

Aandachtspunten in de counseling van het WES pakket:

Slechthorendheid (Doofheid)

- Voor een geïsoleerde patiënt met een congenitale /juvenile vorm van slechthorendheid is gericht onderzoek van de GJB2/6 genen (de meest voorkomende vormen van recessieve slechthorendheid) niet meer nodig. De dekking in de huidige exoomdata is volledig.
- Het WES pakket Slechthorendheid bestaat uit ruim 200 genen
- Circa 40 genen zijn betrokken bij syndromale vormen van slechthorendheid of doofheid, waarbij er een kans bestaat op andere gezondheidsproblemen. Benoem onder andere:
 - Usher syndroom: combinatie van congenitale doofheid of slechthorendheid en progressieve slechtziendheid (retinitis pigmentosa). Usher syndroom wordt veroorzaakt door mutaties in verschillende genen, onder meer *USH2A*, *CDH23*, *MYO7A*, *USH1C*, *PCDH15*, *USH1G* of *CIB2*.
 - Let op, mutaties in een aantal van deze genen kunnen ook leiden tot een niet-syndromale vorm van gehoorverlies. De genotype-fenotype correlatie is niet altijd duidelijk en kan leiden tot onduidelijke uitkomsten, vooral bij jonge kinderen.
 - Schildklierklachten: *SLC26A4*
 - Nieraandoeningen: onder meer *BOR*, *SIX1*, renale tubulaire acidose genen *ATP6VOA4* en *ATP6V1B1*
 - Huidaandoeningen: onder meer *GJB2* in dominante vorm (niet in recessieve vorm!)
 - Vruchtbaarheidsproblemen: *CATSPER2* (niet in pakket, maar vaak gedeleteerd in combinatie met *STRC*, een homozygote deletie van *STRC* & *CATSPER2* leidt tot slechthorendheid en fertiliteitsproblemen bij mannen), *LARS2* (fertiliteitsproblemen bij vrouwen).
- Pick-up rate ca. 30-35%; bij congenitale doofheid ca.: 50-60%. Dit geldt voor bilateraal (al dan niet asymmetrisch) gehoorverlies.
- Momenteel (mei 2020) levert WES bij unilateraal gehoorverlies in de regel niets op en wordt dan ook niet geadviseerd. Overweeg om dan beeldvorming/CMV-diagnostiek te laten verrichten via de KNO-arts.
- Voor aanvullende informatie omtrent enkele genen en syndromen, protocollen, CMV-virus, beeldvorming, beknopte informatie omtrent audiologie en betrokken mensen bij klinische genetica en KNO wordt verwezen naar de SOP otogenetica.