

Factsheet Hearing & Genes 2020

Over Hearing & Genes

Hearing & Genes (H&G) is een door het Ministerie van VWS erkend expertisecentrum op het gebied van diagnostiek (en behandeling) van erfelijke slechthorendheid en Usher syndroom en is een samenwerking van de afdelingen KNO en Genetica (Radboudumc). Daarnaast is het één van de speerpunten van het Amalia kinderziekenhuis en onderdeel van ERN CRANIO (Europees Referentie Netwerk voor zeldzame aandoeningen).

Wekelijks zijn er otogenetische spreekuren en eens per 2 weken vindt ook een multidisciplinair otogenetisch spreekuur plaats voor etiologische diagnostiek van (erfelijk) gehoorverlies. Elke maand vindt multidisciplinair overleg plaats in de otogenetische werkgroep waarbij uitslagen, casuïstiek, beleid en research besproken worden. Patiënten met Usher syndroom worden met Oogheelkunde zoveel mogelijk op 1 dag geconsulteerd. Eén keer per 3 maanden vindt een Usher-werkgroep plaats waarin voortgang van research en zorg met de afdeling Oogheelkunde wordt besproken.

In de Moleculair Otogenetische en Moleculaire Therapie onderzoeksgroepen wordt gezocht naar nieuwe doofheidsgenen en de bijbehorende functie in het binnenoor. Daarnaast worden genetische therapieën ontwikkeld voor erfelijke slechthorendheid en Usher syndroom, waarbij onder andere gebruik gemaakt wordt van de zebavis als diermodel. Gecombineerd met klinisch en audiologisch onderzoek worden genotype-fenotype correlaties opgesteld.

H&G opereert daarnaast ook landelijk in het door hen opgerichte DOOFNL consortium waarin alle academische KNO en Genetica afdelingen participeren. Daarnaast wordt ook intensief met patiënten van de stichtingen Ushersyndroom, De Negende Van en de nieuwe patiëntenvereniging DFNA21 Nederland samengewerkt.

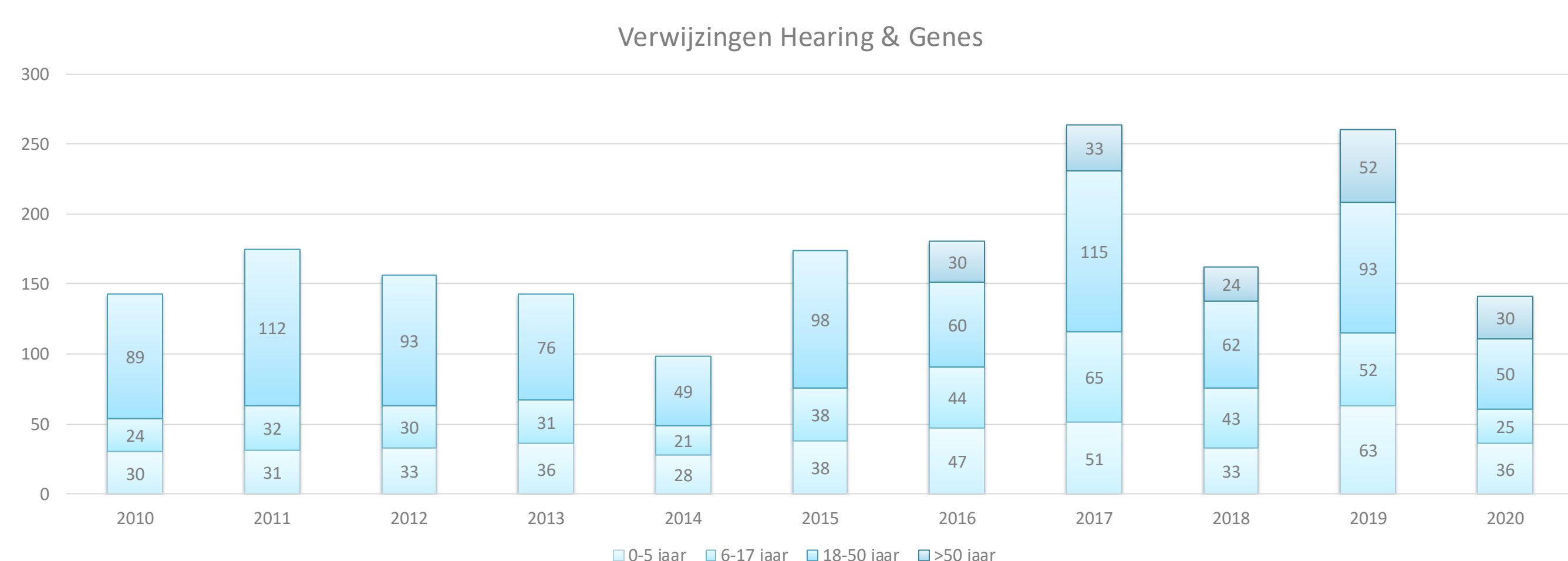
Realisaties in 2020

1. Het zorgpad voor (etiologische) diagnostiek van gehoorverlies is in 2020 in EPIC verder uitgebouwd.
2. Vanaf oktober 2020 is Lonneke Haer-Wigman als laboratorium-specialist klinische genetica toegetreden tot Hearing & Genes.
3. In 2020 zijn Hedwig Velde als promovendus op het DOOFNL-3 project en Merel Stermerdink op het USH2c therapie project gestart.
4. Ferry Kersten is in april 2020 gestart als postdoc op het ProQR project.
5. In 2020 is in juli de eerste intratympanale injectie gezet van de fase 1 clinical trial bij normaalhorende vrijwilligers van de Audiocure trial (AC102). ENT Clinical is als CRO betrokken bij deze samenwerking en het contact met hen is geïntensiveerd in 2020.
6. Samen met de Stichting DFNA21 werd de 1^e DFNA21 patiëntendag gehouden, online.

