

Systematisk screening og nye genetiske metoder sikrer tidlig diagnostikk, behandling og habilitering av spedbarn med medfødt hørseltap

Spedbarn som ikke hører

Døvhets og alvorlig grad av hørselshemming hos nyfødte forekommer ved i overkant av én per tusen fødsler. Nye oppdagelser innen hørselsfysiologi og nyvinninger innen høreapparatteknologi og cochleaimplantat har lagt grunnlaget for at nyfødte kan undersøkes for hørselstap og dermed få tidlig behandling og habilitering. Nyfødthørselscreening blir gjort ved barselavdelinger og nyfødt-intensivavdelinger.

Forutsetningen for å innføre screening for en sykdom i en befolkning er at det finnes god behandling for sykdommen (1). Å lete etter sykdommer som ikke kan behandles, gir liten mening. Ytterligere krav for screeningundersøkelser er blant annet at tilstanden utgjør et betydelig helseproblem, at det finnes egnede undersøkelsesmetoder med høy sensitivitet og spesifisitet som er akseptert i befolkningen, at screeningen og behandlingen er kostnadseffektive og at det etableres som en fast ordning. Disse prinsippene ble nedfelt i 1968 og er stadig Verdens helseorganisasjons gjeldende retningslinjer. I dette nummer av Tidsskriftet redegjøres det for en undersøkelse av nedsatt hørsel hos nyfødte (2) som oppfyller kravene for screeningundersøkelser. Denne ble startet flere år før det forelå nasjonale retningslinjer for nyfødthørselscreening i 2006 (3).

Tidlig diagnostisering av døvhets og hørselshemming hos barn i Norge baseres på måling av otoakustiske emisjoner som uttrykk for fungerende ytre hårceller i cochlea (4). Videre er hjernestamme-responsaudiometri sammen med måling av stabile frekvensspesifikke auditive responser en forutsetning for å kunne finne en sannsynlig høreterskel, som er en betingelse for å kunne velge riktig habiliteringsmetode.

Nelson og medarbeidere, som står bak artikkelen, har i løpet av ti år gjort en del forbedringer av screeningmetoden (2). Spedbarn som ikke passerer screeningen, må gis særlig høy prioritet i den videre utredningen ved høresentralene, slik at habilitering kan komme i gang til anbefalt tid fra seks måneders alder. For å oppdage hørselstap som utvikler seg etter fødselen, har forfatterne demonstrert betydningen av å være stadig oppmerksom på språkutvikling sett i sammenheng med hørsel.

Innføring av nye vaksiner i det nasjonale vaksinasjonsprogrammet, spesielt vaksinasjon mot røde hunder, har ført til at intrauterine infeksjoner har avtatt som årsak til døvhets og hørselshemming. Bedre kontroll med miljøårsaker til nedsatt hørsel har ført til at den relative betydningen av arvelig hørselstap har økt. Utviklingen innen medisinsk genetikk gjør at det nå ofte er mulig å finne årsaken til tidlig døvhets og hørselshemming. Det føres omfattende register over gener og genloci som er knyttet til arvelig hørselstap (5). Over 140 gener er identifisert. Bærerfrekvens av slike gener er betydelig i befolkningen. Overvekt av autosomalt recessiv arvegang fører til at døvhets oftest opptrer helt uventet i familier, og de fleste døve og alvorlig tunghørte barna har hørende foreldre. Norsk portal for medisinsk-genetiske analyser (6) gir oversikt over genetiske analyser knyttet til døvhets som utføres i Norge.

