanwege hyperbilirubinemie moet dan ook niet met OAE, maar met AABR worden gescreend (zie Hoofdstuk 6).

**Perinatale hypoxie.** Ernstige hypoxie kan schade veroorzaken aan het centrale zenuwstelsel, inclusief de cochlea. Ook bij ECMO kan progressieve slechthorendheid ontstaan. De duur van de ECMO speelt daarbij een belangrijke rol. Het

mechanisme dat aan deze progressieve slechthorendheid ten grondslag ligt, is onbekend.

**Ototoxische geneesmiddelen.** Aminoglycosiden, lisdiuretica en chemotherapeutica zijn ototoxisch en kunnen resulteren in verworven gehoorverlies. Het risico van gehoorschade hangt samen met dosering en bloedspiegels. In toxische concentraties veroorzaken aminoglycosiden progressieve destructie van de auditieve en vestibulaire haarcellen. Bij toegenomen toxiciteit voor aminoglycosiden kan een genetische factor betrokken zijn. Bij een bepaalde mutatie van het mitochondriaal DNA (m.1555A>G) ontstaat toegenomen affiniteit van aminoglycosiden voor ribosomaal RNA, leidend tot verstoring van de mitochondriale eiwitsynthese en gehoorverlies die zich al bij subtherapeutische bloedspiegels kunnen voordoen.

## Literatuur

- Foulon I, Naessens A, Foulon W, et al. A 10-year prospective study of sensorineural hearing loss in children with congenital cytomegalovirus infection. *J Pediatr* 2008;153:84-8.
- Joint Committee on Infant Hearing. Year 2007 position statement: principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Pediatrics* 2007;120:898-921.
- Kimberlin DW, Lin CY, Sánchez PJ, et al. Effect of ganciclovir therapy on hearing in symptomatic congenital cytomegalovirus disease involving the central nervous system: a randomized, controlled trial. *J Pediatr* 2003;143:16-25.
- Korver AMH, Meuwese-Jongejeugd J, Briaire JJ, et al. Permanent gehoorverlies in de prelinguale fase bij kinderen met een niet-afwijkende uitslag bij neonatale gehoorscreening. *Ned Tijdschr Geneesk* 2008;152:426-30.
- Morton CC, Nance WE. Newborn hearing screening - a silent revolution. *N Engl J Med* 2006;354:2151-64.
- Roizen NJ. Nongenetic causes of hearing loss. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2003;9:120-7.
- Yoshikawa S, Ikeda K, Kudo T, Kobayashi T. The effects of hypoxia, premature birth, infection, ototoxic drugs, circulatory system and congenital disease on neonatal hearing loss. *Auris Nasus Larynx* 2004;31:361-8.





## DEEL V: BEHANDELING EN PROGNOSE



## Hoofdstuk 16

# INITIËLE BEHANDELMOGELIJKHEDEN

*W.M. van Huffelen en  
S.A. van Vliet-Voordouw*

### Inleiding

Als bij een jong kind slechthorendheid is vastgesteld, moet om verschillende redenen snel worden begonnen met geluidversterking. De vorming van de cerebrale neurale verbindingen die spraak verstaan mogelijk maken, wordt gestimuleerd door de signalen afkomstig uit de cochlea. De vorming van deze verbindingen vindt in de eerste levensjaren het meest effectief plaats. Vroege revalidatie, liefst startend in het eerste levenshalfjaar, heeft een gunstig effect op de expressieve taalontwikkeling en de algemene ontwikkeling. Bovendien heeft geluidwaarneming een gunstig effect op de kwaliteit van leven. De verbondenheid van het kind met zijn ouders en de omgeving ontstaat in de periode na de geboorte door interacties waarbij geluiden een belangrijke rol spelen.

Vroege revalidatie bestaat niet alleen uit het aanpassen van hoortoestellen. Op de dag dat hun kind slechthorend blijkt te zijn, verandert het leven van de ouders dramatisch. Ongeloof, angst, ontkenning, wanhoop: heftige emoties kunnen de oorspronkelijke hoop, verwachtingen en geluksgevoelens betreffende hun kind enige tijd overschaduwen. Pas in de loop van maanden tot jaren worden de details van het gehoorverlies, de effectiviteit van de interventie en de kwaliteit van de communicatieve ontwikkeling duidelijk. Ouders en kind moeten wennen aan het gebruik van hoorapparaten. De ouders hebben vaak grote behoefte aan ondersteuning, begeleiding en informatie. De audioloog zorgt, eventueel samen met een maatschappelijk werker van het AC, voor de eerste opvang en brengt de ouders in contact met een gezinsbegeleidingsdienst. Deze zorgt voor begeleiding en ondersteuning van ouders en kind. De gezinsbegeleider kan het proces van aanpassing van en gewenning aan een hoortoestel ondersteunen en het tempo daarvan aanpassen aan de draagkracht van de ouders. Mede aan de hand van de thuisobservaties kan de audioloog de hoor-

toestelinstellingen optimaliseren. Verder kan de gezinsbegeleider zo nodig starten met het aanbieden van gebarentaal. Zo werken audioloog en gezinsbegeleidingsdienst samen bij de initiële revalidatie.

## Hoortoestellen

Vroege gehoorstimulering kan het beste aan beide oren gebeuren. Op verschillende locaties van het afferente neurale traject vindt vergelijking en combinatie van de signalen van de beide cochlea's plaats. Men neemt aan dat hiermee de lokalisatie van geluid en de onderdrukking van stoorgeluid worden vergemakkelijkt. Aanleren en uitvoeren van deze functies kan alleen als de hersenen van beide cochlea's signalen ontvangen. Met vroeg aangevangen binaurale stimulatie wordt het vermogen om interaurale verschillen, wat betreft intensiteit, fase en tijd, te herkennen, zo goed mogelijk ontwikkeld.

