

# Audiometrie bij USHER2A patiënten

**J. Leijendeckers, R. Pennings, A. Bosman**  
**KNO / Audiologisch Centrum**  
**UMC St. Radboud, Nijmegen**  
**[j.leijendeckers@kno.umcn.nl](mailto:j.leijendeckers@kno.umcn.nl)**

## Achtergrond

### Onderzoek door R. Pennings naar gehoor en spraakverstaan bij USHER2A patiënten (Otology & Neurotology 2003)

- Conclusie: Beter spraakverstaan dan verwacht zou mogen worden op basis van audiometrische drempels.
- *‘Speech recognition scores for these patients were virtually normal up until the fourth decade of life and continued to be relatively good at a more advanced age in the face of the level of impairment developed’.*

# Inhoud

- Onderzoek USHER2A door R. Pennings
  - ARTA's
  - Maximum spraakverstaan
  - Vergelijking met DFNA2, DFNA5 en DFNA9
    - Onset age, Deterioration rate
    - Onset level, Deterioration gradient
- Vervolgonderzoek
  - Toon- en spraakaudiometrie
  - Luidheidsschaling
  - Psychofysica
    - Frequentiediscriminatie (Difference Limen Frequency)
    - Frequentieresolutie (Psychophysical Tuning Curve)
    - Temporele resolutie (Gap Detection)

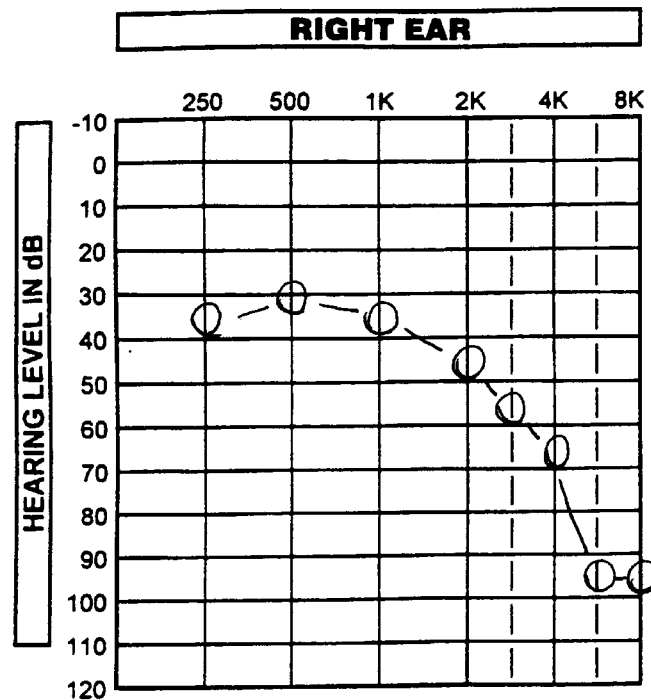
# Data R. Pennings

## *Patiënten*

- 36 USH2a patiënten (uit 21 Nederlandse families), allen geïdentificeerd door minstens één mutatie in *USH2A*

## *Methoden*

1. Toonaudiometrie
2. Spraakaudiometrie

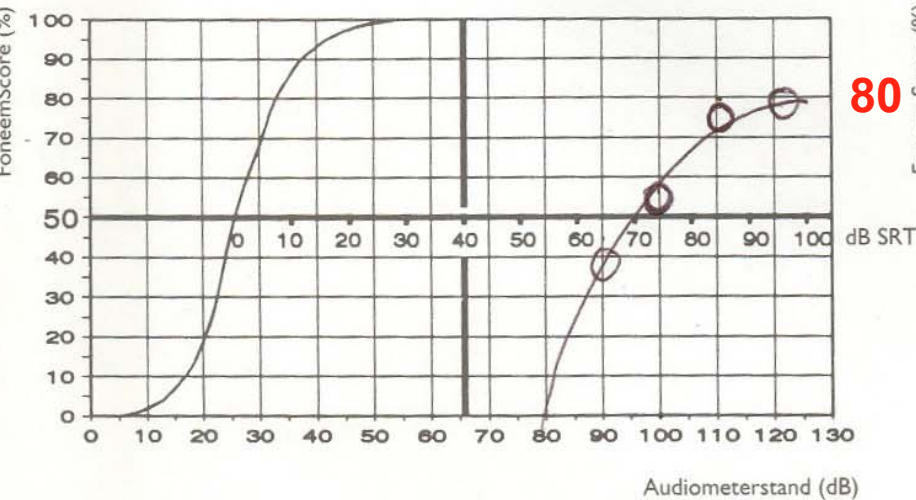


# Spraakaudiometrie

- Spraakverstaansscore = maximum phoneme recognition score (%)