Patiëntenzorg in 2020

In 2020 zijn 141 nieuwe patiënten gezien binnen H&G. Dit aantal is evident afgenomen ten opzichte van 2019. Hierin is duidelijk een effect te zien van COVID19 en het feit dat vanaf augustus 2020 Jeroen Smits gestopt is met zijn klinische werkzaamheden. Opvallend is dat deze afname evenredig verdeeld is over de leeftijdscategorieën.

Verwezen patiënten, ingedeeld naar leeftijd, 2010-2020:



Wetenschappelijk onderzoek in 2020

Aantal publicaties in 2020: **6 (zie achterzijde)**

Gemiddelde impact factor: 6,299 (min.- max.: 2.243 – 10.435)*

* Gebaseerd op 5-year impact factor

	2015	2016	2017	2018	2019	2020
Aantal	10	14	9	14	8	6
Gemiddelde Impact factor	6.9	3.929	3.944	4.301	5.875	6,29

Patenten

- Het Minigenen patent voor Usher syndroom is de nationale fase ingegaan
- Het DFNA9 AON patent is het prioriteitsjaar voorbij en is op 29 oktober daadwerkelijk gefiled onder nummer PCT/EP2020/080429

In 2020 verkregen subsidies

- Development of a splice-modulation therapy for USH2A exon53 mutations *Subsidiegevers*: Frans van Seumeren Holding (van Wijk, Vrieze, Pennings). **€660.000**
- “GET READY” EJP-RD *Subsidiegevers*: NWO, ZonMW. (van Wijk). **€250.000**
- Recognition and understanding of sleeping problems associated with retinitis pigmentosa. *Subsidiegevers*: Stichting Beheer Het Schild, LSBS, ANVVB, Stichting Ushersyndroom (van Wijk, de Vrieze). **€160.000**
- DOOFNL-3 otogenetics project. *Subsidiegever*: Heinsius Houbolt fonds (Kremer, Pennings) **€150.000**
- CASH studie. *Subsidiegever*: stichting Klavertje 2 (Pennings, van Wijk) **€30.000**
- Genetic hearing loss influences outcomes of cochlear implantation. *Subsidiegever*: Cochlear (IIR, Pennings, Lanting, Kremer, Huinck, Mylanus). **€282.000**

- **Totaal bedrag in 2020 toegekende subsidies: €1.532.000**

Impact COVID-19 op Hearing & Genes

In 2020 heeft COVID-19 flink huis gehouden. Ook voor Hearing & Genes is er veel impact geweest, dit geldt voor alle onderdelen binnen het expertisecentrum.

- De CRUSH studie werd gestopt, inmiddels hebben nagenoeg alle deelnemers hun tweede bezoek gehad en is middels een protocolaanpassing een nieuwe planning voor het derde bezoek geïnitieerd.
- In de research laboratoria is veel onderzoek gestaakt en mochten alleen de hoogst noodzakelijke onderzoeken doorgang vinden.
- Veel patiënten zijn in plaats van fysiek via een telefonisch of video-consult gecontacteerd.
- Het aantal patiënten dat verwezen is, lijkt ook minder te zijn dan afgelopen jaren. Dit kan ook komen doordat Jeroen Smits sinds de zomer van 2020 gestopt is met zijn klinische otogenetische werkzaamheden.



Otogenetische DNA-diagnostiek in 2020

	Familiaire mutatie		Genspecifiek ¹		WES genpanel ^{2,3}	
	Intern	Extern	Intern	Extern	Intern	Extern
Aantal adviesvragers	65	119	84	134	117	234
Aantal onderzoeken	81	146	86	143	117	234
Aantal opgelost/aangedaan (% opgeloste adviesvragers)	18 (28%)	32 (27%)	6 (7%)	20 (15%)	28 (24%)	74 (32%)
Aantal dragers (% dragers)	9 (14%)	41 (34%)	9 (11%)	12 (9%)	6 (5%)	9 (4%)
Aantal niet opgelost (% niet opgeloste adviesvragers)	30 (46%)	37 (31%)	67 (80%)	98 (73%)	62 (53%)	109 (47%)
Aantal onduidelijke uitslag, mogelijk opgelost ⁴ (% mogelijk opgeloste adviesvragers)	8 (12%)	9 (8%)	2 (2%)	4 (3%)	21 (18%)	42 (18%)
Totaal opgelost (zeker opgelost + mogelijk opgelost) (totaal % opgeloste adviesvragers)	26 (40%)	41 (34%)	8 (10%)	24 (18%)	49 (42%)	116 (50%)

¹ het testen van een specifiek gen

² alleen indexpatiënten

³ exoom sequencing met analyse van >200 genen betrokken bij erfelijke slechthorendheid.

⁴ bevat variant met onduidelijke pathogeniciteit, waarvoor segregatie-analyse is geïndiceerd.

Bijlage Factsheet Hearing & Genes 2020

Wetenschappelijke publicaties

[illegible]