

Tilmelding af Foredrag

Foredragets titel

Genetiske resultater ved Høretab - 1 år efter indførslen af nye audiopaneler i DK

Forfatter(e)

C.N. Lassen (1)

P. M. Tørring (2)

A.A. Jafari (1)

Afdeling/praksis

1) Afd. F, Øre-næse-halskirurgisk afd. og Høreklubben, OUH,

2) Klinisk Genetisk afd., OUH, P.M. Tørring

Uddannelsesniveau

Kursist

Introduktion

Høretab hos børn skyldes i 50% af tilfældene genetik. I Danmark har vi tidligere tilbudt børn med nyopdaget høretab udredning for 3 gener (Pendred syndrom og GJB2/GJB6), og i udvalgte tilfælde genetisk udredning.

Fra 1.12.22 blev der indført et nyt tilbud til patienter med mistanke om genetiske høretab med udredning enten med non-syndromalt eller syndromalt audiopanel igennem National Genom Center (NGC).

Dette retrospektive kohortestudies formål er at belyse de genetiske fund efter indførelse af de nye audiopaneler.

Materiale/metode

Alle patienter, som blev udredt med audiopaneler igennem NGC på OUH fra 1.12.22 til 21.12. 23 (henvist fra Høreklubben eller Klinisk Genetisk afdeling) blev inkluderet i projektet.

Patienten blev ekskluderet, hvis der fandtes en anden sikker forklaring på høretabet.

De genetiske fund blev opgjort og blev sammenholdt med en række parametre: alder, køn, risikofaktorer for høretab, type og sværhedsgrad af høretab samt billeddiagnostiske fund.

Resultater

Resultaterne er aktuelt ved at blive opgjort og vil foreligge ved DSOHH's årsmøde.

De foreløbige resultater tyder på, at der ca. findes genetisk årsag hos 50 % af patienterne, som henvises til udredning i de nye audiopaneler.

Diskussion

Opgørelsen vil sætte fokus på de genetiske fund, som vi ikke plejer at teste for, særlig om patienter med klinisk betydende syndromer diagnosticeres tidligere, så patienten kan henvises til andre relevante specialer.

Derudover er det interessant at se, hvor mange fund der gøres af usikker betydning og om nogle af disse fund i fremtiden vil blive mere kendte som årsag til nedsat hørelse, når vi tester bredere.

Unavngivet

- Ønsker kun præsentation af poster

Forfatters fulde navn

Christina Nygaard Lassen

Forfatters email

christinanygaard@hotmail.com