



**Arteveldehogeschool**  
Katholiek Hoger Onderwijs Gent  
Opleiding Bachelor in de logopedie en de  
audiologie afstudeerrichting logopedie  
Campus Kantienberg  
Voetweg 66,  
BE-9000 Gent

**Begeleiding bij kinderen met een auditieve neuropathie spectrumstoornis (ANSS)**  
Literatuurstudie

Promotor: Mevr. M. de Smit  
Mevr. J. Franceus  
Mevr. C. Bruneel  
Academiejaar: 2018-2019

Bachelorproef voorgedragen door:  
Tina PUTTEMANS  
tot het bekomen van de graad van Bachelor in de  
logopedie en de audiologie afstudeerrichting  
logopedie





**Arteveldehogeschool**  
Katholiek Hoger Onderwijs Gent  
Opleiding Bachelor in de logopedie en de  
audiologie afstudeerrichting logopedie  
Campus Kantienberg  
Voetweg 66,  
BE-9000 Gent

**Begeleiding bij kinderen met een auditieve neuropathie spectrumstoornis (ANSS)**  
Literatuurstudie

Promotoren: Mevr. M. de Smit  
Mevr. J. Franceus  
Mevr. C. Bruneel

Academiejaar: 2018-2019

Bachelorproef voorgedragen door:  
Tina PUTTEMANS  
tot het bekomen van de graad van Bachelor in de  
logopedie en de audiologie afstudeerrichting  
logopedie

## ABSTRACT

<b>Begeleiding bij kinderen met een auditieve neuropathie spectrumstoornis (ANSS)</b>	
Promotiejaar:	2019
Student:	Tina Puttemans
Externe promotor:	Mevr. Charlotte Bruneel
Interne promotor	Mevr. Martine de Smit Mevr. Jarle Franceus
Trefwoorden:	Auditieve neuropathie spectrumstoornis – kinderen – Behandeling
<p>Het doel van deze bachelorproef bestaat erin meer inzicht te verwerven in de huidige visies op de begeleiding van kinderen met een auditieve neuropathie spectrumstoornis. ANSS is een sensorineuraal gehoorverlies waarbij de buitenste haarcellen van de cochlea intact zijn maar waar de auditieve informatie afwijkend wordt doorgegeven aan de hogere hoorcentra. Hierdoor wordt het spraakverstaan bemoeilijkt. Er zijn echter grote interindividuele verschillen. Binnen deze literatuurstudie werd zo veel mogelijk recente informatie verzameld, geselecteerd en verwerkt. Deze bachelorproef geeft eerst een beeld van deze stoornis. Er wordt beschreven wat auditieve neuropathie inhoudt, hoe het gediagnosticeerd wordt, wat de mogelijke hulpmiddelen zijn en hoe de behandeling er zou moeten uitzien volgens recente bronnen. Na het systematisch doorgronden van de literatuur kan er geconcludeerd worden dat ANSS een relatief nieuw ontdekte stoornis is en dat verder onderzoek nodig is om meer informatie te verkrijgen.</p>	

# 1 INHOUDSOPGAVE

<b>1</b>	<b>INHOUDSOPGAVE</b>	<b>4</b>
<b>2</b>	<b>DANKWOORD</b>	<b>7</b>
<b>3</b>	<b>INTRODUCTIE</b>	<b>8</b>
3.1	<i>Inleiding</i>	8
3.2	<i>Etiologie en risicofactoren</i>	10
3.2.1	Genetisch	10
3.2.1.1	Niet-syndromaal	10
3.2.1.2	Syndromaal	11
3.2.2	Omgevingsfactoren	13
3.3	<i>Diagnostiek</i>	15
3.3.1	Brainstem Evoked Reponse Audiometry (BERA)	16
3.3.2	Oto-akoestische emissies (OAE)	16
3.3.3	Impedantiemetrie	16
3.3.3.1	Tympanometrie	16
3.3.3.2	Stapediusreflexdrempel	17
3.3.4	Toonaudiometrie	17
3.3.5	Besluit	18
3.4	<i>Prevalentie</i>	18
3.5	<i>Spraakperceptie in stilte</i>	20
3.5.1	Verstoring van spraaksignalen	20
3.5.2	Temporele verwerking	21
3.6	<i>Spraakperceptie in ruis</i>	22
<b>4</b>	<b>METHODE</b>	<b>23</b>
<b>5</b>	<b>RESULTATEN</b>	<b>23</b>
5.1	<i>Auditieve correctie</i>	23
5.1.1	Hoorapparaten	24
5.1.2	Cochleaire implantaten (CI)	25
5.1.2.1	Kandidaten voor CI	26
5.1.3	Hersenstam implantatie	27
5.1.4	Assistive Listening Devices (ALD)	27
5.2	<i>Therapie en begeleiding</i>	28
5.2.1	Individuele training	28
5.2.1.1	Het multidisciplinair team	28
5.2.1.2	Hoortraining	29
5.2.1.3	Tien principes van de AVT	29

5.2.1.4	Visuele spraakperceptie .....	32
5.2.2	Begeleiding van het cliëntsysteem.....	32
5.2.2.1	Informatie en educatie .....	33
5.2.2.2	Optimale leer- en luisteromstandigheden .....	35
5.2.2.3	Luister – en taal faciliteringstechnieken.....	35
5.2.2.4	Communicatievisies.....	36
<b>6</b>	<b>DISCUSSIE EN CONCLUSIE .....</b>	<b>37</b>
<b>7</b>	<b>BIBLIOGRAFIE .....</b>	<b>39</b>
<b>8</b>	<b>BIJLAGENLIJST.....</b>	<b>48</b>

## **LIJST VAN FIGUREN EN TABELLEN**

Figuur 1: Cochlea met de mogelijke aangedane structuren

Figuur 2: Tympanogram

Figuur 3: Toonaudiogram

Figuur 4: Achter-het-oor hoortoestellen

Figuur 5: Cochleair implantaat

Tabel 1: Prevalentie van auditieve neuropathie bij patiënten met een perceptief gehoorverlies volgens verschillende onderzoeken

## 2 DANKWOORD

Deze bachelorproef werd geschreven in het derde jaar logopedie aan de Arteveldehogeschool te Gent. Het is een thema waar nog veel onduidelijkheid over bestaat, vandaar de motivatie voor het schrijven van deze bachelorproef. Bij het naar voor brengen van deze literatuurstudie wil ik mijn dank betuigen aan alle personen die geholpen hebben aan de realisatie ervan. Zonder hen was het uitwerken van deze bachelorproef niet mogelijk geweest.

Als eerste wil ik mijn interne promotoren mevr. Martine de Smit en mevr. Jarle Franceus bedanken voor de opvolging en ondersteuning die ik kreeg. Daarnaast wil ik ook mijn externe promotor mevr. Charlotte Bruneel bedanken voor de begeleiding en feedback. Als laatste wil ik mijn ouders bedanken voor de steun die ik gedurende deze periode heb gekregen.

De uitwerking van deze bachelorproef bracht geen bijkomende kosten met zich mee.

*“Ondergetekende Tina Puttemans draagt de uiteindelijke verantwoordelijkheid voor deze bachelorproef en staat toe dat haar werk in de mediatheek van de hogeschool wordt opgeslagen, geraadpleegd, gefotokopieerd en digitaal ter beschikking wordt gesteld”.*

Gent, mei 2019

Tina Puttemans

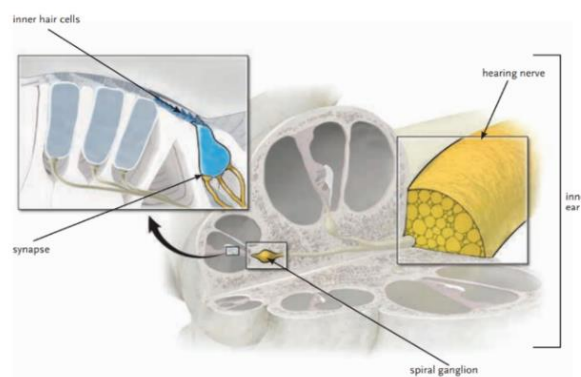


## 3 INTRODUCTIE

### 3.1 Inleiding

Het oor bestaat uit 3 delen: het uitwendige oor, het middenoor en het binnenoer. De oorschelp (uitwendige oor) vangt geluidstrillingen op en stuurt deze de gehoorgang in. Het geluid bereikt zo het trommelvlies wat zorgt voor beweging van de gehoorbeentjes (middenoor). De trillingen van de gehoorbeentjes zorgen dat de vloeistof van het slakkenhuis (binnenoer) gaat bewegen waardoor het basilair membraan in trilling wordt gebracht. De uitwijking van het basilair membraan wordt door de zintuigcellen in het orgaan van Corti<sup>1</sup> gedetecteerd. De buitenste haarcellen versterken actief de trillingen van het basilair membraan. De binnenste haarcellen zetten passief de mechanische beweging om in neurale activiteit. Deze signalen worden via de gehoorzenuw doorgegeven aan de hersenstam. Van hieruit wordt de informatie vervoerd naar de hersenschors waar het geluid uiteindelijk wordt waargenomen. (Nationale Hoorstichting, 2015-2018) (Prijs & Lamoré, 2012)

Een auditieve neuropathie spectrumstoornis (ANSS) is een sensorineuraal gehoorverlies die wordt gekenmerkt door een verstoorde overdracht van geluidsignalen van het binnenoer naar de hogere hoorcentra. De cochlea heeft goed functionerende buitenste haarcellen. De overdracht naar de hersenstam zorgt echter voor moeilijkheden. De elektrische activiteit in de cochlea is aanwezig maar de elektrische impulsen die in de hersenstam binnenkomen zijn sterk verstoord of afwezig. Er zou schade zijn aan de binnenste haarcellen, de synaps tussen de inwendige haarcellen en de gehoorzenuw of de gehoorzenuw zelf. (NVA, 2000-2018) (Ziekte En Gezondheid, 2015) Onderstaande figuur toont de cochlea met de mogelijke aangedane structuren.