Digitale høreapparater ble tatt i bruk for ca. 20 år siden og har gitt vesentlig bedre habilitering av spedbarn og småbarn med så stor resthørsel at de kan nyttiggjøre seg høreapparat. Utviklingen av cochleaimplantat skjedde samtidig som hørselsscreening ble mulig (7, 8). Forutsetningen for et godt resultat i utviklingen og bruk av implantatet var et nært samarbeid mellom kompetente miljøer innen

ørekirurgi, audiologi, nevrofysiologi, mikroelektronikk, pedagogikk og språkvitenskap. Dette ga nødvendig kunnskap for å utarbeide metoder for direkte elektrisk stimulering av nervus acusticus og de sentrale hørselsbanene. Hos døve barn ble det spesielt dokumentert hvor viktig tidlig eksponering for lyd via cochleaimplantat var for utvikling av god språkfunksjon. Rundt årtusenskiftet økte bruken av multikanal cochleaimplantat med opptil 25 frekvenskodede elektroder hos stadig yngre barn og med gode resultater. De fleste barn kan som følge av tidlig behandling og habilitering være elever i normal-skolen med nødvendig pedagogisk støtte.

Ved utgangen av 2013 hadde 576 barn under 18 år fått cochleaimplantat i Norge (K. Rasmussen, CI-enheten Rikshospitalet, personlig meddelelse). I perioden 2000–13 var antallet opererte barn relativt stabilt, med gjennomsnittlig 37 opererte pasienter per år. I 2000 ble ingen operert før de var to år, mens gjennomsnittsalderen i 2012 var ni måneder for barn oppdaget ved nyfødthørselscreening. Dette viser at tidlig diagnostisering i et vellykket screening-program har i løpet av en relativt kort periode gitt betydelig forbedring av habilitering av døve og alvorlig hørselshemmede barn. Ut fra tall fra sammenliknbare land dekker Rikshospitalet det estimerte behovet for antall cochleaimplantatoperasjoner til riktig tid for fullt ut å utnytte nevronal plastisitet og sensitive perioder i utviklingen av hørsel og språkfunksjon hos barn (9). Diagnostikk, utredning og start av habilitering må skje fortløpende. Det dreier seg om et beskjedent antall pasienter per år, og barn og foreldre bør tilbys optimal behandling.

Hans H. Elverland
hans.elverland@gmail.com

Hans H. Elverland (f. 1943) er spesialist i øre-nese-halssykdommer, pensjonert avdelingsoverlege og førsteamanuensis ved Øre-nese-halsavdelingen, Universitetssykehuset Nord-Norge. Han var medlem av Helse-direktoratets arbeidsgruppe for utarbeiding av retningslinjer for hørsels- og språkundøvelser i helsestasjons- og skolehelsetjenesten. Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

Litteratur

1. Wilson JMG, Jungner G. Principles and practice of screening for disease. http://whqlibdoc.who.int/php/WHO_PHP_34.pdf [5.11.2014].
2. Nelson S, Andersen R, Anderssen S-H. Hørselstap hos barn i Østfold 2000–09. Tidsskr Nor Legeforen 2015; 135: 132–6.
3. Nasjonal faglig retningslinje for undersøkelse av syn, hørsel og språk hos barn. Oslo: Helsedirektoratet, 2006. www.helsedirektoratet.no/publikasjoner/nasjonalt-faglig-retningslinje-for-undersokelse-av-syn-horsel-og-sprak-hos-barn-/Sider/default.aspx [5.11.2014].
4. Kemp DT. Stimulated acoustic emissions from within the human auditory system. J Acoust Soc Am 1978; 64: 1386–91.
5. Van Camp G, Smith RJH. Hereditary hearing loss homepage. <http://hereditaryhearingloss.org> [5.11.2014].
6. Norsk portal for medisinsk-genetiske analyser. www.genetikportal.no [5.11.2014].
7. O'Donoghue G. Cochlear implants – science, serendipity, and success. N Engl J Med 2013; 369: 1190–3.
8. Clark GM. The multi-channel cochlear implant: Multi-disciplinary development of electrical stimulation of the cochlea and the resulting clinical benefit. Hear Res 2014; e-publisert 24.8.2014.
9. Kral A, O'Donoghue GM. Profound deafness in childhood. N Engl J Med 2010; 363: 1438–50.



Engelsk oversettelse på www.tidsskriftet.no