**Typen hoortoestellen.** Hoortoestellen kunnen achter het oor of in het oor worden geplaatst. Bij zuigelingen wordt meestal gekozen voor achter-het-oorhoortoestellen (AHO). Dit zijn de bekende “banaantjes”, die over de oorschelp gehangen worden. In-het-oorhoortoestellen (IHO) bevinden zich (grotendeels) in de gehoorgang. Ze zijn noodgedwongen kleiner; de knopjes zijn ook kleiner of ontbreken zelfs. De nadelen van IHO zijn dat de gehoorgangen van zuigelingen meestal te weinig ruimte bieden voor een gehoorapparaatje, dat ze eerder rondzingproblemen geven en dat minder goed te zien is of ze aan staan en hoe het volume is geregeld.

Een alternatief vormen de kasttoestellen, waarbij het oortelefoontje via een snoertje verbonden is met een kastje ter grootte van een mobieltje. Deze belasten het kleine oor minder en geven veel minder fluitproblemen. Nadeel is dat de stimulering niet binauraal is.

Sinds de introductie van digitale toestellen zijn hoorapparaten steeds meer geluidverwerkende computers in miniformaat geworden, met uitgebreide instelmogelijkheden. Het aanbod is zeer groot; vrijwel wekelijks worden nieuwe toestellen of nieuwe mogelijkheden van bestaande toestellen geïntroduceerd. De keuze van merk, type en instelling van een hoortoestel is dus geen sinecure.

**Aanpassing.** Voor de hoortoestelaanpassing wordt het kind verwezen naar de audicien. Deze begint met het maken van een afdruk van het buitenste deel van de gehoorgang, waarvan een kunststof oorstukje wordt gemaakt. Het oorstukje wordt via een slangetje verbonden met het AHO. Het geluid wordt in het hoor-

toestel door een microfoontje opgevangen en na versterking via het oorstukje overgebracht in de gehoorgang. Als het hoortoestel fluit of piept, sluit het oorstukje de gehoorgang niet geheel af. Dit kan het gevolg zijn van de aangebrachte ontluchting (voor het comfort, zodat het oortje niet dicht zit), van slechte pasvorm en van ophoping van cerumen. Het versterkte geluid ontsnapt dan uit de gehoorgang, wordt opgevangen door de microfoon van het hoortoestel en opnieuw versterkt (“rondzingen”). De houding is vaak van invloed op het rondzingen; als het kind ligt of op schoot zit, piept het hoortoestel wel, als het zijn hoofd vrij in de ruimte heeft, niet. Zeker in de eerste periode, waarin het oor snel groeit, moeten de oorstukjes steeds na enkele maanden worden vervangen. De kosten worden vergoed door de ziektekostenverzekering.

## Afstelling van het hoortoestel

Het is niet duidelijk hoe hoortoestellen bij zeer jonge kinderen moeten worden ingesteld. De mate van gehoorverlies is vaak nog niet precies bekend. Bij zuigelingen van enkele maanden oud is de drempel meestal vastgesteld door onderzoek van de ABR. Hierbij worden alleen de gehoordrempels vastgesteld voor de hogere frequenties (globaal 2 tot 4 kHz); de onzekerheidsmarge is 10 à 20 dB. Het patroon van het gehoorverlies met het beloop over de verschillende frequenties is dus onbekend. Er is een nieuwe ABR-techniek in ontwikkeling die frequentiespecifieke drempels vast kan leggen, de *auditory steady state response* (ASSR). Deze is nog niet beschikbaar voor algemene klinische toepassing. Er is in feite dus slechts bij benadering een drempel bekend.

In de praktijk worden reactiedrempels voor verschillende frequenties bepaald door observatie van de reactie van een jong kind als geluid van bekende sterkte wordt aangeboden. Deze waarneming is echter pas betrouwbaar vanaf de leeftijd van 9 maanden, de “ewingleeftijd”. Bij jongere kinderen worden de hoortoestellen daarom in eerste instantie niet te luid ingesteld, waarbij ook de maximaal door te geven luidheid begrensd wordt. Door het kind vaak en zorgvuldig te observeren en de hoortoestellen regelmatig bij te stellen, probeert men de optimale instelling te vinden. Daarbij worden zowel de observaties betrokken van gezinsbegeleider en ouders, aangaande de reacties op geluiden thuis, als meer gestructureerde tests op het AC. Bij deze tests vergelijkt men de reacties op allerlei geluiden met en zonder hoortoestellen.

Praktische problemen zijn de sterke lengtegroei van de gehoorgang in het eerste jaar, van 14 tot 20 mm, en de grote verschillen in gehoorgangvolume tussen zuigelingen onderling. Door een hoortoestel versterkt geluid klinkt luider in een kleinere gehoorgang; voor spraakfrequenties kan het verschil tussen het oor

van een pasgeborene en het oor van een volwassene 15 dB zijn. De actuele geluidssterkte in het oor van een zuigeling kan dan ook behoorlijk afwijken van de verwachting op grond van de technische specificaties. Een ander probleem is de aanwezigheid van wisselende geleidingsverliezen in vochthoudende middenoren, met als gevolg sterk wisselende reacties op geluid.

## Soloapparatuur

Een hoortoestel versterkt niet alleen gewenste geluiden, maar ook storende geluiden, zoals lawaaiige broertjes en zusjes, radio en tv, verkeerslawaaï, en het aanslaan van de koelkast. Ter verbetering van het verstaan van spraak in een omgeving met veel ruis kan soloapparatuur worden ingezet. Deze bestaat uit microfoon en miniatuurzender bij de spreker en een kleine ontvanger bij de zuigeling. De stem van de spreker wordt dicht bij de mond opgevangen en direct doorgegeven aan het hoortoestel van het kind. De spreker wordt zo als het ware boven de ruis uitgetild. Een nadeel is dat er maar één spreker actief kan zijn. Bovendien is de apparatuur kostbaar.

## Cochleair implantaat

Wanneer een kind met zeer ernstig gehoorverlies na een proefperiode met hoortoestellen geen of onvoldoende reactie op geluid vertoont, kan een CI worden overwogen. Het geluid wordt daarbij omgezet in elektrische signalen. Via een elektrodereeks in het slakkenhuis wordt de gehoorzenuw direct geprikkeld, zodat een geluidssensatie wordt opgewekt. Een doof kind wordt hiermee niet goed horend, maar de slechthoorendheid kan zodanig worden ingeperkt dat het kind in de horende wereld kan functioneren. In de praktijk bestaat er grote variatie in de effectiviteit van CI, onder andere samenhangend met de mogelijkheden en eigenschappen van het kind en van de implantatieleeftijd.