Figuur 1: Cochlea met de mogelijke aangedane structuren

In de literatuur wordt onderscheid gemaakt tussen drie types op basis van de locatie van het probleem. Presynaptische ANSS is van invloed op de binnenste haarcellen en/of de synaps met de dendrieten van de auditieve zenuw. Post-synaptische ANSS beïnvloedt de niet-gemyeliniseerde zenuwnaden. (Rance & Starr, 2015) (The Children's Hospital, 2008) Als laatste is er het niet-gespecificeerde type, een type dat niet

---

<sup>1</sup> Het orgaan van Corti is het eigenlijke receptororgaan dat zich uitstrekt over de hele lengte van het basilair membraan.

past binnen presynaptische of post-synaptische ANSS. Dit omvat onder andere dysplasie van de gehoorzenuw. Om de locatie van het probleem te achterhalen, wordt aangeraden om gebruik te maken van electrocochleografie. Hierbij wordt de reactie en de functie van het binnenoor en de gehoorzenuw gemeten. (Willems M. , 2019)

Naast deze drie types worden nog zes mogelijke presentaties met hun impact op de spraak- en taalontwikkeling besproken. Een eerste presentatie toont een matig tot ernstig gehoorverlies wat fluctuerend en progressief van aard kan zijn. Het spraakverstaan in gunstige omstandigheden is slechter dan men zou verwachten bij de resultaten uit het tonaal audiogram. Spraakverstaan in ruis geeft significante moeilijkheden en de taal- en spraakontwikkeling is vertraagd.

De tweede presentatie kan eveneens variëren van een matig tot ernstig gehoorverlies en kan fluctuerend en progressief van aard zijn. Het spraakverstaan in gunstige omstandigheden is te verwachten bij de resultaten uit de tonale audiometrie. Spraakverstaan in ruis zorgt voor moeilijkheden. De taal- en spraakontwikkeling verloopt normaal, rekening houdend met de chronologische en hoorleeftijd.

Presentatie drie toont zoals bovenstaande presentaties een matig tot ernstig gehoorverlies dat fluctuerend en progressief van aard kan zijn. Het spraakverstaan is in tegenstelling tot de vorige twee presentaties beter dan men zou verwachten bij de resultaten uit het toonaudiogram. Spraakverstaan in ruis zorgt echter wel voor ernstige moeilijkheden. De taal- en spraakontwikkeling verloopt normaal, rekening houdend met de chronologische en hoorleeftijd.

Een volgende presentatie toont een normaal gehoor met goed spraakverstaan bij gunstige luisteromstandigheden. Spraakverstaan in ruis zorgt voor milde tot ernstige moeilijkheden. De taal- en spraakontwikkeling verloopt normaal.

Bij de vijfde presentatie kunnen de gehoordrempels aanzienlijk verbeteren. De auditieve neuropathie is van voorbijgaande aard (transiënte ANSS). Het spraakverstaan in gunstige omstandigheden is zoals men zou verwachten bij de resultaten uit de tonale audiometrie en kan eventueel verbeteren. Spraakverstaan in ruis geeft milde tot ernstige moeilijkheden. De taal- en spraakontwikkeling kan vertraagd of normaal verlopen.

De laatste presentatie geeft een matig tot ernstig gehoorverlies. De mate van het spraakverstaan kan variëren door veranderingen in lichaamstemperatuur. Spraakverstaan in ruis zorgt steeds voor moeilijkheden. De taal- en spraakontwikkeling kan vertraagd of normaal verlopen rekening houdend met de chronologische en hoorleeftijd. (Estabrooks, MacIver-Lux, & Rhoades, 2016) In bijlage 1 worden de besproken presentaties weergegeven in een samenvattende tabel.

Om potentiële verwarring te voorkomen, die zou voortvloeien uit meerdere benamingen, zocht men naar een eenvoudige term die het concept van een auditieve stoornis met een reeks verschillende presentaties zou omvatten. Uiteindelijk werd er gekozen voor de term 'auditieve neuropathie spectrumstoornis'. Enkele factoren droegen bij tot deze overeenstemming. De term 'auditieve neuropathie' heeft in de loop der tijd een brede acceptatie gekregen. Zowel in de professionele literatuur als bij patiënten. De term veranderen zou voor verwarring zorgen. De toevoeging van het woord 'spectrum' werd gekozen om de locaties van het letsel uit te breiden naar locaties anders dan de gehoorzenuw. Het wijst eveneens ook op

de verschillende uitingen van de stoornis, variërend van een licht tot ernstig gehoorverlies. (The Children's Hospital, 2008)

Sommige onderzoekers (Berlin et al., 2001 & Rapin and Gravel, 2003-2006) zijn niet tevreden met de term 'auditieve neuropathie' omdat de testen niet meteen wijzen op een dysfunctie van de gehoorzenuw. Er is slechts een deel van de individuen met auditieve neuropathie waarvan de gehoorzenuw een abnormaliteit vertoont. (The Children's Hospital, 2008) De term 'auditieve neuropathie' zou de klinici ervan weerhouden om cochleaire implantaten te overwegen omwille van de aanwezigheid van een abnormale gehoorzenuw. Om deze reden stelde Berlin e.a. de term 'auditieve dys-synchronie' voor, wanneer het probleem niet aan de gehoorzenuw ligt. (Hood, 2002)

Personen met ANSS vertonen verminderd spraakverstaan, terwijl de spraakdetectie kan variëren tussen normaal en ernstig gestoord. Auditieve neuropathie beïnvloedt het snel verwerken van akoestische signalen wat zorgt voor slecht spraakverstaan. De mate waarin personen met auditieve neuropathie moeilijkheden ondervinden op vlak van spraakverstaan is sterk individu-afhankelijk. Enerzijds ervaren sommigen, ondanks abnormale auditieve testen, weinig tot geen moeilijkheden met horen en begrijpen. Anderzijds melden anderen het wel horen maar niet verstaan. Nog anderen ervaren een fluctuerend gehoorverlies. (The Children's Hospital, 2008)

## **3.2 Etiologie en risicofactoren**

Auditieve neuropathie is een heterogene stoornis die aangeboren of vroeg verworven oorzaken kan hebben. Naar schatting heeft ongeveer veertig procent van de gevallen een genetische basis. Erfelijk gehoorverlies kan zowel syndromaal als niet-syndromaal overgeërfd worden. (Manachiah, Zhao, Danesh, & Duprey, 2011) Daarnaast zijn er verschillende risicofactoren die in verband worden gebracht met ANSS.

### **3.2.1 Genetisch**

#### **3.2.1.1 Niet-syndromaal**

Mutaties in het Otoferlin- en Pejvakin-gen veroorzaken beiden een niet-syndromaal en autosomaal recessief overgeërfd gehoorverlies. De patiënten met pathogene mutaties in elk van deze genen kunnen de typische kenmerken van een auditieve neuropathie spectrumstoornis vertonen.

Het Otoferlin (OTOF)-gen is het eerste gen dat geassocieerd werd met auditieve neuropathie. De mutatie van dit gen vormt de meest voorkomende genetische oorzaak van ANSS. (Heather, 2014) Dit resulteert in een synaptische dysfunctie ter hoogte van de binnenste haarcellen en gehoorzenuw (presynaptische ANSS). Het veroorzaakt een ernstig gehoorverlies en kent zijn oorsprong in het vroeg stadium van de embryonale ontwikkeling. Elektronenmicroscopie toont een normale structuur van de binnenste

haarcellen met uitzondering van hun synaptische regio. De auditieve zenuwen reageren echter wel op directe elektrische stimulatie, wat aangeeft dat de afferente gehoorzenuwvezels intact zijn. Hieruit kan besloten worden dat de laesie zich op het niveau van de binnenste haarcellen bevindt. (Marlin, et al., 2011) (The Children's Hospital, 2008)

Tot op heden zijn er meer dan zestig pathogene varianten van het OTOF-gen gemeld, waaronder de mutatie die een temperatuurafhankelijke auditieve neuropathie tot gevolg heeft. De mate van het gehoorverlies is afhankelijk van de kerntemperatuur van het lichaam. De auditieve functies zouden afnemen wanneer de patiënt koortsig is. (Marlin, et al., 2010)

Naast het Otoferlin gen kan ook het Pejvakin (PJVK)-gen betrokken zijn bij ANSS. Dit gen beïnvloedt de afferente neuronen in de cochlea en de auditieve route en is bovendien essentieel voor de neurale activiteit. Een mutatie van het PJVK-gen heeft een invloed op de binnenste haarcellen en de auditieve neuronen. Momenteel zijn er tien pathogene mutaties van het gen gemeld waarvan twee een auditieve neuropathie spectrumstoornis veroorzaken. De p.R183W-mutatie kan een niet syndromaal gehoorverlies met of zonder auditieve neuropathie veroorzaken. Dit kan wijzen op de invloed van omgevingsfactoren. (Wang, et al., 2011)