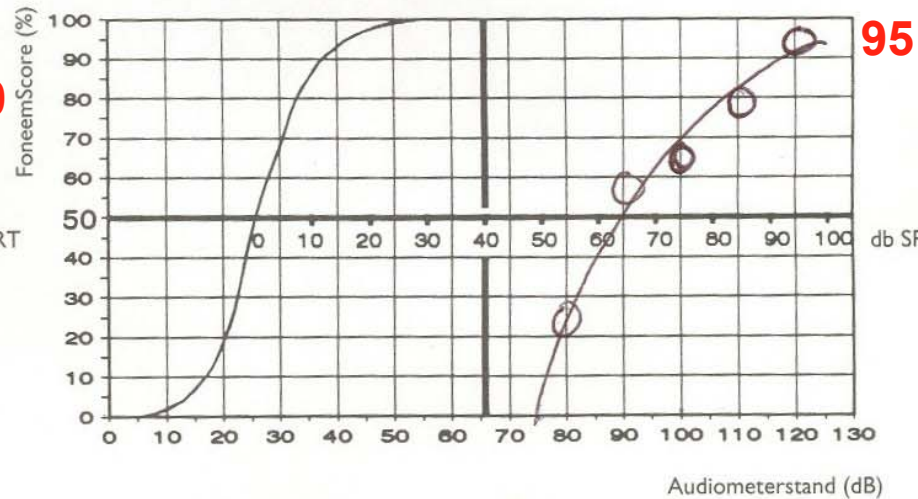
Spraakaudiogram

RECHTS



80

LINKS

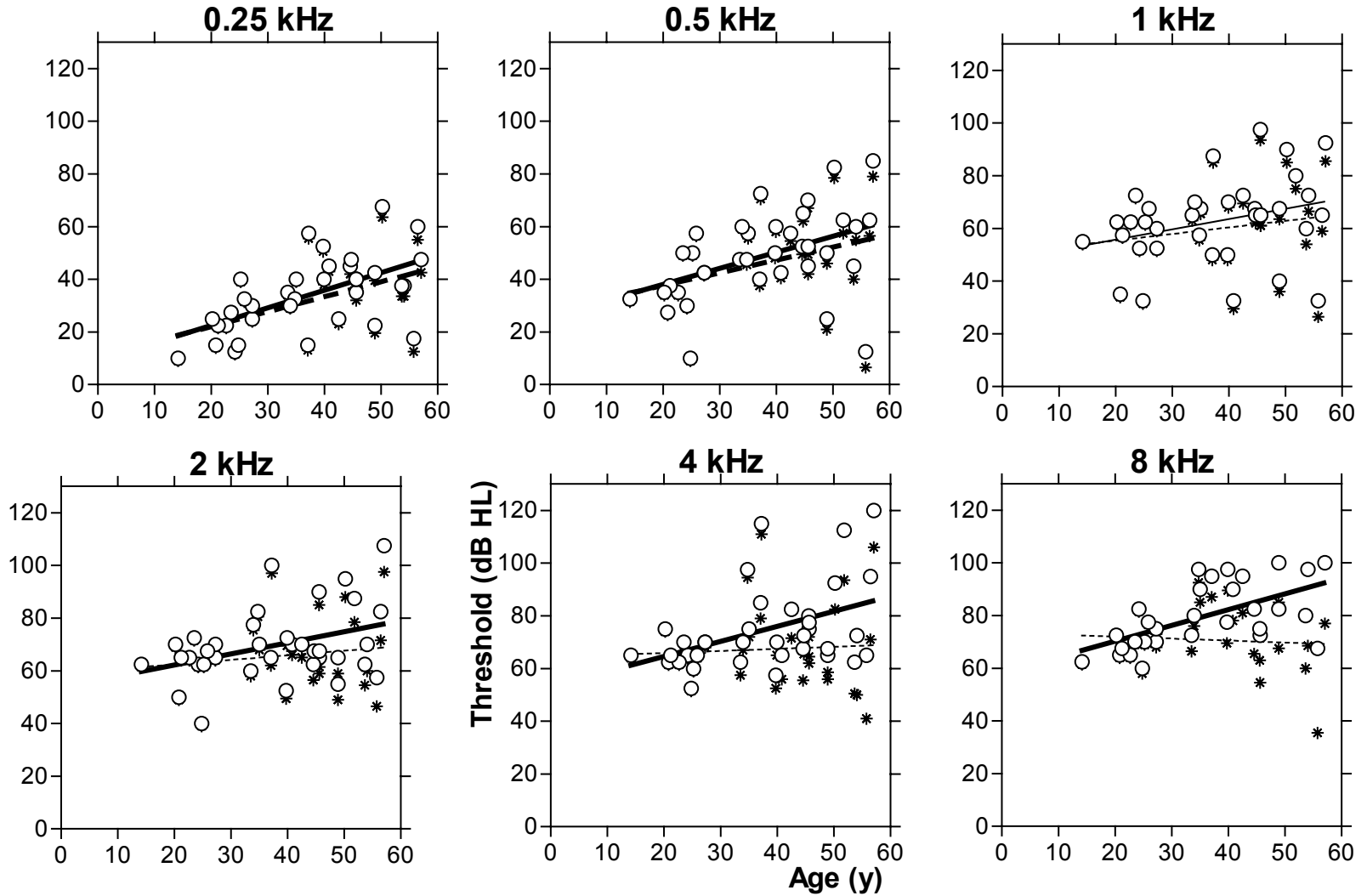


95

## ***1. Analyse van het toonaudiogram***

- Elke patiënt: laatstgemaakte toonaudiogram
- Lineaire regressie (progressie van het gehoorverlies)
- Correctie voor ouderdomslechthorendheid (ISO 7029)

# Data R. Pennings



### ***Resultaten***

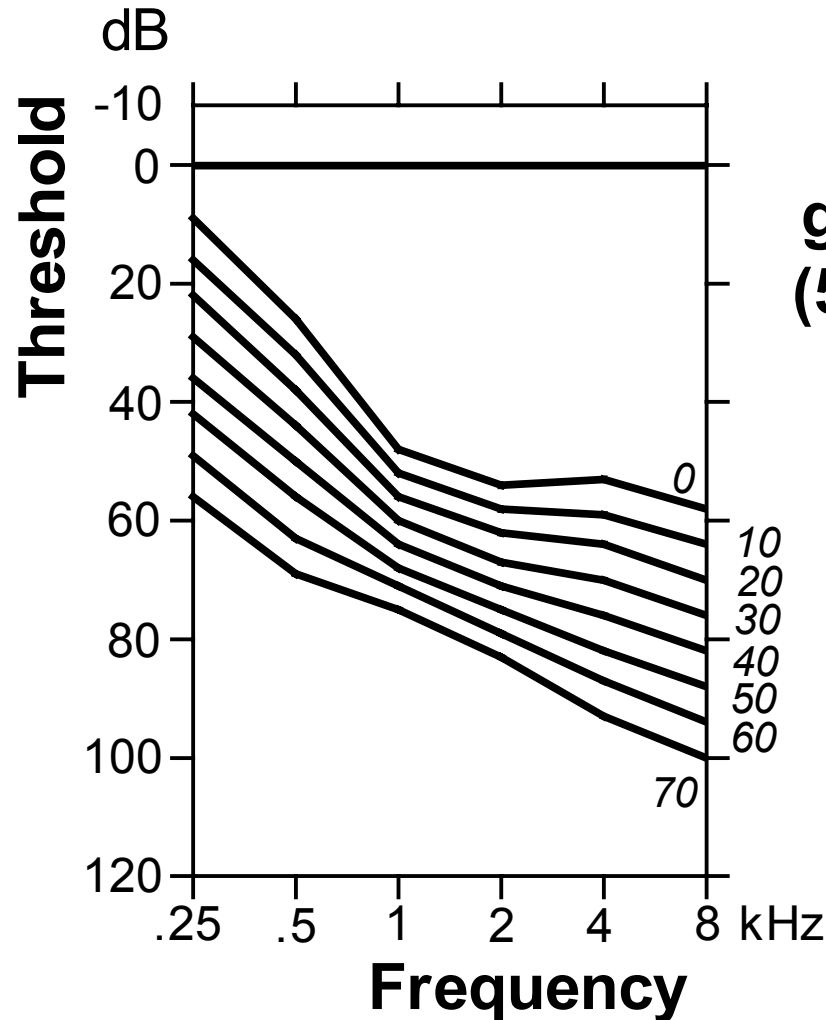
- De hoge frequenties zijn meer aangedaan dan de lage frequenties (-9 dB per octaaf)
- In vijf van de zes frequenties progressie van het gehoorverlies
- Correctie voor ouderdomsslechthorendheid: progressie in de lage frequenties (250 and 500 Hz) blijft aanwezig
- Geen verschil tussen verschillende *USH2A* mutaties (klein patiëntenaantal)



Data R. Pennings

# ARTA

(Age-Related  
Typical  
Audiograms)