Ook voor het CI geldt dat hoe eerder het geplaatst wordt, hoe beter het is voor de neurale ontwikkeling. Het kan echter enige tijd duren voordat duidelijk is wat met hoortoestellen kan worden bereikt. Bovendien kan rijpingsachterstand ertoe leiden dat het enige tijd duurt voordat duidelijk is wat het uiteindelijke gehoorverlies is. De minimumleeftijd voor CI daalt al geruime tijd. Plaatsing bij 12 maanden is niet ongebruikelijk, maar ook plaatsing bij 6 maanden is niet onmogelijk. Er zijn geen audiologische criteria voor plaatsing bij zeer jonge kinderen. Vaak wordt een gehoordrempel zonder hoortoestel van 80 à 90 dB gehanteerd. Aan de implantatie gaat een uitgebreide selectieprocedure vooraf

door een aan een universitair medisch centrum verbonden CI-team. Naast medisch, audiologisch en psychosociaal onderzoek wordt ook MRI verricht om te beoordelen of de cochleae geschikt zijn voor een CI.

## Gezinsbegeleiding

Sinds 1990 bieden de gezinsbegeleidingsdiensten in nauwe samenwerking met de AC's zorg aan gezinnen met ernstig slechthorende of dove kinderen, kinderen met AN, kinderen met een CI en slechthorende kinderen met meervoudige problematiek tot de leeftijd van 5 jaar. Deze zorg vindt zowel thuis plaats als op het Centrum voor Gezinsbegeleiding. De gezinsbegeleider maakt deel uit van een multidisciplinair begeleidingsteam, waarin logopedie, (ortho)pedagogiek, maatschappelijk werk en audiologie samenwerken. Omdat het langdurige zorg betreft, wordt deze begeleiding vergoed uit de AWBZ.

De gezinsbegeleiding start kort na de vaststelling van het gehoorverlies en het in gang zetten van hoortoestelaanpassing. Centraal staan verwerking van het slechte nieuws, informatieverschaffing over slechthorendheid en doofheid en over de gevolgen voor de algemene ontwikkeling en de spraak-taalontwikkeling, intensivering van de non-verbale communicatie, begeleiding bij de communicatie- en spraak-taalontwikkeling van het kind en pedagogische begeleiding van ouders en omgeving bij de omgang met het kind.

**Begeleiding van ouders.** De ouders worden meestal onverwachts geconfronteerd met het feit dat hun kind slechthorend is. Ze kunnen daar zeer wisselend op reageren. Sommige ouders hebben veel behoefte aan adviezen, informatie of contact met lotgenoten; andere ouders vinden het erg moeilijk om interventie te accepteren. Feitelijk is er sprake van rouwverwerking in een belangrijke fase van de ouder-kindbinding. De gezinsbegeleiding probeert in deze fase de omstandigheden voor een goede ouder-kindinteractie te optimaliseren; deze vormt in de eerste levensmaanden immers een belangrijke basis voor sociaal-emotionele ontwikkeling en de ontwikkeling van de communicatie. De gezinsbegeleider of logopedist besteedt dan ook veel aandacht aan het bekrachtigen van de natuurlijke communicatie en responsieve interactie tussen ouders en kind. De ouders leren dat zij niet de beperking van hun kind centraal moeten stellen, maar juist moeten uitgaan van wat hun kind wél kan.

Ook de hoortoestelaanpassing en de gewenning aan de hoortoestellen vraagt veel inspanning van de ouders. Ze moeten geduld hebben en niet meteen resultaat verwachten, hun kind gericht observeren en mogelijke auditieve reacties leren herkennen en beantwoorden.

**Begeleiding bij de taal- en spraakontwikkeling.** Ernstig slechthorende kinderen leren niet vanzelfsprekend communiceren. De ouders hebben een belangrijke rol bij het stimuleren van de taal- en spraakontwikkeling. Na de hoortoestelaanpassing duurt het geruime tijd voordat een jong kind zijn auditieve mogelijkheden kan etaleren. In deze periode moeten de ouders zich bewust zijn van de manieren waarop zij de mogelijkheden van het kind optimaal kunnen ontwikkelen. Samen met de ouders werkt de gezinsbegeleider aan de belangrijke vaardigheden in de communicatie: maken van oogcontact, imiteren, onderlinge afwisseling, gebruik van mimiek, lichaamstaal en visueel communiceren. Video-interactiebegeleiding is hierbij een goed instrument. Bij ernstig slechthorende en dove kinderen behoort daar ook het aanbieden van gebarentaal bij.

**Organisatie van de gezinsbegeleidingsdienst.** De gezinsbegeleiding werkt thuis, richt zich op het kind en het gezin en biedt “zorg op maat”. De activiteiten bestaan uit frequente huisbezoeken door gezinsbegeleider of logopedist en de begeleiding van ouder-kindgroepen, peutercommunicatiegroepen en themabijeenkomsten voor ouders. Ook video-interactiebegeleiding en gebarencursussen horen tot het takenpakket van de gezinsbegeleiding. In de themabijeenkomsten komen allerlei onderwerpen betreffende de opvoeding van slechthorende kinderen aan de orde en kunnen de ouders met elkaar in contact komen en ervaringen uitwisselen. Dit “lotgenotencontact” bevordert de acceptatie van het kind door de ouders en dus ook de psychomotorische en sociaal-emotionele ontwikkeling van het kind.

## Literatuur

- Byrne D. Clinical issues and options in binaural hearing aid fitting. *Ear Hear* 1981;2:187-93.
- Mencher GT, Davis A. Bilateral or unilateral amplification: is there a difference? A brief tutorial. *Int J Audiol* 2006;45(suppl 1):S3-11.
- Thumak AI, Rubinstein E, Durran JD. Meta-analysis of variables that affect accuracy of threshold estimation via measurement of the ASSR. *Int J Audiol* 2007;46:692-710.
- Yoshinaga-Itano C, Sedey AL, Coulter DK, Mehl AL. Language of early- and later-identified children with hearing loss. *Pediatrics* 1998;102:1161-71.