Ook mutaties van het connexine 26 gen worden in verband gebracht met auditieve neuropathie. Hier is echter nog geen wetenschappelijk bewijs voor. Connexine 26 is een belangrijk eiwit dat deel uitmaakt van de 'gap junctions' die alle celklassen in de cochlea verbindt. Het speelt dus een belangrijke rol bij de cochleaire functie. Door deze 'gap junctions' vindt er in het binnenoor een grote uitwisseling plaats van kalium-ionen tussen de cellen. Als deze kalium-stroom verstoord geraakt, zal er gehoorverlies optreden. (de Carvalho, Ramos, Castilho, Guimaraes, & Sartorato, 2016) (Forge, et al., 1999) Mutaties van het connexine 26 gen zijn verantwoordelijk voor 30-35% van de autosomale recessieve niet-syndromale gehoorstoornissen. Een gehoorstoornis veroorzaakt door een mutatie van het connexine 26 gen kenmerkt zich door afwezige oto-akoestische emissies (OAE's). Auditieve neuropathie kan zich echter onderscheiden door de aanwezigheid van oto-akoestische emissies. Het detecteren van OAE's toont aan dat een mutatie van het connexine 26 gen niet noodzakelijk alle buitenste haarcellen vernietigt. Verder onderzoek is nodig om een duidelijk verband tussen het connexine 26 gen en de auditieve neuropathie spectrumstoornis te verduidelijken. (Sininger & Starr, 2001) (Willems M., 2008) (Cheng, et al., 2005)

### 3.2.1.2 Syndromaal

Auditieve neuropathie wordt sterk geassocieerd met enkele erfelijke syndromen waaronder de ziekte van Charcot-Marie-Tooth en de ataxie van Friedreich.

- **De ziekte van Charcot-Marie-Tooth (CMT)**

Charcot-Marie-Tooth is een verzamelnaam voor een aantal erfelijke ziekten. Het wordt veroorzaakt door genmutaties die de structuur en functie van de perifere zenuwen beïnvloeden.

De ernst van de stoornis is net als de leeftijd waarop de ziekte zich voordoet, individu-afhankelijk. CMT bestaat uit vijf hoofdtypes die veroorzaakt worden door verschillende genmutaties. Deze mutaties kunnen zorgen voor beschadiging van de cochleaire zenuwen, enerzijds door de afbraak van de zenuwvezels, anderzijds door afbraak van de myeline-omhulling die de vezels beschermt. (BioNews Services, 2019) CMT tast het auditief perifeer systeem aan en toont daardoor het beeld van een auditieve neuropathie spectrumstoornis. (Escobar, Ortiz, Miranda, & Flores, 2007) (Lane, Nuhanovic, Olund, & Carlson, 2018)

- **Ataxie van Friedereich**

De ataxie van Friedereich is een erfelijke neurodegeneratieve aandoening die meestal ontstaat in de kindertijd. Het veroorzaakt progressieve schade aan het zenuwstelsel met als gevolg bewegingsproblemen. Het wordt naar verluidt geassocieerd met auditieve neuropathie. De mogelijke mutatie die ANSS veroorzaakt is tot op heden niet geïdentificeerd. (Manchiaiah, Zhao, Danesh, & Duprey, 2010) Auditieve neuropathie, onderliggend aan de Ataxie van Friedereich, is mogelijk het gevolg van degeneratie van de gehoorzenuw en verlies van de binnenste haarcellen. (Santarelli, Cama, & Scimemi, 2015)

Naast bovenstaande syndromen worden ook Lebers erfelijke optische neuropathie, het Mohr-Tranebjaergsyndroom, de ziekte van Refsum, de autosomaal dominante optische atrofie en de autosomaal recessieve optische atrofie in mindere mate in verband gebracht met auditieve neuropathie.

- **Lebers erfelijke optische neuropathie (LHON)**

LHON ontstaat als gevolg van mutaties in het mitochondriaal DNA en wordt overgedragen door maternale overerving. (Kim & Sadun, 2019) Het leidt tot plotseling verlies van het gezichtsvermogen. Gehoorverlies wordt momenteel niet beschouwd als onderdeel van Lebers erfelijke optische neuropathie. In een recent rapport beschrijven Ceranic & Luxen (2004) echter twee patiënten die kenmerken van auditieve neuropathie vertoonden. Verder onderzoek is nodig om te achterhalen of er werkelijk een verband is tussen LHON en auditieve neuropathie. (Yu-Wai-Man, Elliott, Griffiths, Johnson, & Chinnery, 2008) (C'eric' & Luxon, 2003)

- **Mohr-Tranebjaergsyndroom (MTS)**

MTS is een X-gebonden recessief neurodegeneratief syndroom. Het kenmerkt zich door gehoorverlies veroorzaakt door zenuwbeschadiging in het inwendige oor, dat ontstaat in de vroege kindertijd. (Deafness-dystonia-optic neuronopathy syndrome, 2019) Het wordt gevolgd door progressieve dystonie of ataxie, een visuele beperking en op volwassen leeftijd, dementie. (Bocchini, 2016) Het Mohr-Tranebjaergsyndroom wordt geassocieerd met auditieve neuropathie. Onderzoek toont aan dat er bijna volledig verlies is van de binnenste haarcellen en ernstig verlies van de vestibulaire neuronen. Hieruit kan er geconcludeerd worden dat het gehoorverlies binnen het Mohr-Tranebjaergsyndroom het resultaat is van progressieve degeneratie van de binnenste

haarcellen en dat MTS een auditieve neuropathie spectrumstoornis kan veroorzaken. (Bahmad, Merchant, Nadol, & Tranebjaerg, 2007)

- **Ziekte van Refsum**

De ziekte van Refsum is een autosomaal recessieve neurologische aandoening. Het is een metabole aandoening waarbij er sprake is van te hoge concentratie fytaanzuur in de verschillende weefsels. (Perera, Lewis, Tran, Fietz, & Sullivan, 2011) De verstoring van het lipidenmetabolisme zorgt ervoor dat het myeline-omhulsel, dat de zenuwen isoleert en beschermt, niet groeit. De opstapeling van fytaanzuur leidt tot zenuw- en netvliesbeschadiging, spastische bewegingen en veranderingen in botten en huid. (Demczko, 2018) Ook gehoorverlies komt vaak voor bij patiënten met de ziekte van Refsum. De stoornis wordt geassocieerd met ANSS. De plaats van de laesie zit vermoedelijk tussen de inwendige haarcellen en de auditieve neuronen, meer waarschijnlijk in de axonen. (Bamiou, Spraggs, Gibberd, Sidey, & Luxon, 2003)

- **Autosomaal dominante optische atrofie (ADOA)**

ADOA is een mitochondriale stoornis die over het algemeen begint in de kindertijd. Het veroorzaakt hoofdzakelijk progressieve beschadiging van de oogzenuw waardoor er een matig tot ernstige visusstoornis optreedt. ADOA verschijnt meestal als een geïsoleerde ziekte. Het is echter mogelijk dat het geassocieerd wordt met een auditieve neuropathie spectrumstoornis. (Manchaiah, Zhao, Danesh, & Duprey, 2010)

- **Autosomaal recessieve optische atrofie (AROA)**

Autosomaal recessieve optische atrofie is een zeldzame aandoening zonder bekende oorzaak of behandelingsopties. Het wordt gekenmerkt door een bilaterale degeneratie van de oogzenuw waardoor de visuele beperking toeneemt. AROA wordt toegeschreven aan een mutatie van chromosoom 8. Er is een verband gevonden met de mutatie van het THEM126A-gen. Enkele patiënten die drager waren van het gemuteerde THEM126-gen werden gemeld met een sensorineuraal gehoorverlies. (Arain, Chand, & Choudary, 2015) Meyer e.a. meldden twee gevallen van een autosomaal recessieve optische atrofie waarvan de resultaten van het audiologisch onderzoek overeen kwamen met een auditieve neuropathie spectrumstoornis. (Manchaiah, Zhao, Danesh, & Duprey, 2010) (Meyer, et al., 2010)

### 3.2.2 Omgevingsfactoren

Veel risicofactoren die geassocieerd worden met auditieve neuropathie omvatten onder andere problemen als anoxie, hyperbilirubinemie, dysmaturiteit en prematuriteit.