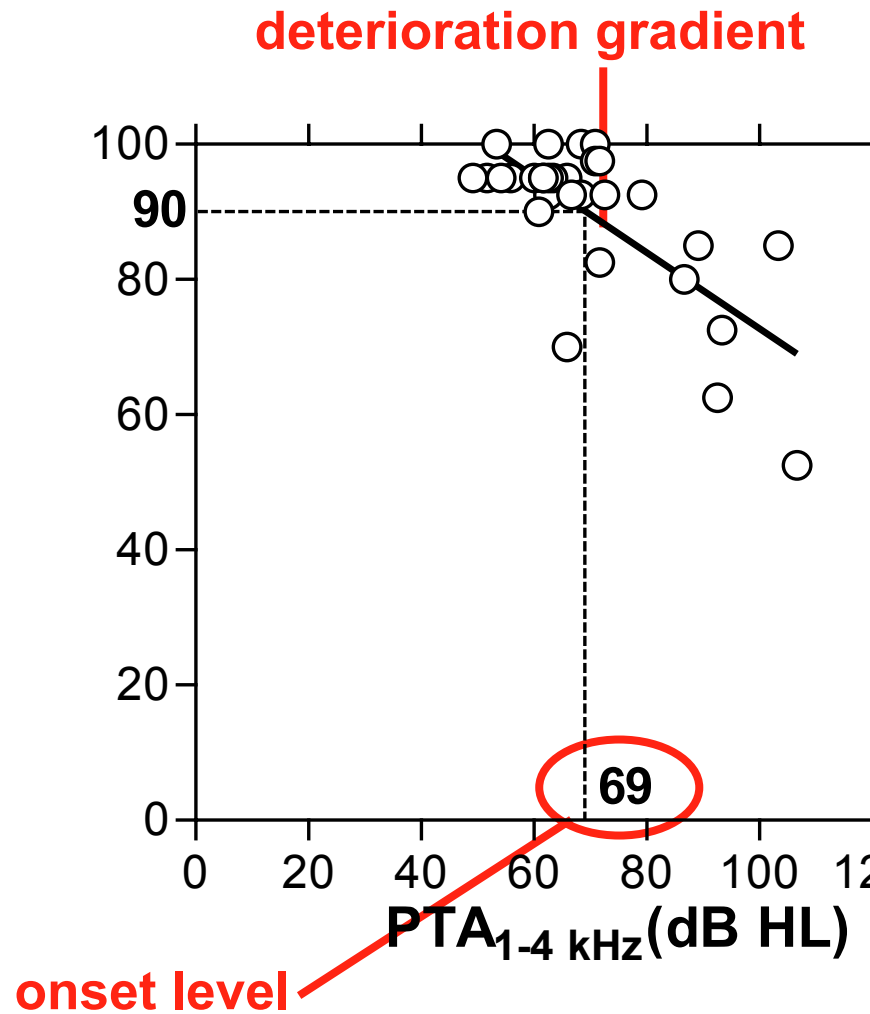
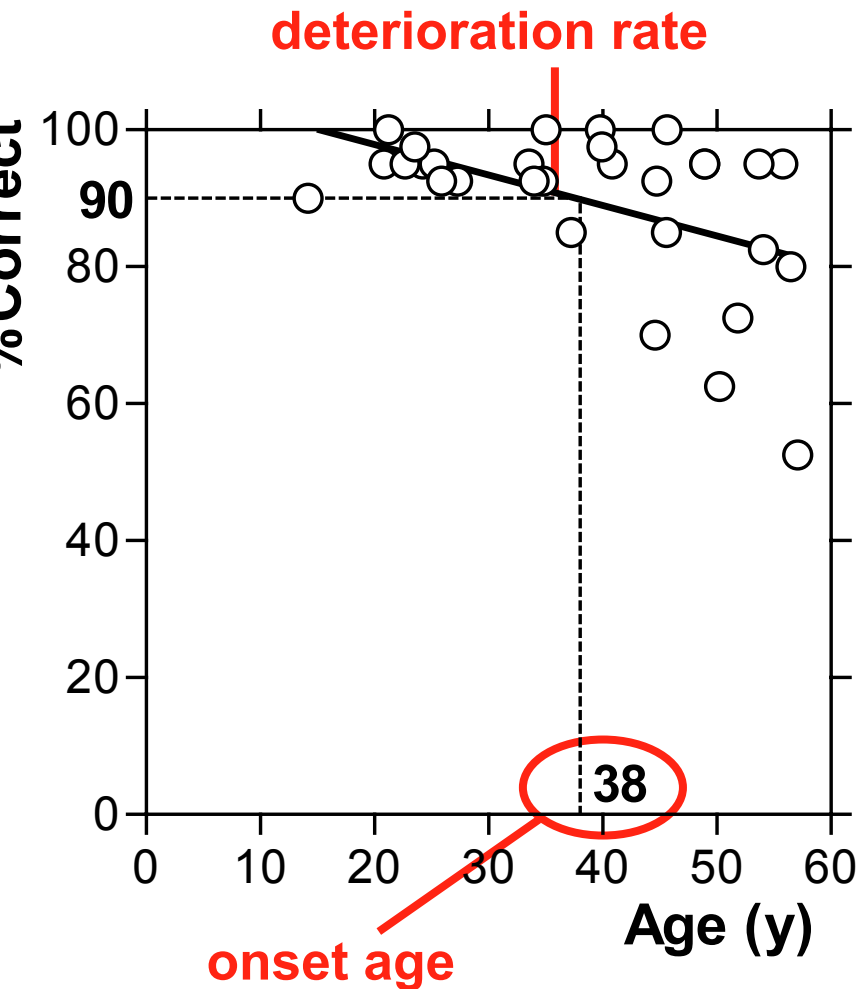


**Progressief  
gehoorverlies  
(5 dB / 10 jaar)**

### ***2. Analyse van het Spraakaudiogram***

- Elke patiënt: laatstgemaakte spraakaudiogram, maximale spraakscore
- Lineaire regressie
- Performance-Age plot: maximaal spraakverstaan versus leeftijd
  - Onset Age (90%, per definitie)
  - Deterioration rate (% / year)
- Performance-impairment plot: maximaal spraakverstaan versus PTA(1,2,4 kHz)
  - Onset Level (90%, per definitie)
  - Deterioration gradient (% / dB HL)

# Data R. Pennings



## Data R. Pennings

### *Resultaten*

- Spraakverstaan blijft opmerkelijk intact
- Bij  $PTA_{(1,2,4 \text{ kHz})} = 69 \text{ dB HL}$  nog 90% spraakverstaan

### *Ter illustratie*

- USH2a patiënten zijn, ondanks de grote verliezen in sommige gevallen, nog steeds in staat om zonder problemen te telefoneren

## Data R. Pennings

### Speech recognition scores related to

	Age		PTA <sub>1,2,4</sub> kHz	
	Onset age (year)	Deterioration rate (%/year)	Onset level (dB HL)	Deterioration gradient (%/dB HL)
<b>USH2a</b>	<b>38</b>	<b>0.4</b>	<b>69</b>	<b>0.6</b>
Presbycusis	74	3.5	48	1.0
Wolfram syndr	21	4.0	78	1.4
<b>DFNA2</b>	<b>34</b>	<b>0.3</b>	<b>65</b>	<b>0.5</b>
DFNA5	16	0.7	41	0.4
<b>DFNA6/14</b>	<b>28</b>	<b>0.5</b>	<b>51</b>	<b>0.45</b>
DFNA9	43	1.8	45	1.2
DFNA10	43	1.8	53	1.4
DFNA11	36	0.9	51	0.8

# Data R. Pennings

## ***Conclusie – USH2a***

- USH2A vertoont progressie in gehoorverlies
- Progressie in de lage frequenties is groter dan bij ouderdomslechthorendheid
- Spraakverstaan blijft opmerkelijk intact, tot op hoge leeftijd
- Geen verschil in klinische manifestaties bij verschillende mutaties

## ***Vervolg***

- ARTA profielen van USH2A en DFNA2 vertonen gelijkenis
- DFNA6/14 wordt gekenmerkt door lage tonen gehoorverlies

(DFNA2, DFNA6/14, DFNA8/12 etc.: “binnenoor geleidingsverliezen”)

## Vervolg: Audiometrie en Psychofysica bij USH2A patiënten

### *Onderzoeksvraag*

- Kenmerkt USH2A zich als een binnenoor geleidingsverlies?