## Hoofdstuk 17

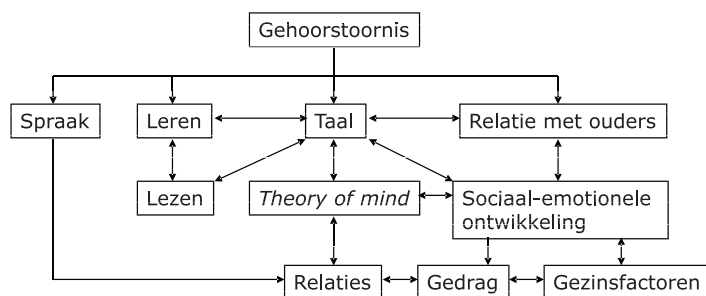
# ONTWIKKELING VAN KINDEREN MET EEN GEHOORSTOORNIS

*M.H. Ens-Dokkum*

### Inleiding

Permanente gehoorstoornis heeft ingrijpende gevolgen voor de ontwikkeling van het kind. De mate van verstoring van de ontwikkeling hangt nauw samen met de leeftijd waarop de stoornis ontstaat en met ernst en duur van het gehoorverlies. Vooral wanneer de gehoorstoornis prelinguaal is ontstaan, dus vóór de voltooiing van de taalontwikkeling, is er kans op blijvende schade op meerdere ontwikkelingsgebieden (Figuur 17-1). Bijkomende beperkingen kunnen het risico hierop verder vergroten.

Met de invoering van de neonatale gehoorscreening en de daarmee samenhangende mogelijkheden voor vroege interventie zijn de vooruitzichten voor de ontwikkeling van kinderen met geïsoleerde prelinguale gehoorstoornis enorm verbeterd. De bijkomende stoornissen beïnvloeden de vooruitzichten



**Figuur 17-1.** Samenhang tussen prelinguale gehoorstoornis en ontwikkeling.

echter nog te veel. Zorgverleners moeten zich daarom realiseren dat vroege diagnostiek, begeleiding en behandeling van de bijkomende beperkingen eveneens van groot belang is. Onderzoek naar de oorzaak van de gehoorstoornis kan daarbij behulpzaam zijn.

## Ontwikkelingsaspecten

**Relatie met de ouders.** Al bij een intra-uteriene leeftijd van 16 weken, 8 weken vóór de structurele voltooiing van het oor, zijn er bij echografie bewegingsreacties waarneembaar op lage geluiden van 250 à 500 Hz. Ook stemmen worden in utero waargenomen, die van de moeder, waarvan het geluid zich intern voortplant, het krachtigst en meest frequent. Pasgeborenen verkiezen daardoor de stem van hun moeder boven die van anderen; de hartactie wordt er rustiger door en de zuigkracht neemt toe. Ze verkiezen ook hun moedertaal boven een vreemde taal. Ook na de geboorte speelt het horen van stemmen een belangrijke rol bij het contact. Een pasgeborene begrijpt vermoedelijk nog weinig van gesproken taal, maar neemt via de verschillen in toonhoogte en de modulatie van de stem wel emoties waar. Kinderen met een ernstig gehoorverlies missen belangrijke informatie over de gemoedstoestand van de ouders en reageren daardoor vaak niet zoals verwacht. De relatie tussen ouders en kind kan hierdoor al in een vroeg stadium verstoord raken.

**Spraak.** Bij een gehoorverlies boven 60 dB komt de spraak zonder hoorapparaten niet op gang. Wanneer het kind normaal begaafd is en de gehoordrempel niet hoger ligt dan 80 dB, ontwikkelt de spraak zich met hoorapparaten doorgaans wel, zij het meestal langzamer en met meer problemen dan bij horende kinderen.

**Taal.** Gebrek aan stimulering door taal in de daarvoor meest gevoelige periode, tot ongeveer het derde levensjaar, leidt tot ernstig achterblijven van de taalbeheersing. Taalbeheersing speelt bij veel andere ontwikkelingsaspecten een cruciale rol. De taalontwikkeling is afhankelijk van de mate waarin de taal in een toegankelijke vorm wordt aangeboden. Gesproken taal is voor ernstig slechthorende kinderen zelfs met conventionele, versterkende hoorapparaten niet toegankelijk. Zij zullen de taal moeten kunnen zien of, als er bovendien een ernstige visuele beperking bestaat, voelen. Hoewel een CI, zeker op zeer jonge leeftijd, de vooruitzichten ten aanzien van geluidswaarneming bij ernstig slechthorende en dove kinderen sterk kan verbeteren, lopen zij toch vrijwel altijd een achterstand in taalontwikkeling op. Zelfs kinderen met een mild of matig bilate-

raal gehoorverlies (tot 60 dB, het niveau van horen dat ernstig slechthorende kinderen met een CI kunnen bereiken) hebben vaak een taalachterstand. Deze wordt bij lichte slechthorendheid en gebruik van hoorapparaten echter doorgaans vóór het zesde jaar ingelopen. Bij een groter gehoorverlies gebeurt dat vaak niet. Wanneer kinderen die prelinguaal ernstig slechthorend zijn zonder bijkomende beperkingen, niet op zeer jonge leeftijd een CI hebben gekregen, stagneert het niveau van het begrijpend lezen meestal op het niveau van een achtjarige horende.

**Intelligentie.** Over het intellectuele functioneren van kinderen met aangeboren en prelinguaal verkregen gehoorstoornissen is veel geschreven. “Doof” werd in het verleden regelmatig gelijk gesteld aan “dom”. Het woord “doofstom” heeft voor slechthorenden dan ook een zeer nare bijmaak. Gelukkig is deze aanduiding vrijwel geheel uit het taalgebruik verdwenen. Het non-verbale intellectuele functioneren van kinderen zonder bijkomende beperkingen op andere gebieden bevindt zich binnen de norm.