Anoxie of zuurstoftekort is een eerste risicofactor dat sterk geassocieerd wordt met auditieve neuropathie. Adequate voorziening van zuurstof is van cruciaal belang bij de cochleaire functie. (Wroblewska-Seniuk, Creczka, Dabrowski, Szyfter-Harris, & Mazela, 2017) Zuurstoftekort kan mogelijk de

formatio reticularis en nucleus cochlearis blijvend beschadigen. (Huizing, Snow, de Vries, Graamans, & Van de Heyning, 2007) Daarnaast kan er ook een dysfunctie optreden van de binnenste haarcellen wat kan leiden tot ANSS. (Rance & Starr, 2015)

Een tweede risicofactor is hyperbilirubinemie. Een aandoening waarbij er bij de geboorte te veel bilirubine in het bloed zit. Bij het afbreken van rode bloedcellen wordt er bilirubine gevormd. Het gehoorsysteem is bijzonder gevoelig voor de toxische effecten van bilirubine. (Wickremasinghe, et al., 2015) Een te hoge waarde hiervan in het bloed beïnvloedt de functie van de mitochondriën zodanig dat er cellen kunnen afsterven. Dit leidt niet zozeer tot een cochleair gehoorverlies, maar tot een afwijking in de auditieve hersenstamrespons, met name auditieve neuropathie. (Korver, Meuwese-Jongejeugd, Briaire, Frijns, & Oudesluys-Murphy, 2008) Voornamelijk premature kinderen met hyperbilirubinemie hebben een verhoogd risico voor het ontwikkelen van gehoorverlies al dan niet kaderend binnen ANSS. (Wroblewska-Seniuk, Creczka, Dabrowski, Szyfter-Harris, & Mazela, 2017)

Een volgende risicofactor is prematuriteit. Een kind is prematuur als het voor 37 weken wordt geboren. Als de zwangerschap minder dan 32 weken heeft geduurd, maar langer dan 27 weken, is een kind extreem prematuur. (Prematurendag, 2017) Hoewel prematuriteit op zich geen ernstige invloed heeft op het gehoor, wordt het vaak geassocieerd met andere factoren die het gehoor wel kunnen beïnvloeden. Om deze reden is het risico op gehoorverlies bij prematuren hoger dan bij andere pasgeborenen. Enkele factoren die belangrijk zijn voor het ontwikkelen van gehoorverlies bij premature baby's zijn onder andere, ototoxische geneesmiddelen, hyperbilirubinemie en anoxie. (Wroblewska-Seniuk, Creczka, Dabrowski, Szyfter-Harris, & Mazela, 2017)

Verder kan ook dysmaturiteit een invloed hebben op het gehoor. Een kind is dysmatuur als het geboortegewicht te laag is in verhouding tot de zwangerschapsduur. Net als prematuriteit heeft dysmaturiteit op zich geen ernstige invloed op het gehoor. Een zeer laag geboortegewicht in combinatie met andere factoren kunnen het gehoor echter wel aantasten. (Cristobal & Oghalai, 2008)

Naast bovenstaande factoren kunnen ook bepaalde infecties, ototoxische medicatie, bacteriële meningitis en hoofdtrauma's leiden tot het ontstaan van auditieve neuropathie.

TORCHES-infecties waaronder toxoplasmose, rubella, cytomegalovirus, herpes, syfilis en overige (varicella zoster, parvovirus, HIV) vormen de meest voorkomende infecties die worden overgedragen van moeder op kind tijdens de zwangerschap of bij de bevalling. TORCHES-infecties kunnen onder andere afwijkingen van het centraal zenuwstelsel, hartafwijkingen, zicht- en gehoorverlies veroorzaken. Mechanismen die betrokken zijn bij het gehoorverlies door virussen variëren sterk. Voor de meeste virussen zijn er vaccins beschikbaar waardoor de prevalentie van infecties als oorzaak van gehoorverlies daalt. (AMBOSS, 2018)

Verder vormt ook bacteriële meningitis een risicofactor voor het ontwikkelen van gehoorverlies. Gehoorverlies is de meest voorkomende complicatie van bacteriële meningitis. Over het exacte mechanisme dat betrokken is bij het gehoorverlies is tot op heden nog onzekerheid. De betrokkenheid van het binnenoor of de gehoorzenuw wordt echter vermoed. (Dodge, Davis, Feigin, & Holmes, 1984)

Een volgende factor is ototoxische medicatie. Afhankelijk van de dosis en de duur van de behandeling, kunnen bepaalde geneesmiddelen het oor beschadigen wat resulteert in gehoorverlies, evenwichtsstoornissen en oorsuizen. Dit soort medicatie wordt als 'ototoxisch' beschouwd. Er zijn meer dan tweehonderd ototoxische medicijnen waarvan bekend is dat ze gehoor- en evenwichtsproblemen veroorzaken. Deze medicatie wordt gebruikt voor de behandeling van ernstige infecties, kanker en hartaandoeningen. Medicijnen die permanente schade kunnen veroorzaken, zijn bepaalde aminoglycoside-antibiotica en chemotherapie. Geneesmiddelen die tijdelijke schade kunnen veroorzaken zijn kinine, lisdiuretica en salicylate pijnstillers zoals aspirine. (Cone, et al., 2015)

Auditieve neuropathie kan eveneens te wijten zijn aan een hoofdtrauma. Dit kan schade veroorzaken op elk punt binnen de auditieve route. Een gehoorstoornis als gevolg van een hoofdtrauma kan leiden tot een conductief of perceptief gehoorverlies, auditieve verwerkingsstoornissen, vestibulaire stoornissen en tinnitus. De cochlea is samen met het middenoor en het trommelvlies één van de meest voorkomende plaatsen van de verwonding. De haarcellen zijn de meest kwetsbare elementen van de cochlea en kunnen een sensorisch gehoorverlies veroorzaken. (Chiasson, 2015)

### 3.3 Diagnostiek

Kind & Gezin voorziet sinds 1998 rond de leeftijd van drie weken een gehoorscreening bij pasgeboren kinderen. Sinds 2013 gebruikt men hiervoor een MB11 Classic toestel van de firma MAICO diagnostic GmbH. Men gebruikt de ASSR (Auditory Steady State Response) meetmethode. Deze geeft de elektrische activiteit van de gehoorzenuw en de hersenstam na een auditieve stimulus weer. Het resultaat van de test wordt weergegeven door een PASS of REFER per oor. Bij een PASS heeft het kind een goed gehoor of geen gehoorverlies groter dan 35 dB. Bij een REFER wordt er een nieuwe screening gepland. Als het kind bij de tweede testing opnieuw een REFER heeft, wordt er doorverwezen naar een erkend referentiecentrum voor diagnostiek om de aard en graad van het gehoorverlies vast te stellen. (NKO dienst Sint-Augustinus, z.j.)

In het referentiecentrum wordt de medische voorgeschiedenis bevroegd en worden meer uitgebreide gehooronderzoeken uitgevoerd, waaronder een tympanometrie, een OAE-test en een BERA-onderzoek. De OAE-test en het BERA-onderzoek zijn noodzakelijk voor het stellen van de diagnose 'ANSS'. De stapediuserflexmeting wordt aanbevolen als aanvullende test. De verschillende onderzoeken worden in hetgeen volgt besproken. (The Children's Hospital, 2008)



### 3.3.1 Brainstem Evoked Reponse Audiometry (BERA)

De BERA is een objectief gehooronderzoek dat tot de leeftijd van zes maanden in natuurlijke slaap wordt uitgevoerd. Na zes maanden wordt het onderzoek uitgevoerd onder lichte sedatie. Het meet het gehoor tot op het niveau van de hersenstam. Door middel van een hoofdtelefoon of inserttelefoons worden klikgeluiden aangeboden en met behulp van elektrodes wordt de zenuw- en hersenactiviteit geregistreerd. (VU medisch centrum, 2016) De reactie die gemeten wordt door de elektrodes bestaat uit verschillende golven. Elke golf komt overeen met een plaats op de weg, gaande van de cochlea tot de hersenstam. (NKO dienst Sint-Augustinus, z.j.) Bij patiënten met auditieve neuropathie is de BERA afwijkend van vorm of afwezig. Een abnormale BERA toont onverwachte latenties of pieken. (Stevens, Sutton, Brockbank, & Mason, 2011) Ondanks de afwijkende BERA, kan er wel een cochleair microfoonpotentiaal opgemeten worden, wat wijst op goed functionerende buitenste haarcellen. (Theelen van den Hoek & Prijs, 2018)

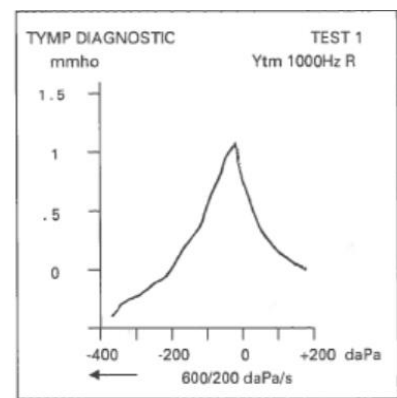
### 3.3.2 Oto-akoestische emissies (OAE)

Een OAE-test is een objectieve test die nagaat of de buitenste haarcellen van het binnenoor normaal functioneren. Oto-akoestische emissies zijn geluiden die het oor zelf voortbrengt nadat het geluid ontving. (NKO dienst Sint-Augustinus, z.j.) Om de oto-akoestische emissies te meten wordt een probe ingebracht in het buitenste deel van de gehoorgang. Deze genereert korte klikken en meet terwijl de OAE's op. (UnitedHealthcare, 2012) Bij aanwezige oto-akoestische emissies kan besloten worden dat de buitenste haarcellen intact zijn. Bij mensen met ANSS zijn deze oto-akoestische emissies aanwezig waardoor geconcludeerd kan worden dat de buitenste haarcellen intact zijn. (NKO dienst Sint-Augustinus, z.j.)