### *Patiënten*

- Kleine groep (n=12), geselecteerde patiënten

### *Methoden*

- Toon- en spraakaudiometrie
- Luidheidsschaling
- Psychofysica
  - Frequentiediscriminatie (Difference Limen Frequency)
  - Frequentieresolutie (Psychophysical Tuning Curve)
  - Temporele resolutie (Gap Detection)

## Vervolg: Audiometrie en Psychofysica bij USH2A patiënten

### *Analyse*

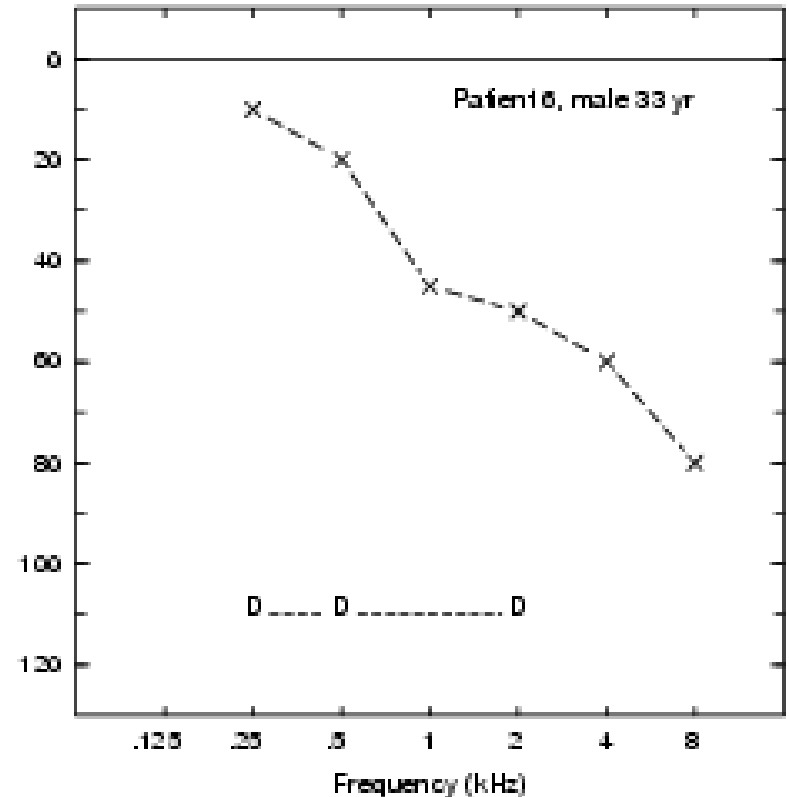
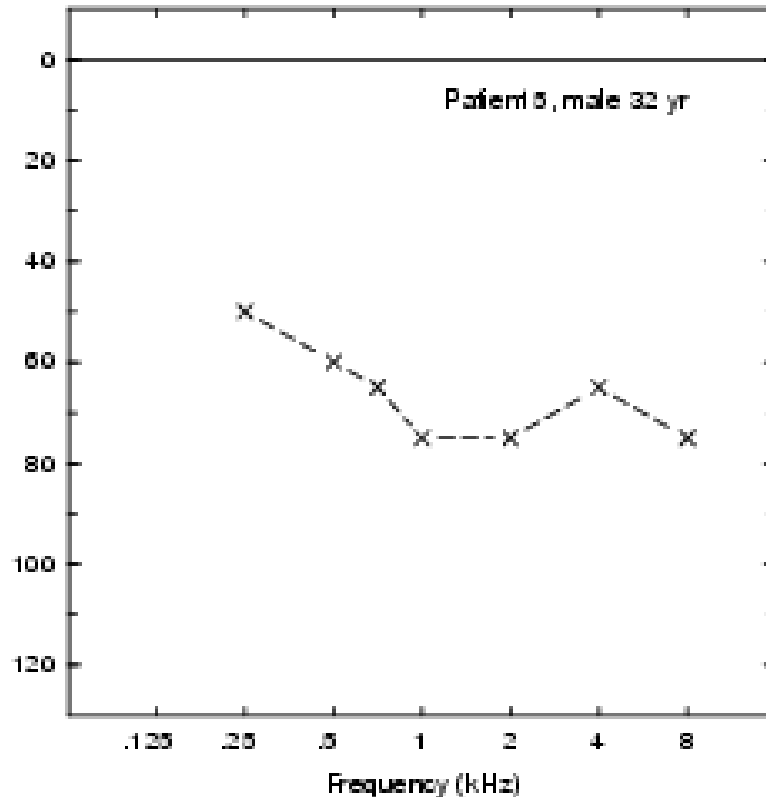
Vergelijking met resultaten uit de literatuur:

- Psychofysische data gemeten bij DFNA13 patiënten (binnenoor geleidingsverliezen) (De Leenheer et al. Ann. Otol. Rhinol. Laryngol. 2004)
- Psychofysische data gemeten bij normaalhorenden
- Psychofysische data gemeten bij patiënten met perceptieve verliezen