**Leren.** Bij het leren van kinderen spelen spraak verstaan, taalbegrip en leesvaardigheid een belangrijke rol. De meeste kennis, ook die van vakken als rekenen, waarbij in feite alleen de non-verbale aanleg een rol speelt, wordt overgedragen via gesproken of geschreven taal. De schoolprestaties in het reguliere onderwijs van kinderen met een ernstige prelinguale gehoorstoornis blijven daardoor bijna altijd flink achter. Zelfs met (ondersteuning door) speciaal onderwijs is het niveau doorgaans aanzienlijk lager dan dat van horende kinderen van dezelfde leeftijd. In mindere mate geldt dit ook voor veel kinderen met een lichte of matige bilaterale gehoorstoornis.

Horende kinderen vergaren veel kennis buiten het klaslokaal, door gesprekken met volwassenen en andere kinderen, door gesprekken tussen anderen, ook als die niet voor hen bedoeld zijn, en door tv- en radio-uitzendingen. Voor kinderen met een ernstig gehoorverlies, ook al hebben ze hoorapparaten, is alleen die informatie toegankelijk die hen direct, expliciet en in een voor hen “verstaanbare” (vaak visuele) vorm wordt aangeboden. Veel informatie die horende kinderen ongemerkt in het dagelijkse leven oppikken, ontgaat hen. Zij missen ook de vele impliciete herhalingen van kennisfeitjes in de dagelijkse gesprekken, die horende kinderen helpen bij het laten beklijven van kennis. Daarnaast hebben zij door hun lage leesniveau doorgaans meer moeite met het opdoen van kennis uit boeken.

**Theory of mind.** Een horend kind dat geen autistische stoornis heeft, begrijpt rond de leeftijd van 3 à 3½ jaar dat de waarneming van een object afhankelijk

is van het gezichtspunt van waaruit het wordt waargenomen. Als het een schildpad natekent die het van voren ziet, begrijpt het dat een kind dat achter de schildpad zit, een andere tekening maakt omdat dat een ander deel van de schildpad ziet. Geleidelijk breidt het begrip van dergelijke “mentale representaties” zich uit van het perceptuele naar het conceptuele domein. Kinderen met een ernstige gehoorstoornis die horende ouders hebben (ongeveer 95% van alle slechthorende kinderen), presteren bij tests die deze *theory of mind* onderzoeken, doorgaans aanzienlijk slechter dan horende kinderen. Vocabulaire en zinsbegrip zijn belangrijke voorspellers van de testresultaten. Dit betekent dat vroege communicatie via een toegankelijke, op het gehoorgestoorde kind afgestemde manier ook van belang is voor de sociaal-emotionele ontwikkeling en voor het zich kunnen verplaatsen in het denken van anderen.

**Gedrag en sociaal-emotionele ontwikkeling.** Gedragsproblemen en emotionele problemen komen twee- tot driemaal vaker voor bij kinderen en jongeren met een ernstige gehoorstoornis zonder bijkomende beperkingen dan bij horende kinderen. Dit betreft zowel internaliserende (waar zijzelf last van hebben) als externaliserende problemen (waar anderen last van hebben). Ook bij jongeren met lichtere gehoorstoornissen komen psychische problemen vaak voor. Hiervoor zijn meerdere oorzaken denkbaar, zowel van intrapersonlijke als van interpersoonlijke aard. De moeder van een gehoorgestoorde kind kan zich meer controlerend opstellen, waardoor het geremd kan worden; communicatieproblemen met horenden kunnen ertoe leiden dat het kind zich geïsoleerd en mislukt gaat voelen. Bovendien hebben kinderen van horende ouders een extra probleem met de identiteitsontwikkeling.

Waarschijnlijk verhogten bijkomende beperkingen en externe factoren het risico van sociaal-emotionele problemen nog. Bij ruim 40% van de kinderen constateren de ouders gedragsproblemen of emotionele problemen, 22 keer zo veel als bij horende kinderen. Vooral slechte ouder-kindinteractie en relatief lage intelligentie spelen daarbij een rol. Door de doorgaans beperkte omvang en uiteenlopende selecties van de onderzoekspopulaties kan tot nu toe niet onomstotelijk een verband met bepaalde risicofactoren worden vastgesteld.

## Invloed van bijkomende beperkingen

Bijkomende afwijkingen doen zich voor bij kinderen met een syndroom waarvan de gehoorstoornis deel uitmaakt. Ook andere oorzaken van slechthorendheid, zoals intra-uteriene en perinatale problematiek, ernstige vroeggeboorte en meningitis kunnen negatieve gevolgen hebben op andere ontwikkelingsgebie-

den. Dit kunnen gemakkelijk zichtbare, tijdelijke of blijvende stoornissen in de grove motoriek zijn, maar ook visuele stoornissen en afwijkingen die alleen met gericht onderzoek zijn op te sporen, zoals stoornissen in fijne motoriek, concentratie, aandachtsspanne, planning, geheugenfuncties, leergebieden van uiteenlopende aard, verstandelijk functioneren, gedragsmatig en emotioneel functioneren, persoonlijkheid en sociaal en contactueel functioneren. Terwijl de grove motoriek nogal eens verbetert bij het toenemen van de leeftijd, nemen andere stoornissen in de loop van de tijd juist vaak toe.

Van de relatief frequent voorkomende *GJB2*-mutaties, leidend tot connexinedeficiëntie, werd aanvankelijk aangenomen dat deze uitsluitend tot congenitale slechthorendheid leidden. Inmiddels is duidelijk dat ze in 40% van de gevallen samengaan met stoornissen op andere gebieden, die de ontwikkeling negatief kunnen beïnvloeden. Kennis van de oorzaak van de slechthorendheid kan leiden tot gericht onderzoek naar geassocieerde afwijkingen. Veel bijkomende beperkingen versterken de negatieve effecten van de slechthorendheid op de ontwikkeling en het functioneren van het kind. Door in een vroeg stadium onderzoek naar de oorzaak van de slechthorendheid in te zetten en gericht te zoeken naar bijkomende beperkingen, kan de kinderarts niet alleen zorgen voor inzicht in het risico voor de ouders van een volgend kind met dezelfde aandoening, maar ook voor tijdige aanvang van de juiste interventies om de schade aan de ontwikkeling zo veel mogelijk te beperken.