### 3.3.3 Impedantiemetrie

#### 3.3.3.1 Tympanometrie

Aan de hand van een tympanometrie wordt de beweeglijkheid van het trommelvlies gemeten. Als het middenoor voldoende verlucht wordt, kan het trommelvlies voldoende bewegen. Bij een teveel aan vocht verliest het zijn beweeglijkheid, met een conductief gehoorverlies tot gevolg. Voor de meting wordt er een buisje in de gehoorgang geplaatst en wordt er geluid geproduceerd. De reactie van het trommelvlies op het geluid wordt gemeten en kan afgelezen worden op een tympanogram (zie figuur 2). De vorm van de grafiek zegt iets meer over het oorkanaalvolume en de middenoordruk. (CEBAM vzw, 2017)



Figuur 2: Tympanogram

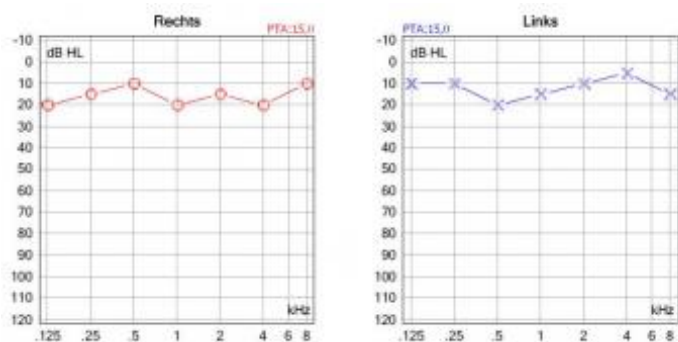
Personen met ANSS hebben doorgaans een normaal tympanogram wat wijst op voldoende beweeglijkheid van het trommelvlies. Het middenoor wordt dus voldoende verlucht.

### 3.3.3.2 Stapediusreflexdrempel

In het middenoor bevindt zich de musculus stapedius. Bij luide geluiden trekt deze spier samen ter bescherming tegen de luide geluidsniveaus. Bij normaalhorenden gebeurt dit ongeveer bij 80 dBHL. Een afwezige reflex kan wijzen op een aandoening ter hoogte van de gehoorzenuw of verder op de auditieve route. (Clark, z.j.) Voor de test wordt een probe in het oor geplaatst waarna er kortstondige luide tonen worden aangeboden. (NKO dienst Sint-Augustinus, z.j) Personen met auditieve neuropathie hebben een afwezige stapediusreflex wat wijst op een abnormale werking van de gehoorzenuw.

### 3.3.4 Toonaudiometrie

Aan de hand van de tonale audiometrie wordt de gehoordrempel bepaald tussen 250 en 8000 Hertz. De gehoordrempel is de zwakste zuivere toon die een persoon kan waarnemen. Deze kan zowel via luchtgeleiding als beengeleiding bepaald worden. Bij luchtgeleiding krijgt de cliënt een hoofdtelefoon opgezet waar vervolgens zuivere tonen worden aangeboden. Bij



Figuur 3: Toonaudiogram

baby's en kleine kinderen wordt aangeraden om gebruik te maken van inserttelefoons in plaats van een hoofdtelefoon. Bij luchtgeleiding wordt zowel het buiten-, midden-, als binnenoor onderzocht. Bij beengeleiding wordt het schedelbot in trilling gebracht zodat deze de geluidstrilling doorgeeft aan de cochlea. Hierbij wordt enkel de toestand van het binnenoor onderzocht. De gehoordrempel wordt van elk oor afzonderlijk bepaald waarna de resultaten op een toonaudiogram (zie figuur 3) worden uitgezet. Zowel de resultaten van de luchtgeleiding als van de beengeleiding worden genoteerd. Deze geven een beeld over de aard en graad van het gehoorverlies. (Willems, Vandaele, Goderis, De Bruyne, & Franceus, 2017)(Medicino BV, z.j.) Bij de aard van het gehoorverlies wordt onderscheid gemaakt tussen een transmissie-, perceptie- en gemengd verlies. Dit zegt iets meer over de oorzaak van het gehoorverlies. Een transmissieverlies wordt veroorzaakt door een probleem in het buiten- of middenoor. Dit kan onder andere door een oorontsteking, trommelvliesperforatie of vochtophoping. Bij een perceptief gehoorverlies bevindt het probleem zich in het binnenoor. Dit kan door een beschadiging of disfunctie ter hoogte van de haarcellen, de zenuwvezels of de verbinding van de zenuwvezels met de cochlea. Een gemengd gehoorverlies is de combinatie van een transmissie- en perceptief gehoorverlies. De graad van het gehoorverlies geeft de grootte van het verlies weer. (Veranneman, 2019)

Bij kinderen met ANSS kan de graad van het gehoorverlies variëren van een normaal tot ernstig verlies. Bij de meeste personen is het bilateraal en symmetrisch, slechts weinig individuen tonen een unilateraal verlies. In de literatuur wordt geen typerend audiogram voor personen met auditieve neuropathie beschreven. (Gökdoğan, Altinyay, Gündüz, Kemalolu, & Bayazit, 2015)

### 3.3.5 Besluit

Auditieve neuropathie is een term die gebruikt wordt om een spectrum van auditieve dysfuncties met specifieke karakteristieken te bepalen. De stoornis kan al vanaf de geboorte gediagnosticeerd worden. Het tijdstip van aanvang bij patiënten met auditieve neuropathie is wisselend en gaat vanaf de geboorte tot ouder dan zestig jaar. In de meeste gevallen is er een aanvang voor de leeftijd van tien jaar. (Trautwein, 2002) Personen die de diagnose 'auditieve neuropathie spectrumstoornis' krijgen, moeten voldoen aan drie voorwaarden. Als eerste moet er bewezen worden dat er een slechte auditieve functie is. De patiënt moet gehoorproblemen ervaren in verschillende situaties en bij verschillende prikkels. Vervolgens moet er sprake zijn van een beperkte auditieve neurale functie. De hersenstamrespons moet op zijn minst afwijkend of afwezig zijn. Als laatste is het van belang dat de buitenste haarcelfunctie normaal is. Dit kan nagegaan worden door de aanwezigheid van oto-akoestische emissies of cochleaire microfonie. (Singer & Starr, 2001)

Kort samengevat:

- OAE's aanwezig
- BERA sterk afwijkend of afwezig
- Cochleaire microfonie aanwezig
- Afwezige stapediareflexen

## 3.4 Prevalentie

In de literatuur worden verschillende onderzoeken rond de prevalentie van auditieve neuropathie bij kinderen weergegeven. Prevalentiecijfers voor België zijn niet beschikbaar. Enkele studies worden kort omschreven.

Tussen 2011 en 2015 onderzochten Gupta, Barot en Sinha 570 kinderen met een sensorineuraal gehoorverlies. Uit deze populatie hadden 32 (5,6%) kinderen een auditieve neuropathie spectrumstoornis. (Gupta, Barot, & Sinha, 2015)

Dominguez, Herrero, Gallardo en Aguilera onderzochten tussen juni 2000 en juni 2006, 42 667 pasgeboren kinderen in het "Virgin de la Arrixaca" ziekenhuis in Spanje. 114 kinderen werden gediagnosticeerd met een perceptief gehoorverlies. Bij 97 kinderen was er sprake van een bilateraal gehoorverlies. Zes (5,26%) kinderen waarvan vier jongens en twee meisjes kregen later de diagnose ANSS. Hieruit kan geconcludeerd worden dat 1,406 kinderen (0,01406%) op de 10 000 geboorten, auditieve neuropathie heeft. Binnen de groep kinderen met een sensorineuraal gehoorverlies, bedraagt het prevalentiecijfer voor ANSS 5,26%. (Dominguez, Herrero, Gallardo, & Aguilera, 2007)

Vignesh, Jaya en Muraleedharan hebben 2624 kinderen met een leeftijd van zes maanden tot twaalf jaar gedurende twee jaar onderzocht. Het onderzoek vond plaats in het 'Rajiv Gandhi Government General Hospital' en het 'Madras Medical College' in India. 217 (8,26%) kinderen werden gediagnosticeerd met een sensorineuraal gehoorverlies. Daarvan kregen elf (5,06%) kinderen de diagnose ANSS. De prevalentie van auditieve neuropathie voor de totale populatie geteste kinderen bedraagt 0,42%. Geen van de kinderen had een unilateraal gehoorverlies. De mate van het gehoorverlies varieerde van een normaal tot diepgaand gehoorverlies. (Vignesh, Jaya, & Muraleedharan, 2016)

Foerst, Beutner, lang-Roth, Huttenbrink, vond Wedel en Walger onderzochten gedurende acht jaar (1997-2004) 5190 kinderen die een risico hadden tot gehoorverlies. Het onderzoek vond plaats in Duitsland. 1775 kinderen bleken geen gehoorverlies te hebben. De overgebleven 3415 kinderen werden verder onderzocht. Hiervan hadden 379 (11,1%) kinderen een abnormale of afwezige hersenstamrespons. Na verder onderzoek kregen 32 (8,44%) kinderen uit deze groep de diagnose auditieve neuropathie, waarvan 28 een bilateraal gehoorverlies hadden. De groep ANSS-kinderen bestond uit vijftien meisjes en zeventien jongens. (Foerst, et al., 2006)

Duman, Ayçiçek, Sargin, Kenar, Yilmaz en Dereköy onderzochten 75 kinderen tussen zes en zeventien jaar met een ernstig gehoorverlies uit een school voor slechthorenden in Turkije. Drie (4%) kinderen werden gediagnosticeerd met auditieve neuropathie. (Duman, et al., 2008)

