



Genetiske årsaker til hørselstap - status og perspektiver

ARTIKKEL

TRANEBJÆRG L

Sammendrag

Alvorlig hørselshemming, definert som ≥ 40 dB hørselstap, er det hyppigste sansetap. Det forekommer hos ett av 750 barn og hos 4-36% av voksne, avhengig av aldersgruppe. Arvelige faktorer er involvert i minst 50% av tilfellene. Betegnelsen syndromisk hørselstap anvendes, i motsetning til isolert hørselstap, når det er assosierte tilleggsanomalier. Ingen spesiell konfigurasjon av audiogrammet kan anvendes til å predikere om et hørselstap er arvelig. I 1994 var kun tre kromosomale loci for hørselstap kjent. I mars 1999 er antall loci for isolert hørselstap av forskjellige arvelige typer økt til minst 53. Forskning i døvhets har bekreftet felles trekk i utviklingsbiologien hos f.eks. bananflue, mus og menneske og har ført til en mer presis klinisk-genetisk diagnostikk. En bestemt mutasjon i Cx26-genet er så hyppig at undersøkelse av dette genet nå kan inngå i etiologisk utredning også ved sporadiske tilfeller av medfødt døvhets. Nye audiologiske screeningmetoder (otoakustisk emisjon, OAE) kan, sammen med genetiske undersøkelsesmuligheter, nå anvendes for tidligere og mer presis diagnostikk av hørselstap, og være et grunnlag for forbedret audiologisk rehabilitering og ev. behandling i form av cochleaimplantat. Døvhetsyndromene omfatter symptomer fra alle organsystemer, og diagnostikk og behandling må derfor være en tverrfaglig oppgave.

Publisert: 17. oktober 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI:

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2020. Lastet ned fra tidsskriftet.no