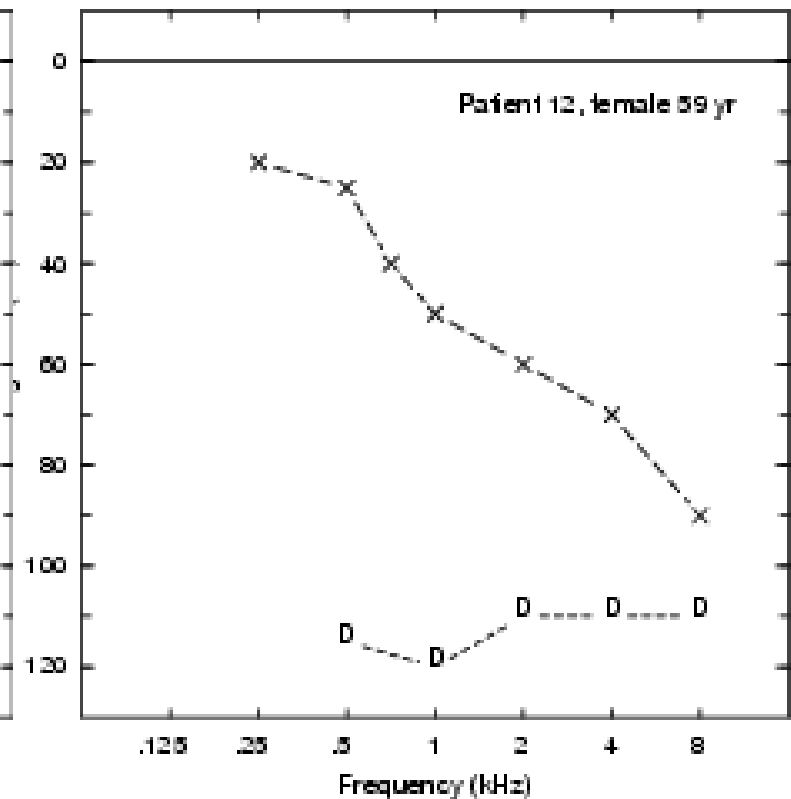
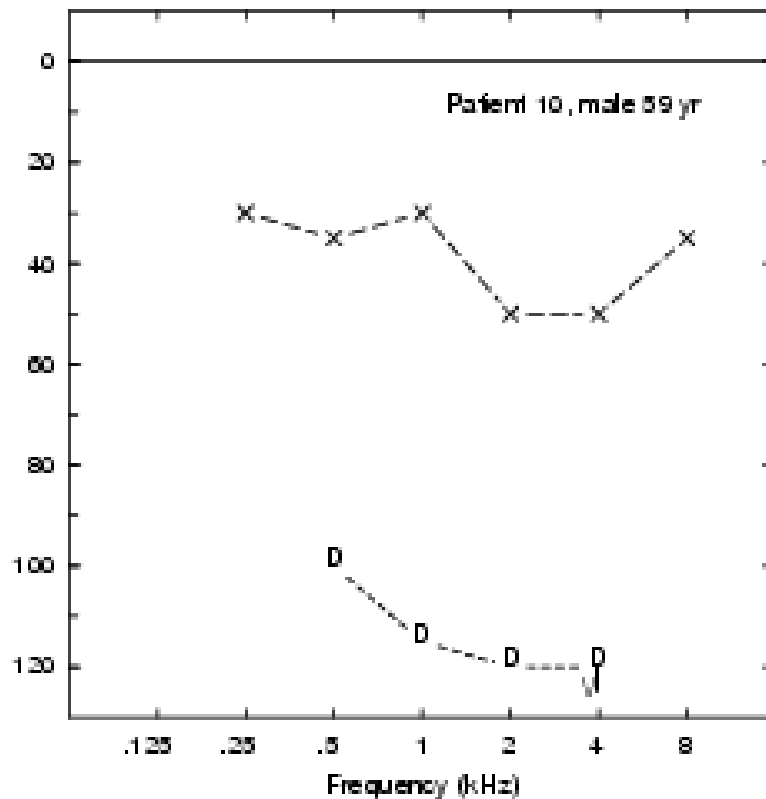
# Toonaudiometrie: aanzienlijke verschillen tussen patiënten

## *Audiometrische drempels, 32/33 jaar, USH2A*



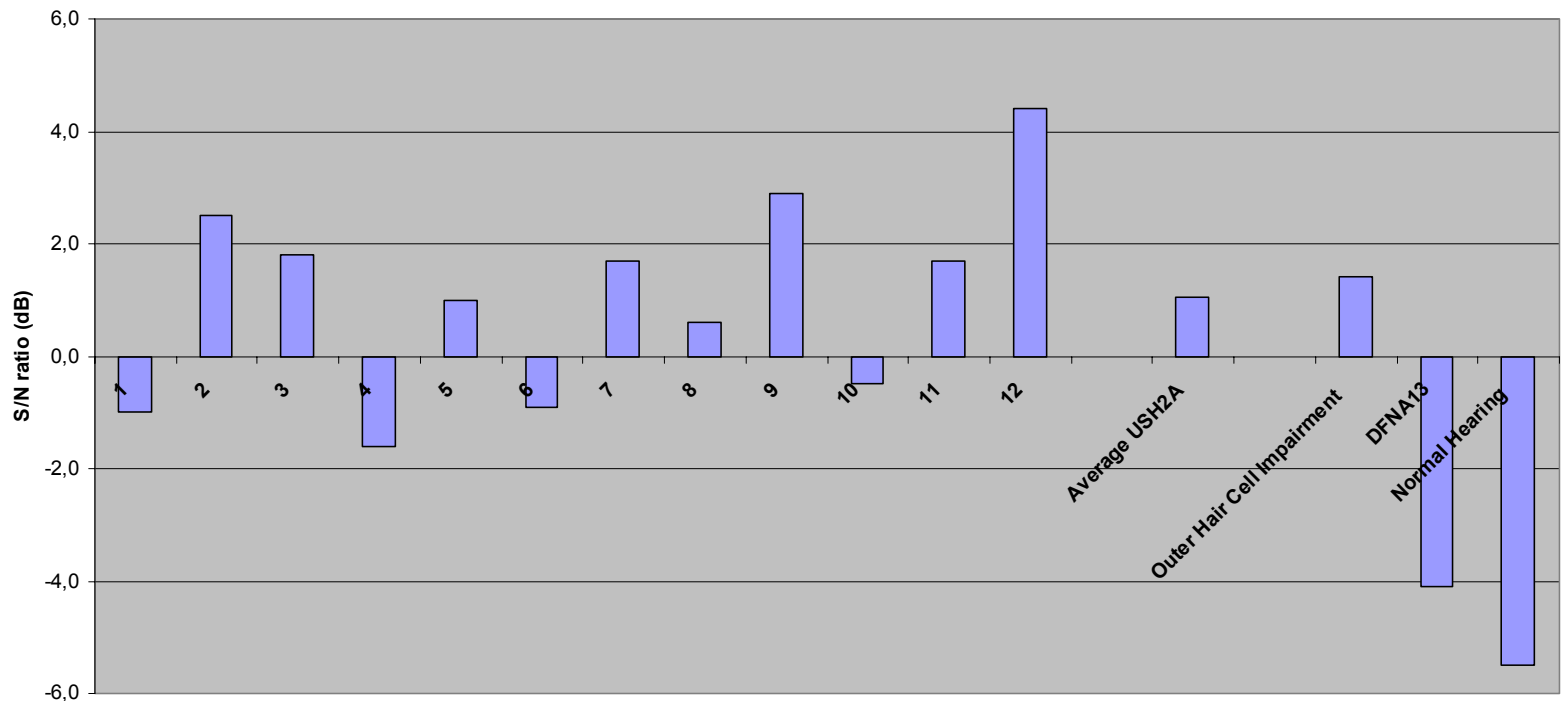
# Toonaudiometrie: aanzienlijke verschillen tussen patiënten