Bielecki, Horbulewicz en Wolan onderzochten van 2002 tot 2011, 9419 kinderen waarvan het hoorvermogen onzeker was. Het onderzoek vond plaats aan de Medische Universiteit van Silezië in Polen. 352 individuen werden gediagnosticeerd met een sensorineuraal gehoorverlies waarvan achttien (5,1%) de diagnose ANSS kregen. Vier van deze kinderen hadden een unilateraal gehoorverlies. De groep kinderen met auditieve neuropathie bestond uit dertien jongens en vijf meisjes. De leeftijd varieerde van één tot twaalf maanden. (Bielecki, Horbulewicz, & Wolan, 2012)

Tabel 1: Prevalentie van auditieve neuropathie bij patiënten met een perceptief gehoorverlies volgens verschillende onderzoeken

	<b>Prevalentie</b>	<b>Studiegroep</b>
Gupta et al.	5,6%	Kinderen
Dominiguez et al.	5,26%	Neonaten
Vignesh et al.	5,06%	Kinderen: 6 maanden - 12 jaar
Foerst et al.	8,4%	Kinderen met risico op gehoorverlies
Duman et al.	4%	Studenten uit een school voor slechthorenden
Bielecki et al.	5,1%	Kinderen

## 3.5 Spraakperceptie in stilte

Naast de mogelijke locaties is ook de mate van het spraakverstaan variabel bij personen met auditieve neuropathie. Moeilijkheden met spraakverstaan is de meest gerapporteerde consequentie bij een auditieve neuropathie spectrumstoornis. De graad van het gehoorverlies kan variëren van een licht tot ernstig verlies en kan fluctueren doorheen de dag. De mate van het spraakverstaan is significant slechter dan men zou verwachten vanuit de graad van het gehoorverlies. Een groot deel van de kinderen met auditieve neuropathie hebben een beperkte capaciteit om spraak te verstaan, ondanks de volledige toegang tot het spraakspectrum al dan niet met behulp van hoorapparatuur. Met andere woorden kunnen zij spraakgeluiden detecteren, maar niet verstaan. Psychoakoestische experimenten tonen aan dat beperkte spraakperceptie voornamelijk het gevolg is van temporele verwerkingsproblemen. De spraakperceptie bij kinderen met een auditieve neuropathie spectrumstoornis is sterk individuafhankelijk en kan variëren van slechte tot relatief goede spraakperceptie. (Rance, 2008) (Jayaram & Kumar, 2010)

### 3.5.1 Verstoring van spraaksignalen

Het feit dat het spraakverstaan ernstig verstoord is ondanks adequate detectie van geluiden, toont aan dat signaalvervorming de beïnvloedende factor is voor de perceptuele mogelijkheden. Om te begrijpen op welke manier de spraakperceptie verstoord is bij personen met ANSS is het nuttig om inzicht te hebben in de bouwstenen van auditieve waarneming.

- **Frequentieresolutie**  
Frequentieresolutie is het vermogen om componenten binnen een complex geluid te onderscheiden. Deze spectrale verwerking vindt plaats op het niveau van de cochlea. De buitenste haarcellen versterken de pieken van de basilaire membraanbeweging. Aangezien de buitenste haarcellen bij personen met auditieve neuropathie intact zijn, is het niet verrassend dat de frequentieresolutie eveneens normaal is.
- **Intensiteitsdiscriminatie**  
Intensiteitsdiscriminatie is het vermogen om variaties in intensiteit tussen twee quasi dezelfde, na elkaar aangeboden geluiden te horen. De resultaten van personen met auditieve neuropathie zijn overeenkomstig met die van individuen met een normaal gehoor.
- **Temporeel oplossend vermogen**  
Naast de verminderde hoorbaarheid van signalen, is verstoring van timing-gerelateerde signalen de belangrijkste manier waarop auditieve perceptie negatief beïnvloed wordt bij personen met

een auditieve neuropathie spectrumstoornis. Er zijn zowel tekorten voor monaurale als binaurale<sup>2</sup> verwerkingscapaciteiten gemeld. Temporele resolutie is de mogelijkheid om fluctuaties en onderbrekingen in auditieve signalen in de loop van de tijd waar te nemen. Personen met auditieve neuropathie tonen duidelijke tekorten op vlak van temporeel oplossend vermogen. Waar individuen met een normaal gehoor vijf milliseconden nodig hebben om zich bewust te worden van de veranderingen in auditieve signalen, hebben personen met ANSS twintig milliseconden nodig.

- **Frequentiediscriminatie**

Frequentiediscriminatie is het vermogen om veranderingen in frequentie waar te nemen. Discrimineren van frequenties hoger dan vier KHz is gebaseerd op de ruimtelijke organisatie van de haarcellen op het basilair membraan. De haarcellen aan de voet van het basilaire membraan worden het sterkst geprikkeld door hoge frequenties, die aan het einde door lage frequenties. De lage frequenties worden echter ook beïnvloed door temporele informatie. Aangezien personen met een auditieve neuropathie spectrumstoornis moeilijkheden ervaren met deze temporele informatie, vertonen zij een gestoorde frequentiediscriminatie. Dit nog meer voor lage frequenties als voor de hoge frequenties.

(Rance, 2008) (Jayaram & Kumar, 2010)

### 3.5.2 Temporele verwerking

Om spraak te verstaan en om geluiden binnen afzonderlijke woorden te onderscheiden, moet de luisteraar in staat zijn om de karakteristieke vorm van de individuele fonemen waar te nemen en de snelle foneemveranderingen te volgen. Omgaan met de dynamische aard van de spraak zorgt voor individuen met temporele verwerkingsproblemen voor moeilijkheden.

De specifieke effecten van auditieve neuropathie op de spraakperceptie moet nog verder onderzocht worden. Enkele problemen zijn echter wel al geïdentificeerd. Kraus et al. (2000) hebben aangetoond dat het onvermogen om hiaten in het spraaksignaal te detecteren van invloed kan zijn op de perceptie van korte klinkerkarakteristieken. Narne en Vanaja (2008) suggereren dat de perceptie van de medeklinkerplaats bij personen met auditieve neuropathie verstoord wordt omwille van hun onvermogen om snelle spectro-temporele veranderingen van het signaal te volgen.

Er kan geconcludeerd worden dat de perceptuele consequenties van een auditieve neuropathie spectrumstoornis duidelijk anders zijn dan andere vormen van permanent gehoorverlies. Waar personen met een cochleaire pathologie een aangetaste spectrale- maar normale temporele verwerking tonen, hebben personen met ANSS een normale frequentie resolutie maar verschillende graden van temporele

---

<sup>2</sup> Het vergelijken van geluiden op hersenniveau die via beide oren worden ontvangen noemt men binaurale verwerking.

verstoring. Deze fundamentele verschillen hebben significante consequenties voor de behandeling. Hoewel een deel van de kinderen met auditieve neuropathie voordeel kan halen uit hoortoestellen, moet men wel onthouden dat deze toestellen niet ontworpen zijn om temporele verwerkingsproblemen te verlichten. Gehoortoestellen kunnen het spraakspectrum hoorbaar maken voor kinderen met ANSS, maar de mate van de temporele verwerkingsproblemen bepaalt of het versterkte signaal verstaanbaar zal zijn of niet. Cochleaire implantatie is daarom de beste optie voor patiënten met een slechte gevoeligheid en spraakverstaan. (The Children's Hospital, 2008)

### **3.6 Spraakperceptie in ruis**

Naast spraakperceptieproblemen bij gunstige luisteromstandigheden, worden ook ernstige spraakperceptieproblemen bij achtergrondgeluid gemeld. Sommige personen met ANSS kunnen relatief goed spraakverstaan in gunstige luisteromstandigheden, maar vertonen gebrekkig spraakverstaan bij zelfs lage niveaus van achtergrondgeluid. De mechanismen die hierbij betrokken zijn, zijn momenteel onduidelijk. Psychofysische testen tonen aan dat de auditieve signalen bij personen met auditieve neuropathie meer beïnvloed worden door simultane en niet-simultane maskering dan bij personen met een normaal gehoor.

Bij simultaan maskeren worden spraak en ruis op dezelfde moment aangeboden. Hierbij is de signaal-ruis verhouding (SNR) belangrijk. Om het signaal goed te ontvangen, moet de SNR positief zijn. Dit betekent dat de intensiteit van het signaal luider moet zijn dan de ruis. Individuen met een normaal gehoor kunnen goed spraakverstaan bij een signaal-ruis verhouding vanaf + 6 dB. (NDIS, 2018) Bij personen met auditieve neuropathie moet de spraak minimum tien tot twintig decibel luider zijn om tot spraakverstaan te komen. De mechanismen onderliggend aan dit verschijnsel zijn tot op heden onduidelijk.

Niet simultaan maskeren verwijst naar maskeren dat optreedt wanneer het signaal en ruis niet op hetzelfde moment worden gepresenteerd. In de literatuur wordt onderscheid gemaakt tussen voorwaarts en achterwaarts maskeren. Achterwaartse maskering treedt op wanneer de ruis volgt op het signaal. Voorwaarts maskeren treedt op wanneer de ruis voorafgaat aan het signaal. De tijd tussen het signaal en de ruis moet bij personen met ANSS minimum honderd milliseconden zijn, terwijl die voor normaalhorenden slechts twintig milliseconden moet zijn. Individuen met auditieve neuropathie hebben dus meer tijd nodig om tot detectie van signalen te komen dan personen met een normaal gehoor. In het dagelijks leven kunnen personen met ANSS geen gebruik maken van de stillere periodes in de fluctuerende achtergrondruis, om zo spraak te verstaan. (Rance, 2010) (Rance, 2008)

## 4 METHODE

Voor het uitwerken van deze bachelorproef werd gebruik gemaakt van een literatuurstudie. Hierbij werd op systematische wijze gezocht naar relevante informatie om een zo compleet mogelijk beeld te krijgen van het onderzoeksonderwerp. De informatie werd eerst verzameld vervolgens gelezen en uitgeschreven. De gegevens werden gezocht in de periode van september 2018 tot mei 2019.