## Literatuur

- Eldik T van, Treffers PD, Veerman JW, Verhulst FC. Mental health problems of deaf Dutch children as indicated by parents' responses to the child behavior checklist. *Am Ann Deaf* 2004;148:390-5.
- Eldik T van. Mental health problems of Dutch youth with hearing loss as shown on the Youth Self Report. *Am Ann Deaf* 2005;1:11-6.
- Ens-Dokkum MH. Risico's, risicofactoren en kansen in de ontwikkeling van kinderen met een gehoorstoornis. *Tijdschr Kindergeneeskd* 2003;71:180-6.
- Kennedy CR, McCann DC, Campbell MJ, et al. Language ability after early detection of permanent childhood hearing impairment. *N Engl J Med* 2006;354:2131-41.
- Koenen L, Bloem T, Janssen R, Ven A van de. *Gebarentaal - De taal van doven in Nederland*. 4e druk. Den Haag: Vi-taal, 2006.
- Orzan E, Murgia A. Connexin 26 deafness is not always congenital. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2007;71:501-7.
- Sachs O. *Seeing voices: a journey into the world of the deaf*. Los Angeles: California University Press, 1989.

- Schick B, de Villiers P, de Villiers J, Hoffmeister R. Language and theory of mind: a study of deaf children. *Child Dev* 2007;78:376-96.
- Wiley S, Choo D, Meinzen-Derr J, et al. GJB2 mutations and additional disabilities in a pediatric cochlear implant population. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2006;70:493-500.
- Zarfaty Y, Nunes T, Bryant P. The performance of young deaf children in spatial and temporal number tasks. *J Deaf Stud Deaf Educ* 2004;9:315-26.

## DEEL VI: KWALITEITSBEWAKING





# Hoofdstuk 18

## KWALITEITSBEWAKING

*P.H. Verkerk en C.P.B. van der Ploeg*

### Inleiding

Het doel van de neonatale gehoorscreening is het opsporen van alle kinderen met een permanent gehoorverlies van minimaal 40 dB aan (een of) beide oren binnen de eerste 3 levensmaanden, en aanvang van de behandeling vóór de leeftijd van 6 maanden bij de kinderen met een bilateraal verlies (zie Hoofdstuk 3). Daarbij is het van belang dat de kinderen zonder permanent gehoorverlies (de “gezonde” kinderen) zo min mogelijk worden belast. Een belangrijke bron van onnodige belasting zijn de fout-positieve uitslagen. Deze leiden tot onnodige ongerustheid bij de ouders en onnodige aanvullende diagnostiek bij het kind. Hoe beter de doelstellingen gerealiseerd worden, hoe groter de gunstige effecten zijn van screening en hoe kleiner de ongunstige.

Ter bewaking van de neonatale gehoorscreening voert TNO Kwaliteit van Leven in samenwerking met NSDSK en Isala klinieken tot nu toe de landelijke evaluaties uit. Daartoe zijn kwaliteitscriteria geformuleerd aangaande deelname, verwijzpercentages (“refer”) en de snelheid waarmee kinderen het screeningsproces doorlopen. In dit hoofdstuk wordt een overzicht gegeven van de huidige kwaliteitseisen; verder worden de resultaten gepresenteerd van de 189.794 kinderen die gedurende de implementatieperiode van 2002 tot 2006 in het JGZ-protocol zijn geïnccludeerd en van de 4339 kinderen die in 2006 tot de NICU-doelgroep behoorden.

### Kwaliteitscriteria

**Registratie.** JGZ-screening en NICU-screening hebben voorlopig ieder een eigen registratiesysteem. Het is de bedoeling om de systemen in de nabije toekomst op elkaar af te stemmen. Het registratiesysteem van de JGZ-screening

van is beschreven in Hoofdstuk 6. Sinds 1998 bestaat ook voor de NICU-screening een centrale database, die moet leiden tot een door TNO beheerd, volledig via internet toegankelijk registratiesysteem.

**Populatie.** Alle Nederlandse pasgeborenen komen in aanmerking voor neonatale gehoorscreening. De NICU-kinderen nemen een bijzondere plaats in; zij moeten volgens een ander protocol worden gescreend. Van deze groep moeten tenminste alle kinderen worden gescreend die voldoen aan de hoogrisicocriteria van het *Joint Committee on Infant Hearing* (zie Hoofdstuk 7). In sommige NICU's is het percentage risicokinderen zo hoog dat ervoor is gekozen om alle kinderen te screenen. Van de JGZ-populatie wordt ruim twee derde van de kinderen thuis gescreend, in combinatie met de hielprikscreening, de overigen op het consultatiebureau.

**Kwaliteitseisen.** De kwaliteitseisen moeten realistisch zijn voor de screenende organisaties en het AC. Ze zijn geformuleerd in overleg met de begeleidingscommissies van de JGZ- en de NICU-screening. Niet alle kwaliteitseisen zijn identiek. In principe zijn ze onafhankelijk van de wijze van uitvoering. Als niet aan de eisen blijkt te worden voldaan, moet de oorzaak worden opgespoord. Dit kan leiden tot aanpassing van de wijze van uitvoering. Begin 2009 worden de JGZ-kwaliteitseisen opnieuw vastgesteld. De actuele situatie is te vinden op [www.rivm.nl/pns/gehoorscreening](http://www.rivm.nl/pns/gehoorscreening).

## Resultaten

**Deelname en leeftijd.** Vergeleken met andere landen is de deelnamegraad in Nederland aan alle screeningsronden en aan de diagnostiek in het AC erg hoog, zowel voor het NICU- als voor het JGZ-programma. Er is echter nog verbetering mogelijk; niet alle kwaliteitseisen worden gehaald (Tabel 18-1 en 18-2). De laagste deelnamepercentages worden gevonden bij de verwijzing voor diagnostisch onderzoek. Bij zowel de NICU-screening (eis: meer dan 95%) als de JGZ-screening (eis: meer dan 98%) volgt "slechts" 93% van de ouders het advies op van nader diagnostisch onderzoek. Bij NICU-patiënten kan het belang van andere, vaak vitale, problemen voorgaan. Ook het percentage kinderen dat diagnostisch onderzoek voor de leeftijd van 3 maanden ondergaat, is nog te laag. Bij de NICU-screening is dit 87% (eis: meer dan 90%), bij de JGZ-screening 77% (eis: meer dan 95%).

