

Vejledere

Professor Michael B. Petersen, MD, PhD

Department of Clinical Medicine, Aalborg University

Department of Clinical Genetics, Aalborg University Hospital

Professor Lone Sunde, MD, PhD

Department of Clinical Medicine, Aalborg University

Department of Clinical Genetics, Aalborg University Hospital

Associate Professor Charlotte Kvist Lautrup, MD, PhD

Department of Clinical Genetics, Aarhus University Hospital

Clinical Laboratory Geneticist Henrik Okkels, MSc, PhD

Section of Molecular Diagnostics, Aalborg University Hospital

Bedømmere

Professor Mads Sølvsten Sørensen, MD, PhD

Department of Head and Neck Surgery and Audiology, Rigshospitalet

Professor Massimo Zeviani, MD PhD

Department of Neuroscience, University of Padova

Professor Aase Handberg, MD PhD (chairman)

Department of Clinical Medicine, Aalborg University

Indbydelse til ph.d.-forsvar v. Allan Thomas Højland



Hereditary Hearing Loss - From Monogenic to Polygenic Inheritance

Fredag den 16. april 2021

kl. 15 online via Zoom.

Om ph.d.-afhandlingen

Høretab er det hyppigste sensoriske handicap i verden. 1-2 promille af nyfødte og cirka 50% af 80-90-årige er ramt af betydende høretab. Cirka 50-60% af hørenedsættelse med debut i barnealderen i I-lande skyldes genetiske faktorer. Høretab kan både være syndromisk og nonsyndromisk og kan være monogen, polygen/multifaktoriel eller skyldes miljøfaktorer.

Ph.d.-projektet består af 4 delstudier:

Studie I er et retrospektivt studie af 74 patienter med non-syndromisk hørenedsættelse, hvor 124 hørenedsættelsesgener er screenet, med henblik på at estimere det diagnostiske udbytte og beskrive spektret af involverede gener i nonsyndromisk hørenedsættelse i Danmark.

Studie II er et retrospektivt journalstudie af personer med svær døvblindhed for at undersøge om genetiske årsager til døvblindhed er underdiagnosticeret.

Studie III er et case-kontrollassociationsstudie for at undersøge om varianter i *ACAN*-genet påvirker risikoen for at udvikle otosclerose, der oftest er en polygen eller multifaktoriel sygdom.

Studie IV er et studie af en enkelt familie med otosclerose. Otosclerosen i denne familie nedarves autosomal recessivt. Med henblik på at påvise det første ansvarlige gen for otosclerose blev udvalgte familie-medlemmer exomsekventeret.

Indbydelse til ph.d.-forsvar

Klinisk Institut, Aalborg Universitet og Aalborg Universitetshospital har den glæde at invitere til ph.d.-forsvar ved læge Allan Thomas Højland, Klinisk Genetisk Afdeling, som forsvarer ph.d.-afhandlingen:

Hereditary Hearing Loss - From Monogenic to Polygenic Inheritance

Ph.d.-forsvaret finder sted

Fredag den 16. april 2021

kl. 15.00 online via Zoom.

Tilmelding skal ske til:

inst.klinisk.phd@dcm.aau.dk