Voor het bekomen van de informatie werd er gebruik gemaakt van verschillende databanken, namelijk: EBSCO, pubmed, ResearchGate, google Scholar en Semantic Scholar. Hierbij werd er gebruik gemaakt van enkele zoektermen. Volgende termen werden gebruikt en gecombineerd: “auditory neuropathy spectrum disorder”, “auditory dys-synchrony”, “rehabilitation”, “management”, “diagnosis”, “speech perception”.

Daarnaast werd er ook informatie verkregen uit boeken. Deze waren afkomstig uit de mediatheek van de Arteveldehogeschool te Gent. Er werden zowel Nederlandstalige als Engelstalige bronnen gebruikt. De voorkeur lag echter bij de Engelstalige vakliteratuur aangezien dit aanbod uitgebreider en meer wetenschappelijk ondersteund is.

## 5 RESULTATEN

### 5.1 Auditieve correctie

Auditieve neuropathie kan het spraakverstaan en de spraakproductie aanzienlijk beïnvloeden. Een goede behandeling en revalidatie zijn dus noodzakelijk. De behandeling van een auditieve neuropathie spectrumstoornis vormt een grote uitdaging voor audiologen en logopedisten. Aangezien de exacte plaats van de laesie niet gekend is, en er geen test beschikbaar is om dit te achterhalen is het moeilijk om de juiste behandelingsopties te bepalen. De variabiliteit van de stoornis maakt het vormen van een prognose moeilijk. ANSS is een stoornis met fluctuerende toondrempels en slechte spraakperceptie in vergelijking met de resultaten van het toonaudiogram. Om de negatieve effecten van ANSS te onderdrukken wordt er gebruik gemaakt van hoorapparaten, cochleaire implantaten, ‘Assistive Listening Devices’ en eventueel hersenstam implantaten. Sommige kinderen met ANSS kunnen geholpen worden met hoorapparaten als de drempels van de gedragsaudiometrie een significant gehoorverlies weergeeft. Indien deze patiënten een slechte vooruitgang boeken op vlak van spraak en taal, moet een cochleair implantaat overwogen worden.



### 5.1.1 Hoorapparaten

Bij kinderen met verhoogde toondrempels en betrouwbare spraakdetectiedrempels, zouden hoortoestellen moeten overwogen worden. De aanwezigheid van een resterende auditieve functie vormt een belangrijke factor om niet meteen over te gaan op een cochleair implantaat. Een deel van de patiënten met auditieve neuropathie vertonen, naarmate ze ouder worden, wel een auditieve hersenstamrespons. Dit als gevolg van neurale maturiteit dat voornamelijk voorkomt bij premature baby's. Om deze reden worden hoorapparaten aanbevolen als primaire behandelingsstrategie.

Argumenten voor het gebruik van versterking zijn duidelijk geformuleerd. Als het toonaudiogram samenhangt met het gedragsaudiogram, is het aangewezen om versterking te bieden. Als de hoortoestellen de spraakperceptie niet verbetert, is het desondanks mogelijk dat deze omgevingsgeluiden detecteert. Hierdoor vormen ze een waardevol veiligheidstool. Dit zou van toepassing zijn bij patiënten waarbij cochleaire implantatie niet wordt nagestreefd. Daarnaast is het voor andere patiënten aangewezen de hoortoestellen te dragen in afwachting van het cochleair implant om zo te wennen aan het toestel. (Rance, 2005) (Simmons & Beauchaine, 2002)

Naast de argumenten voor het gebruik van hoortoestellen worden ook enkele tegen het gebruik van hoortoestellen vermeld. Een eerste argument is dat auditieve neuropathie niet meteen wijst op een perifere auditieve dysfunctie. De aanwezigheid van oto-akoestische emissies geeft aan dat de buitenste haarcellen in de cochlea intact zijn. Dit verzekert echter niet dat de andere cochleaire structuren onbeschadigd zijn. Om deze reden neemt men aan dat de plaats van de laesie zich in de cochlea bevindt. Gezien deze veronderstelling, wordt ervan uitgegaan dat het bieden van versterking geen voordeel zal bieden, en dat het de normale haarcellen zal beschadigen. Een volgend argument verwijst naar de beperkte capaciteiten om spraak te verstaan. Dit zou te wijten zijn aan temporele verwerkingsproblemen waardoor personen met ANSS, fluctuaties in de geluidsstroom niet kunnen waarnemen. Hoortoestellen zijn echter niet in staat om hier verandering in te brengen. Over-versterking is een volgende bedenking. De mogelijkheid bestaat, dat gezonde buitenste haarcellen beschadigd worden. Het is voor de audiologen niet gemakkelijk om de hoortoestellen te limiteren onder het niveau waar de haarcellen beschadigd worden. Sommige kinderen met een auditieve neuropathie spectrumstoornis vertonen een significante verbetering en soms volledig herstel van de stoornis. Goede opvolging van hun auditieve functie is daarom vereist. Het fitten van de hoortoestellen is niet het enige aspect waar rekening mee gehouden moet worden. Er zijn verschillende factoren waar men aandacht aan moet besteden, om een succesvolle aanpassing van de hoortoestellen te verkrijgen. Dit omvat onder andere, de leeftijd waarop de diagnose gesteld werd, de regelmaat van het hoortoestel-gebruik, de revalidatie, de betrokkenheid van de familie en eventuele andere stoornissen.

De 'American Academy of Audiology' raadt aan om gehoortoestellen aan te bieden van zodra men weet dat het gehoorverlies het spraakverstaan negatief beïnvloedt. Over het algemeen halen ANSS-patiënten met een ernstig gehoorverlies weinig voordeel uit hoorapparaten en zijn daarom betere kandidaten

voor een cochleair implantaat. Ook kinderen met een abnormale cochleaire activiteit ten gevolge van schade aan de binnenste haarcellen met bewaarde buitenste haarcellen, hebben weinig baat bij hoortoestellen. Het is de taak van de audioloog om de kinderen voldoende op te volgen om vast te stellen of zij voldoende voordeel halen uit de hoortoestellen of beter overschakelen naar een cochleair implantaat. (Estabrooks, Maclver-Lux, & Rhoades, 2016) Hiervoor is het belangrijk om te focussen op de spraakperceptievaardigheden en niet op de (aided) detectiedrempels. (Georga & Lightfoot, 2019)

Om te bepalen hoeveel versterking aangeboden moet worden, moet de audioloog elektrofysiologische metingen uitvoeren. Aangezien onder andere de hersenstamrespons en de drempels uit de gedragsaudiometrie niet valide zijn bij patiënten met auditieve neuropathie, suggereert de 'American Academy of Audiology' om de gehoortoestellen initieel aan te passen op basis van de reacties van de cliënt op het aangeboden geluid. Het is aangeraden om elke drie maanden een afspraak te plannen met de audioloog, tot het kind de leeftijd van zes jaar bereikt heeft. Eens de audioloog beschikt over betrouwbare drempels uit de gedragsaudiometrie kan het kind behandeld worden met achter-het-oor hoortoestellen (zie figuur 4) met prescriptieve aanpassing die de hoorbaarheid en het spraakverstaan zullen vergroten. Indien er geen betrouwbare drempels beschikbaar zijn, wordt aangeraden om te starten met hoortoestellen met lage versterking. (Estabrooks, Maclver-Lux, & Rhoades, 2016)



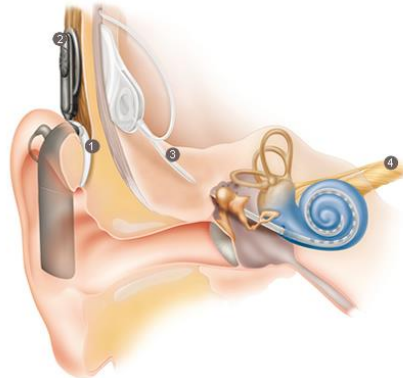
Figuur 4: Achter-het-oor hoortoestellen

### 5.1.2 Cochleaire implantaten (CI)

Initieel werd gedacht dat cochleaire implantaten (zie figuur 5) geen voordeel zouden bieden bij kinderen met een auditieve neuropathie spectrumstoornis. In 2008 kwam een internationale groep van wetenschappers en klinici met expertise in auditieve neuropathie samen, om richtlijnen voor de diagnose en behandeling van kinderen met een auditieve neuropathie spectrumstoornis te ontwikkelen. Zij raadden cochleaire implantaten aan bij kinderen die traag evolueren op vlak van spraakverstaan en taalontwikkeling desondanks hun adequaat gebruik van hoortoestellen. De elektrische stimulatie wekt een gesynchroniseerde respons op in de auditieve zenuw en zorgt voor betere spraakperceptie. Bovendien zou het de temporele verwerking herstellen. (Takwa, 2016)

Ondanks de voordelen van een cochleair implantaat, bestaan er ook enkele bedenkingen. Het besluit om een operatie uit te voeren voor de leeftijd van één jaar in een cochlea met bewaarde buitenste haarcellen en de mogelijkheid tot spontaan herstel uitsluiten, lijkt controversieel en roept bij veel klinici vragen op.