## *Audiometrische drempels, 59 jaar, USH2A*



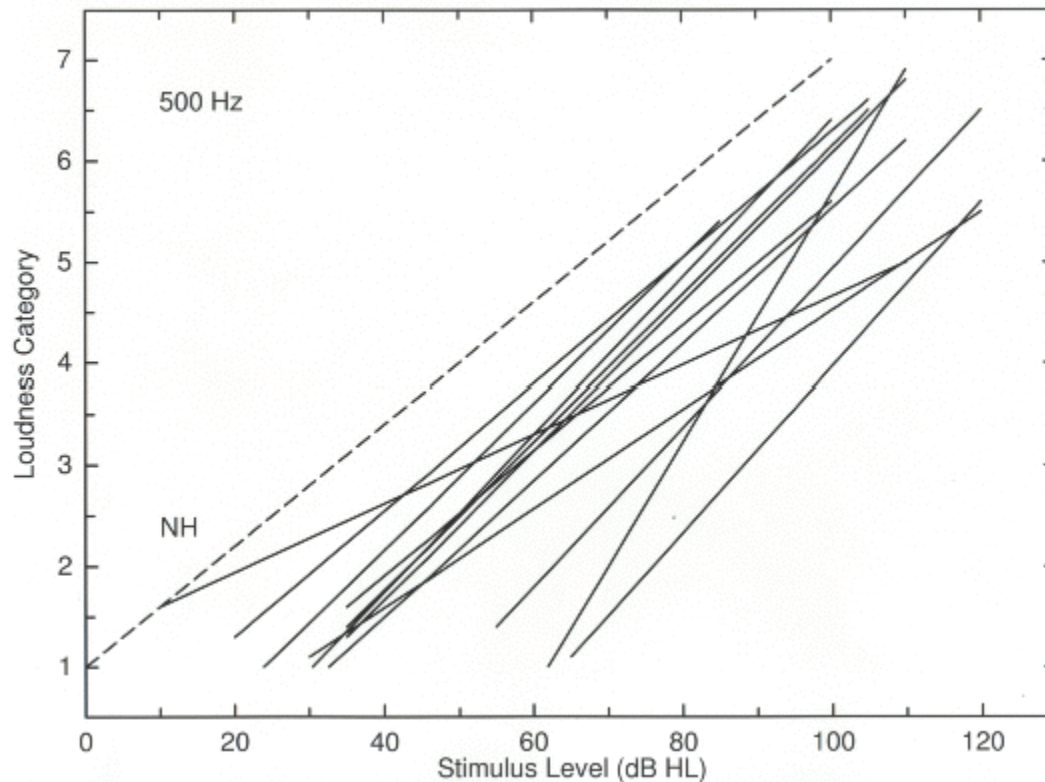
# Spraakaudiometrie

- ***NVA-woorden in stilte: maximumscore 90-100%***
- ***Spraak-in-ruis (zinnen):***



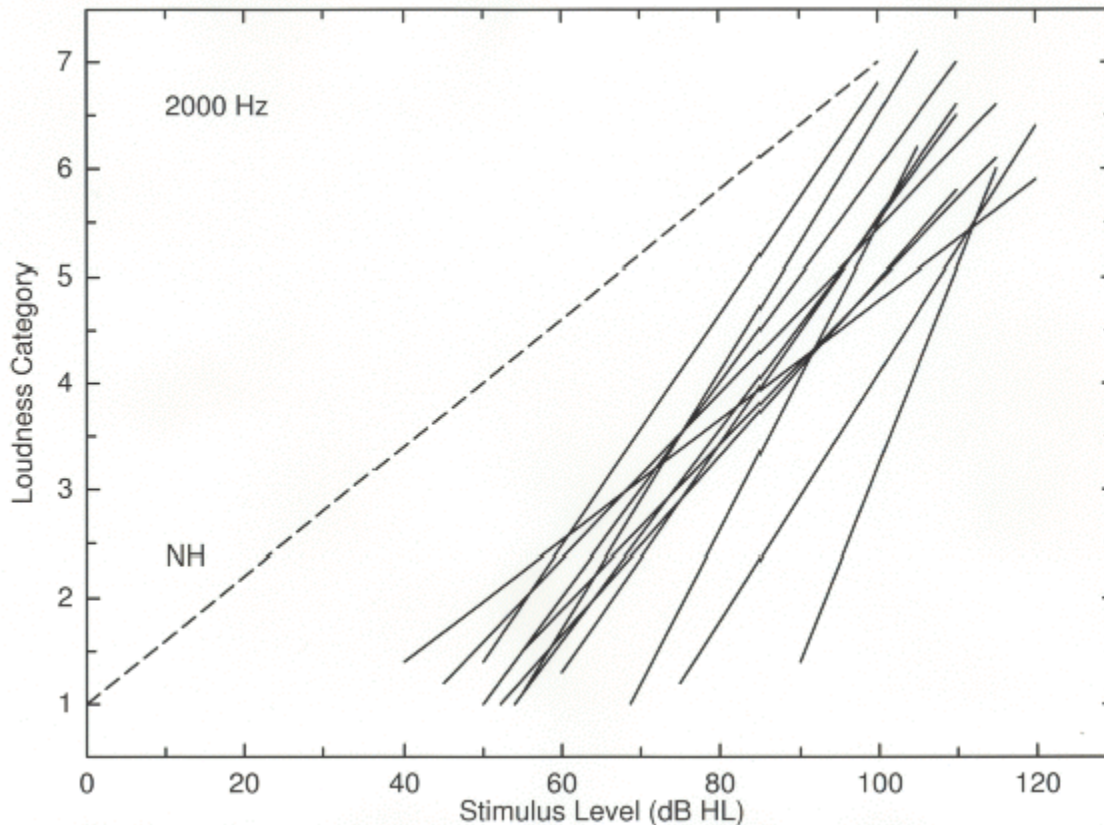
## Luidheidsschaling 500 Hz

- ***Verschuiving parallel, passend bij geleidingsverlies***
- ***Conform DFNA13***



