

Steeds meer kinderen met naastdoofheid bijkomende aandoeningen krijgen een cochleair implantaat (CI). Kinderen met het CHARGE syndroom, congenitale cytomegalovirus (cCMV) infectie en het Kabuki syndroom kunnen naast gehoorverlies bijkomende aandoeningen hebben zoals anatomische afwijkingen, cognitieve achterstand en andere lichamelijke problemen. Dit proefschrift richt zich op de uitdagingen en resultaten van cochleaire implantatie bij deze kinderen.

Analyse van CTs van het os temporale van 42 patiënten met het CHARGE syndroom toonde grote variatie. De afwijkingen die werden gezien waren vasculaire structuren zoals een petrosquameuse sinus en grote vena emissaria, een onderontwikkeld mastoid en een afwijkend beloop van de nervus facialis over het ronde venster en/of promotorium en ronde en ovale venster stenose. Het aspect van het binnenoor varieert sterk van partiële tot totale afwezigheid van de semicirculaire kanalen en van een normale tot ernstig hypoplastische cochlea.

De meerderheid van 50 patiënten met CHARGE syndroom zonder CI had gehoorverlies (mild, matig, ernstig, doof), de meerderheid van 41 patiënten had een IQ lager dan 70. Gehoorverlies en cognitieve leken van invloed op de gemiddeld lage taalontwikkeling.

Bij tien kinderen met het CHARGE syndroom die een CI kregen was de chirurgie uitdagend door de hierboven beschreven afwijkingen, echter hebben zich geen grote complicaties voorgedaan. Ondanks de bijkomende handicaps lieten alle patiënten auditief voordeel zien en verbetering van de ziekte specifieke kwaliteit van leven. De kinderen met relatief lange follow-up die op jonge leeftijd een CI kregen ontwikkelden gesproken taal op basisniveau in vergelijking met dat van de kinderen met CHARGE zonder CI.

Aan de hand van een literatuuronderzoek concluderen we dat de initiële behandeling van patiënten met (ogenschijnlijke) aplasie van de nervus cochlearis een CI is. Als er geen succes met CI wordt bereikt, adviseren we te overwegen door te gaan met een ABI, eerder dan een tweede CI en het risico op verder vertraging van auditieve input te voorkomen.

Op basis van zeventig hielprikkaarten van kinderen die een CI kregen bleek een prevalentie van cCMV van 14%. Perilymfe vloeistof was beschikbaar van 29 kinderen die een CI kregen. Eén patiënt, een 21 maanden oud meisje met cCMV, had CMV DNA positief perilymfe vloeistof.

Uit de studie naar kwaliteit van leven bij kinderen met doofheid door cCMV kunnen bleek dat uitkomsten van de ziektespecifieke en algemene gezondheid vragenlijsten meer gevarieerd en over het algemeen lager waren dan de uitkomsten van de controlegroep (kinderen met CI zonder bijkomende problematiek). Cognitieve beperkingen, comorbiditeit en laag niveau spraakverstaan, hebben mogelijke een negatieve invloed op de verbetering in kwaliteit van leven na implantatie.

Als laatst beschrijven we de resultaten van cochleaire implantatie bij een patiënt met het Kabuki syndroom met cognitieve ontwikkelingsachterstand en progressief gehoorverlies. Zij had nauwelijks toename van spraaktaalontwikkeling, maar er was een toename van bewustzijn van de wereld om haar heen en een verbetering in kwaliteit van leven.

Op basis van alleen de aandoening is de uitkomst van CI niet goed te voorspellen. De uitkomsten hangen af van de mogelijkheden van het individu. Deze groep biedt een uitdaging voor het behandelteam, ondanks de uitdagingen zijn er vooralsnog geen strikte redenen om af te zien van implantatie.