Bij de JGZ-populatie scoort de groep kinderen die thuis wordt gescreend beter dan de consultatiebureaugroep (Tabel 18-2). De deelname aan alle stappen

**Tabel 18-1. Resultaten NICU-gehoorscreening in 2006**

ONDERDEEL	EIS	REALISATIE
<b>Deelname</b>		
Gecombineerde eerste test (zie Hoofdstuk 7)	>98%	98%
Tweede test	>95%	92%
Audiologisch Centrum	>95%	93%
<b>Leeftijd (voor de zwangerschapsduur gecorrigeerd)</b>		
1e test vóór 30 dagen	>90%	96%
2e test vóór 5 weken	>90%	61%
1e AC-onderzoek vóór 3 maanden	>90%	83%

**Tabel 18-2. Resultaten JGZ-gehoorscreening 2002-2006**

ONDERDEEL	EIS	REALISATIE		
		THUIS	OP CB	TOTAAL
<b>Deelname</b>				
1e test (OAE)	95%	99%	97%	99%
2e test (OAE)	97%	99%	98%	99%
3e test (AABR)	98%	99%	99%	99%
Audiologisch centrum	98%	95%	91%	93%
<b>Leeftijd</b>				
1e test vóór 28 dagen	95%	99%	89%	96%
3e test vóór 6 weken	95%	94%	67%	81%
1e AC-onderzoek vóór 3 maanden	95%	83%	67%	77%

van screening en diagnostiek komt uit op 93% voor de thuiscreeninggroep, 85% voor de consultatiebureaugroep en 90% voor de totale groep.

**Verwijspercentages.** Voor ieder screeningsprogramma geldt, dat de positief voorspellende waarde (PPV) voldoende hoog moet zijn. Een lage PPV betekent dat maar een klein deel van de voor nader diagnostisch onderzoek verwezen kinderen de gezochte aandoening heeft. Daardoor worden veel ouders node-

loos ongerust gemaakt en daalt de alertheid van de zorgverleners. Beide screeningsprogramma's komen echter ruim boven de ten doel gestelde PPV van 10% uit. Zelfs als de doelgroep wordt beperkt tot de kinderen met bilateraal verlies, is de PPV hoog: 24% voor de JGZ-groep en 71% voor de NICU-groep (Tabel 18-3). Als men in de doelgroep ook de kinderen met unilateraal verlies opneemt, is de PPV zelfs respectievelijk 41% en 92%.

Om deze doelen te halen, moeten de screeningstests niet teveel verwijzingen ("refer") opleveren. Omdat bij de NICU-screening het aantal fout-positieve uitslagen zo laag is, zijn er (nog) geen kwaliteitseisen geformuleerd aangaande het percentage verwijzingen bij de eerste en tweede test. Bij de JGZ-screening blijven de verwijzpercentages na de eerste twee tests onder de eisen; alleen bij de derde test is het verwijzpercentage van 13% iets hoger dan de eis (Tabel 18-3). Dit is vermoedelijk het gevolg van het feit dat bij de eerste twee tests veel kinderen met een normaal gehoor een voldoende resultaat halen, zodat relatief veel kinderen met een gehoorverlies overblijven.

**Tabel 18-3. Verwijzpercentages en positief voorspellende waarde (PPV) van de neonatale gehoorscreening**

CRITERIUM	EIS	REALISATIE
<b>NICU</b>		
Verwijzpercentage bij gecombineerde 1e test	-	7%
Verwijzpercentage bij de 2e test	-	27%
PPV voor bilateraal verlies		71%
PPV voor unilateraal en bilateraal verlies	-	92%
<b>JGZ</b>		
Verwijzpercentage bij 1e test	<7%	6%
Verwijzpercentage bij 2e test	<40%	36%
Verwijzpercentage bij 3e test	<10%	13%
PPV voor bilateraal verlies	-	24%
PPV voor unilateraal en bilateraal verlies	-	41%

**Opgespoorde en gemiste patiënten.** Met de NICU-screening zijn in het jaar 2006 60 kinderen opgespoord met een bilateraal gehoorverlies (1,5% van de onderzochte groep) en 18 met een unilateraal gehoorverlies (0,4%). Voor de periode van 1998 tot en met 2006 zijn de getallen respectievelijk 433 (1,7%) en 121

(0,6%), voor de JGZ-screening 128 (0,067%) en 89 (0,05%). De prevalentie van bilateraal perceptief gehoorverlies is ongeveer 25 keer zo hoog in de NICU-populatie dan in de JGZ-populatie, zodat in Nederland ruim een derde van de via screening opgespoorde kinderen met bilateraal gehoorverlies afkomstig is uit de NICU-populatie.

Uiteraard worden met deze screening kinderen met later ontstaan gehoorverlies gemist. De kinderen met gehoorverlies kunnen alleen worden opgespoord wanneer ze alle screeningstests hebben doorlopen en in het AC zijn gezien. Bij de NICU-screening neemt 98% van de kinderen deel aan de eerste en 92% aan de tweede test; van de resulterende 90% gaat 93% naar het AC. Aannemend dat de deelname niet wordt beïnvloed door de aan- of afwezigheid van gehoorverlies, doorloopt slechts 84% van alle NICU-kinderen met bilateraal gehoorverlies het gehele programma. Naar schatting wordt dus ongeveer 16% van de betreffende kinderen gemist. Bij de JGZ-screening betreft dat ongeveer 12%. Deze percentages worden beïnvloed door twee factoren: enerzijds wordt een kleine groep kinderen niet volgens protocol verwezen, anderzijds is de sensitiviteit van de screeningstests en mogelijk ook het diagnostisch onderzoek lager dan 100%.

Op basis van de screeningsresultaten tot dusver kan de prevalentie van aangeboren bilateraal gehoorverlies in Nederland worden gesteld op 0,1%. Dit komt redelijk overeen met de in Groot-Brittannië gevonden prevalentie van 1,1 per 1000 pasgeborenen.