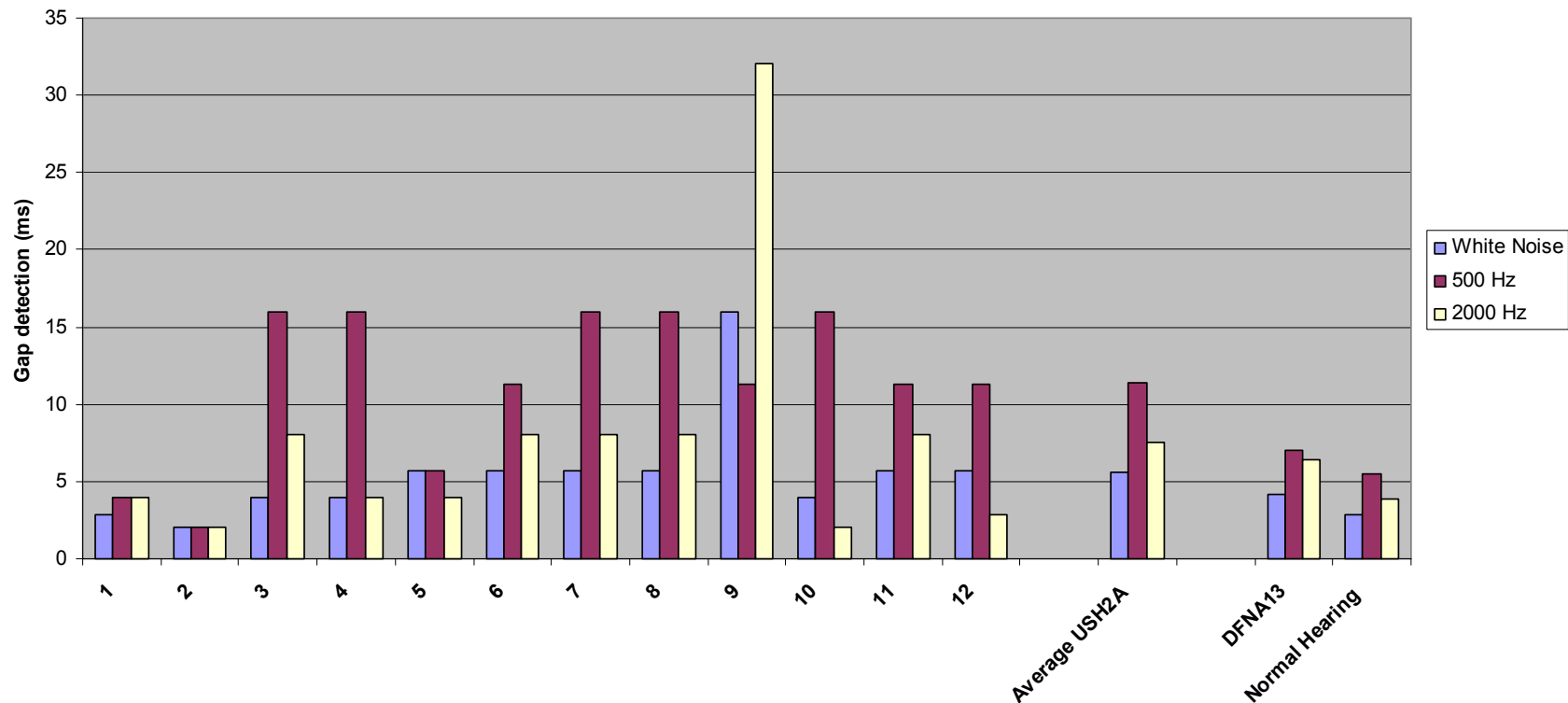
## Luidheidsschaling 2000 Hz

- ***Recruitment, passend bij perceptief verlies***
- ***Afwijkend van patroon bij DFNA13***



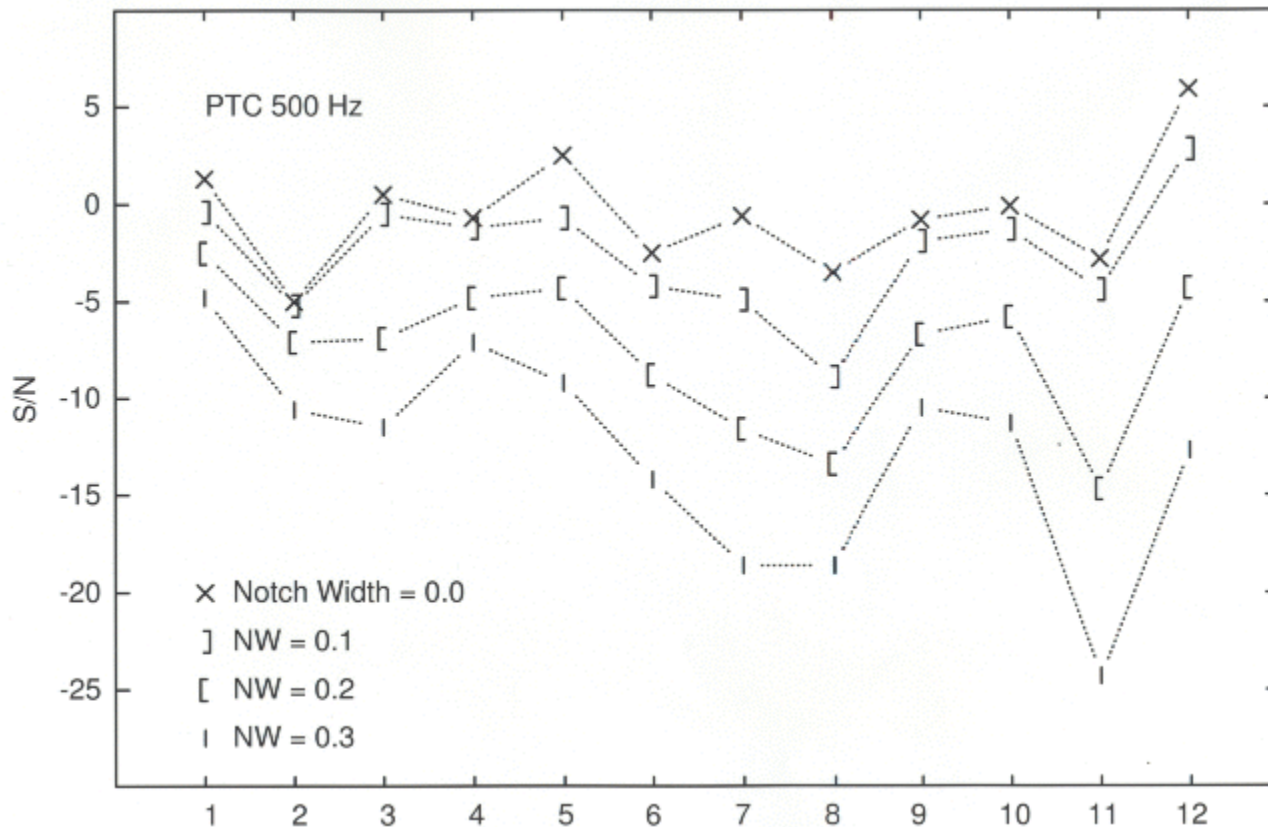
# Gap detection

- *Detecteren van een “gap” tussen twee stimuli*
- *Resultaten minder goed dan bij DFNA13*



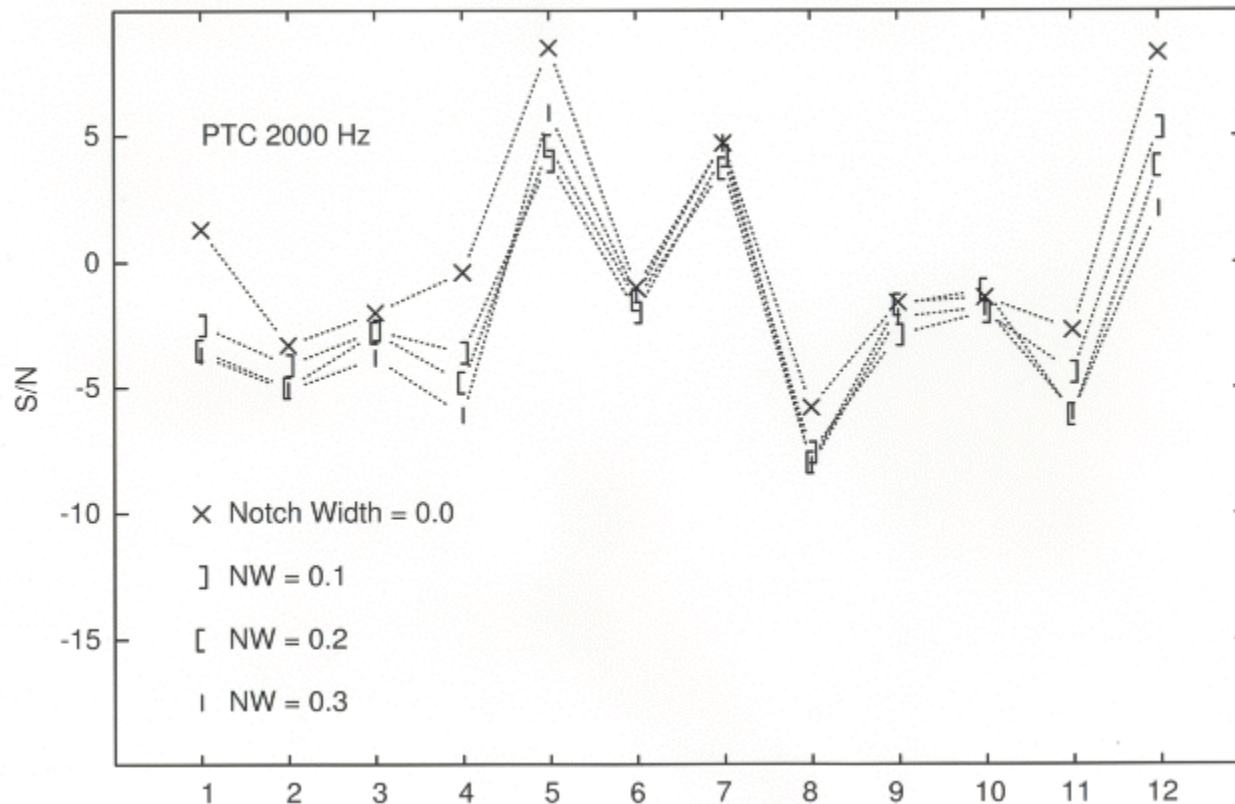
# Psychophysical Tuning Curve, 500 Hz. Methode vlg. Brian Moore

