

## **OPVATTINGEN VAN PATIËNTEN MET DFNA9 TEGENOVER TOEKOMSTIGE KLINISCHE STUDIES MET GENTHERAPIE.**

DFNA9 is een erfelijke ziektebeeld met progressief beiderzijdse evenwichtsuitval en perceptief gehoorverlies op volwassen leeftijd. Momenteel bestaat de behandeling uit symptomatisch ondersteunen van het gehoorverlies met hoortoestellen of cochleair implantaat bij ernstig gehoorverlies. Voor de evenwichtsuitval is momenteel geen adequate behandeling beschikbaar.

In de medische wereld is er meer en meer studie en interesse in de mogelijkheid genetische ziektebeelden te beïnvloeden met behulp van gentherapie. Gentherapie wil het foute 'mutatie-gen' door een gezond gen vervangen om hierdoor het ontstaan van symptomen te verhinderen.

Momenteel is er een onderzoek in zeer vroeg stadium omtrent gentherapie voor perceptief gehoorverlies (dit wil zeggen in vitro studie en proefdierstudie). Er is er echter niets geweten over de opvattingen van patiënten met DFNA9 tegenover gentherapie in het algemeen of toekomstige klinische studies met gentherapie om gehoorverlies en evenwichtsuitval te vermijden of remmen.

Er werd een studie uitgevoerd met als doel beter inzicht te krijgen van de opvatting van patiënten met DFNA9 tegenover toekomstige klinische studies met gentherapie omtrent hun deelname alsook te peilen naar hun belangrijkste symptomen en behandeldoelen. Op de jaarlijkse kennisdag van de "De Negende Van..." in Antwerpen werd een vragenlijst rondgegeven. In totaal waren er 53 deelnemers waarvan de grote meerderheid symptomatische deelnemers waren en maar 1 presymptomatische deelnemer en 3 deelnemers met positieve familiegeschiedenis, maar nog geen genetische bevestiging.

Er werden meerdere streefdoelen opgesteld van potentiële onderzoeken naar innovatieve therapieën. De opvatting van DFNA9 patiënten omtrent de verschillende doelen was over het algemeen positief, zelfs als de behandeling de achteruitgang van het gehoor en de vestibulaire functie alleen zou stoppen of vertragen, in plaats van de ziekte te genezen.

Daarnaast werden meerdere potentiële scenario's van behandelingen voorgesteld verschillend in soort en frequentie. De bereidbaarheid van DFNA9 patiënten om aan een onderzoek mee te doen nam toe bij minder invasieve behandelingen en minder frequente behandelingen/contacten. De bereidheid nam af bij risicovolle behandelingen en de aanwezigheid van een placebogroep.

Uiteindelijk werd het belang van beïnvloedende factoren nagevraagd waarbij het belangrijkste factor het helpen van de kinderen die een risico vertonen bleek te zijn.

Samengevat is er een algemeen positieve opvatting van DFNA9 patiënten omtrent de verschillende doelen van potentiële onderzoeken naar innovatieve therapieën, met name zowel het genezen als alleen het stoppen of vertragen. De DFNA9 patiënten waren minder eenduidig over risicovolle behandelingen en de aanwezigheid van een placebogroep.