## Conclusie

Hoewel zowel deelnamepercentage als doorloopsnelheid van de JGZ- en NICU-screening naar internationale maatstaven hoog is, wordt nog niet aan alle ambitieuze kwaliteitseisen voldaan. De PPV van beide screeningsprogramma's is hoog, zodat dus relatief weinig kinderen ten onrechte naar een AC worden verwezen. Deze screening vangt echter niet alle patiënten met perceptief gehoorverlies; in elk geval worden de kinderen met *delayed onset*-vormen van gehoorverlies gemist. Alertheid op gehoorverlies bij niet-opgespoorde kinderen blijft daarom geboden.

## Literatuur

- Anoniem. Year 2000 position statement: principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. Joint Committee on Infant Hearing. *Am J Audiol* 2000;9:9-29.
- Anoniem. European Consensus Statement on Neonatal Hearing Screening. Finalized at the European Consensus Development Conference on Neonatal Hearing Screening. Milan, 15-16 May 1998. *Acta Paediatr* 1999;88:107-8.
- Fortnum HM, Summerfield AQ, Marshall DH, et al. Prevalence of permanent childhood hearing impairment in the United Kingdom and implications for universal neonatal hearing screening: questionnaire based ascertainment study. *BMJ* 2001;323:536-40.
- Kauffman-de Boer M, Uilenburg N, Schuitema T, et al. *Landelijke implementatie neonatale gehoorscreening*. Amsterdam: NSDSK, 2006.
- Straaten HLM van, Dommelen P van, Verkerk PH. *Jaarverslag neonatale gehoorscreening in de Neonatale Intensive Care Units 2006*. Zwolle: Isala klinieken, 2007.

# REGISTER

- Akoestische stimulus 46  
Audiologisch centrum 52  
Audiologische diagnostiek 65  
Auditieve hersenstamrespons 46  
Auditieve neuropathie 53, 82  
Basilaire membraan 20, 30, 40  
Beengeleidingshoortoestel 74  
Bijkomende afwijkingen 116  
Binnenoor 20, 30  
Binnenste haarcellen 22  
Bovendrempelige respons 68  
Buis van Eustachius 19  
Buitenste haarcellen 22  
Centraal administratiesysteem 53  
Chronische otitis media 61  
Classificatie volgens Cremers 75  
Cochlea 20, 30  
Cochleair implantaat 81, 85, 110  
Cochleaire slechthorendheid 78  
Computertomografie 74  
Congenitaal gehoorverlies 56  
Congenitale afwijkingen 72  
Connexine 26 en 30 92, 96  
Consanguïniteit 90  
Cytomegalie 61, 85, 90, 95, 101  
Decibel 31  
*Distortion product* OAE 44  
DNA-onderzoek 96  
Ductus cochlearis 21  
Erfelijke slechthorendheid 89  
*Evoked* OAE 41  
Ewingtest 35, 46, 54  
Feedback 25, 41  
Fout-negatieve screening 61  
Geautomatiseerde auditieve  
    hersenstamrespons 48  
Gedragsobservatie-audiometrie 69  
Gehoorgang 28  
Gehoorzenuw 21  
Geleidingslechthorendheid 71  
Geluidsdrukamplitude 31  
Geluidsenergie 29  
Geluidstransport 29  
Gezinsbegeleiding 111  
Haarcellen 22, 40  
Helicotrema 21  
Hersenschors 25  
Hersenstam 24  
Hoortoestellen 81, 85, 108  
Hyperbilirubinemie 102  
Intra-uteriene infecties 90  
JGZ-gehoorscreening 51  
Kindermishandeling 62  
Klinisch geneticus 89  
Kwaliteitsbewaking 121  
Labyrint 20  
Lamina spiralis 20  
Latentietijd 46  
Leeftijdsgerelateerde typische  
    audiogrammen 93  
Luidheid 79  
Meatus acusticus interna 24  
Meningitis 61, 95, 102  
Middenoor 19, 29  
Neuropathie 84  
NICU-gehoorscreening 56  
Niet-syndromale doofheid 96  
Olijfkernen 25

- Oorschelp 18, 28  
Orgaan van Corti 22  
Os petrosum 21  
Os temporale 17  
Otitis media met effusie 71  
Otoakoestische emissie 40  
Otoscopie 74  
Otoxische geneesmiddelen 103  
Ovale venster 20, 30  
Pascal 31  
*Pass* 42, 48  
Perceptieslechthorendheid 78  
Perilymfe 21  
Perinatale hypoxie 102  
Pijngrens 79  
Postconceptionele leeftijd 57  
Potentiaalverschil 41  
Progressief gehoorverlies 61  
Promontorium 19  
Protheses 76  
Protocollaire evaluatie 92  
Reactiedrempels 109  
*Recruitment* 79  
*Refer* 42, 48, 57, 121, 124  
Regiocoördinatoren 54  
Resonantiefrequentie 28  
Retrocochleair gehoorverlies 79  
Revalidatie 107  
Ronde venster 21, 30  
Rondzingen 41, 109  
Rubella 102  
Scala media 21  
Scala tympani 21  
Scala vestibuli 20  
Signaal-ruisverhouding 48  
Slakkenhuis 20  
Soloapparatuur 110  
Stapediusreflexdrempel 68  
Stereocilia 22, 30  
Syndromale slechthorendheid 100  
Taal- en spraakontwikkeling 35, 112  
Taalontwikkeling 114  
Tectoriale membraan 22  
*Theory of mind* 115  
Tonotopie 23  
Toonaudiogram 70, 80, 82  
Toondrempelverlies 78  
Toxoplasmose 102  
*Transiently evoked OAE* 43  
Trommelholte 19  
Trommelvlies 18  
Tubadisfunctie 71  
Tympanometrie 68  
Uitwendig oor 18  
Vervorming 79  
Verwijspercentages 123  
Verworven gehoorverlies 61, 101  
Vocaliseren 35  
Vroege interventie 36  
*Warble tone* 70  
Zenuwbanen 24