- *Geen resultaten DFNA patiënten bekend*
- *Smalle filters bij 500 Hz*



# Psychophysical Tuning Curve, 2000 Hz. Methode vlg. Brian Moore

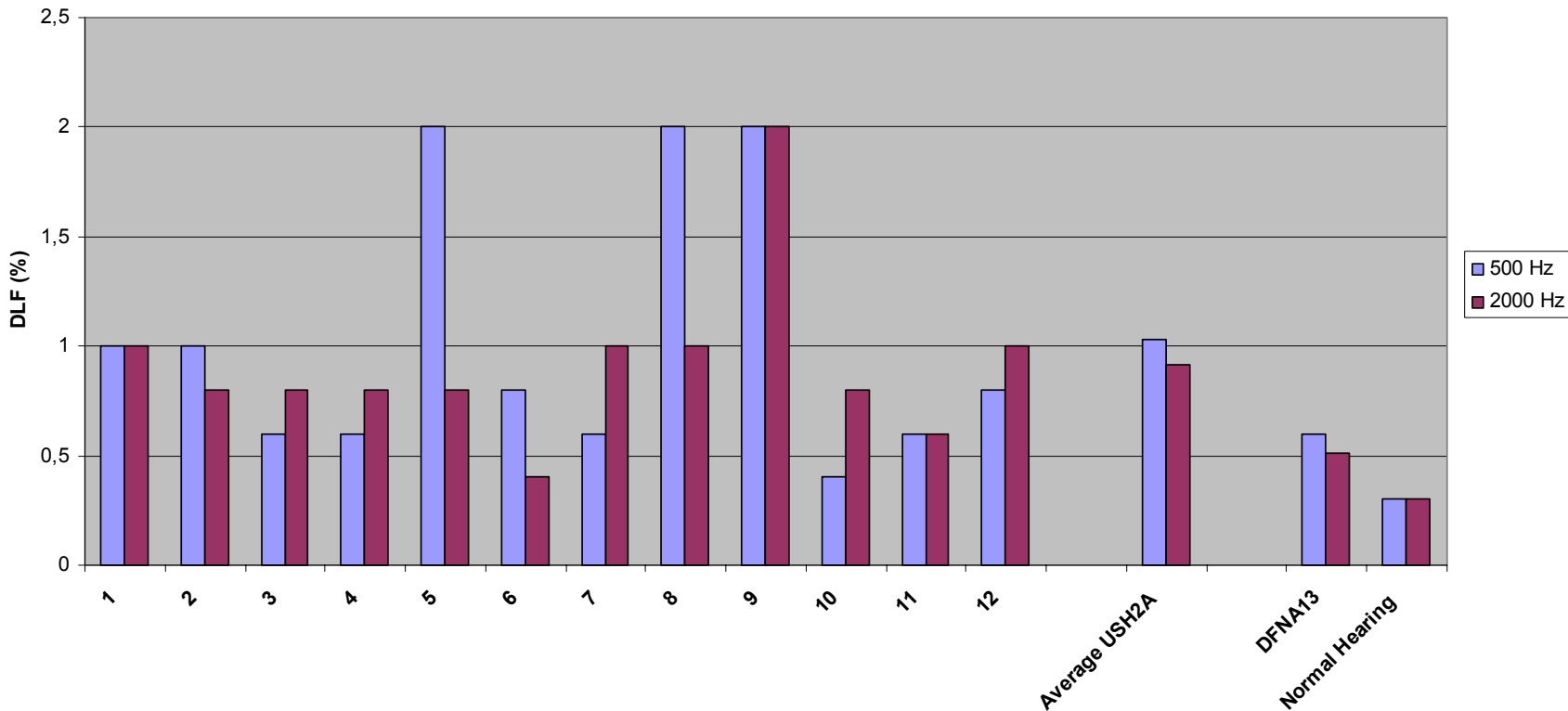
- *Geen resultaten DFNA patiënten bekend*
- *Brede filters bij 2000 Hz*





# Difference Limen Frequency

- *Frequentie gemoduleerde tonen bij 500 en 2000 Hz*
- *Resultaten minder goed dan bij DFNA13*



## Samenvattend

***Spraakverstaan in stilte is opmerkelijk goed, vergelijkbaar met resultaten Pennings***

***Spraakverstaan in ruis is duidelijk slechter dan bij DFNA13 patiënten en vergelijkbaar met resultaten bij “normale” perceptieve verliezen***

***Luidheidsschaling bij 500 Hz is vergelijkbaar met resultaten bij DFNA13 patiënten, bij 2000 Hz vergelijkbaar met ouderdomsslechthorendheid***

## Samenvattend

***Gap detection is minder goed dan bij DFNA13 patiënten***

***Psychophysical Tuning Curve resultaten wijzen op smalle filters bij 500 Hz en brede filters bij 2000 Hz. Dit laatste is vergelijkbaar met resultaten bij “normale” perceptieve verliezen in de hoge frequenties***

***Difference Limen Frequency resultaten zijn minder goed dan bij DFNA13 patiënten***

## Conclusies

***USH2a patiënten hebben een vergelijkbaar spraakverstaan in stilte als DFNA2 en DFNA13 patiënten***

***USH2a patiënten hebben een veel minder goed spraakverstaan in ruis dan DFNA13 patiënten***

***Resultaten uit psychofysische metingen bij USH2A patiënten wijken af van resultaten gemeten bij DFNA13 patiënten***

***Algemeen: hoge tonen gehoorverliezen bij USH2a patiënten uiten zich op vergelijkbare wijze als bij ouderdomsslechthorendheid → geen aanwijzingen voor een “binnenoor geleidingsverlies” bij USH2A***