Een pre-operatieve MRI is daarom aanbevolen om de integriteit van de auditieve zenuw na te gaan, om zo de resultaten van het cochleair implantaat te voorspellen. Vervolgens toont onderzoek aan dat het inbrengen van de elektroden de cochlea kan beschadigen en hierdoor het restgehoor negatief kan beïnvloeden. (Singer & Starr, 2001)



Figuur 5: Cochleair implantaat

#### 5.1.2.1 Kandidaten voor CI

Alle kinderen die geen goede evolutie vertonen met hoorapparaten, ongeacht hun audiometrische drempels, dienen als kandidaten voor een cochleair implantaat gezien te worden. Het kind met ANSS moet niet zoals andere kinderen met gehoorverlies een verlies van 85 dBHL hebben om in aanmerking te komen voor een CI. (Willems M. , 2008) Een Cochleair implantaat wordt aangeraden wanneer de BERA-resultaten en de gehoordrempel gedurende zes maanden stabiel zijn en het kind minstens twaalf maanden oud is. Enkel wanneer de auditieve neuropathie spectrumstoornis het gevolg is van een OTOF-mutatie wordt er aangeraden om jonger te implanteren.

De mate waarin een kind met ANSS voordeel haalt uit zijn cochleair implantaat is afhankelijk van de plaats van de laesie. Als de schade zich bevindt ter hoogte van de binnenste haarcellen (presynaptische ANSS) en deze verantwoordelijk is voor een abnormale of afwezige hersenstamrespons, kan een cochleair implantaat voordeel bieden. Ook wanneer ANSS veroorzaakt wordt door een dysfunctie van de synaps (presynaptische ANSS), kan een cochleair implantaat zorgen voor een succesvol resultaat. Dit omdat de plaats van de laesie omzeild wordt en de cochleaire zenuw directe stimulatie van het implantaat ontvangt. Kinderen die een auditieve neuropathie spectrumstoornis hebben, veroorzaakt door een mutatie van het Otoferlin-gen zouden geen baat hebben bij gehoorapparaten, maar wel bij cochleaire implantaten.

Kinderen waarbij de gehoorzenuw beschadigd is of waarbij de plaats van de laesie zich aan de hersenstam bevindt, zouden minder goede resultaten hebben met een cochleair implant. Pathologieën van de gehoorzenuw kunnen variëren van demyelinisatie van de auditieve zenuwvezels tot volledige afwezigheid van de spinale ganglioncellen (post-synaptische ANSS). Het eerste geval kan enig voordeel hebben bij cochleaire implantatie, terwijl de andere hier geen voordelen zal uithalen. (Estabrooks, MacIver-Lux, & Rhoades, 2016)

### 5.1.3 Hersenstam implantatie

Een hersenstam implantatie is een nieuwe ontwikkeling en wordt slechts in enkele centra in Europa uitgevoerd. Het 'Auditory Brainstem Implant' (ABI) bestaat net als een cochleair implantaat uit twee delen. De uitwendige spraakprocessor en het implantaat. In tegenstelling tot een cochleair implantaat, wordt het interne deel direct op de hersenstam geïmplanteerd, waardoor de cochlea en gehoorzenuw omzeild worden. Kinderen met auditieve neuropathie die geboren worden met een zeer dunne of afwezige gehoorzenuw, kunnen daarom baat hebben bij een hersenstam implantatie. Een ABI wordt overwogen als het kind weinig tot geen voordeel haalt uit hoortoestellen en als het geen geschikte kandidaat is voor een cochleair implantaat. (Eargroup, 2019) (Mayo Clinic Staff, 2019)

Omdat er slechts weinig kinderen geïmplanteerd zijn met een ABI en de resultaten hiervan sterk individuafhankelijk zijn, is het moeilijk te voorspellen in welke mate kinderen hier voordeel uit halen. Over het algemeen is er een vooruitgang in het horen van geluiden (detectie), maar een beperkte evolutie in het spraakverstaan. Daarom wordt er aangeraden om het ABI te gebruiken in combinatie met visuele spraakperceptie. (O'Driscoll, Mawman, & Henders, 2014) (Eargroup, 2019)

De stimulatie van de ABI-elektroden kan bijwerkingen veroorzaken door neuraal weefsel te activeren dat geen deel uitmaakt van de auditieve route. Patiënten melden verschillende gewaarwordingen, waaronder duizeligheid en tintelingen in de armen en benen. Patiënten-feedback is daarom zeer belangrijk bij de eerste afregeling van een hersenstam implantaat zodat de neveneffecten kunnen worden gedeactiveerd. (O'Driscoll, Mawman, & Henders, 2014)

### 5.1.4 Assistive Listening Devices (ALD)

Ondanks hoortoestellen en cochleaire implantaten het kind toegang geven tot geluid, beschikken ze niet over de mogelijkheid om achtergrondruis weg te filteren. Personen met een normaal gehoor kunnen de spraak in een lawaaierige omgeving versterken en kunnen hiervoor rekenen op de fysiologische en anatomische eigenschappen van hun gehoor. Kinderen met gehoorverlies moeten vertrouwen op hun gehoortechnologie. Ook de meest geavanceerde apparaten kunnen spraak niet volledig van ruis onderscheiden. Integendeel, manipulaties gemaakt door hoortoestellen of cochleaire implantaten om delen van het geluid te verbeteren of verwijderen zullen zowel de spraak als het geluid beïnvloeden. De mate waarin de spraak wordt geoptimaliseerd of de ruis wordt geminimaliseerd is afhankelijk van het hoortoestel of het cochleair implantaat. (Estabrooks, MacIver-Lux, & Rhoades, 2016)

Solo-apparatuur bestaat uit een zender en ontvanger en wordt meestal gebruikt in combinatie met een hoortoestel of cochleair implantaat. De zender vangt de stem van de spreker op en stuurt dit naar de ontvanger in het oor van de luisteraar. Hierdoor worden de negatieve effecten van omgevingsgeluid verminderd. 'Assistive Listening Devices' worden zowel bij patiënten met auditieve neuropathie met een hoortoestel als met een cochleaire implantaat aanbevolen. (Kesser & Kenna, 2015) Daarnaast worden ze

aangeraden voor ANSS-patiënten met een normaal gehoor die geen gebruik maken van hoortoestellen of cochleaire implantaten om het spraakverstaan bij achtergrondgeluid te verbeteren. (Gökdoğan, Altinyay, Gündüz, Kemalolu, & Bayazit, 2015)

Gehoortoestellen en cochleaire implantaten zijn vaak niet voldoende in situaties waar veel omgevingslawaai aanwezig is. 'Assistive Listening Devices' kunnen het gehoor maximaal stimuleren in omgevingen met veel ruis en wanneer de toegang tot het gezicht van de spreker niet altijd mogelijk is. Als de toestellen op de juiste manier gebruikt worden, kunnen ze veel voordelen bieden bij interventie van de luister- en taalontwikkeling.

## 5.2 Therapie en begeleiding

### 5.2.1 Individu gerichte training

Omdat de spraakperceptie niet kan worden voorspeld op basis van de drempels uit de gedragsaudiometrie is de revalidatie van een kind met een auditieve neuropathie spectrumstoornis vaak moeilijker dan bij kinderen met een sensorineuraal gehoorverlies. In de literatuur is men het erover eens dat de behandeling individu gericht moet zijn. Elk kind met auditieve neuropathie is uniek en heeft andere behoeften en vaardigheden. Het is de verantwoordelijkheid van de professionelen om het profiel van het kind in kaart te brengen. Het assessment moet de vaardigheden op elk domein van de ontwikkeling onderzoeken. Dit omvat assessment van de communicatie, taal, spraak, auditieve vaardigheden en cognitie. Doorheen de interventie moet de vooruitgang van het kind voldoende nagegaan worden om te weten of de gehoortechnologie en interventie geschikt zijn. Norm-gerelateerde testen meten de ontwikkeling van een kind vergeleken met hun leeftijdsgenoten. Regelmatig de vooruitgang nagaan is belangrijk om te controleren of de gekozen communicatiemethode de taalontwikkeling bevordert en of de interventie geschikt is voor het kind. Bij het vergelijken van de testresultaten is het van belang voorzichtig om te gaan met de normen. Kinderen met ANSS volgen over het algemeen niet dezelfde ontwikkeling wat betreft auditieve vaardigheden als kinderen met een sensorisch of conductief gehoorverlies. De normen voor communicatie en taalontwikkeling kunnen echter wel gebruikt worden. (Stredler-Brown, 2002)

#### 5.2.1.1 Het multidisciplinair team

De behandeling van kinderen met een auditieve neuropathie spectrumstoornis vereist een multidisciplinaire aanpak en dit in samenwerking met het gezin. Het is van belang dat elk teamlid over voldoende kennis beschikt omtrent auditieve neuropathie. Het team beschikt over een audioloog die het audiologisch profiel van het kind in kaart brengt en de stoornis verder opvolgt. De audioloog is daarnaast ook verantwoordelijk om indien nodig het gebruik van de hoortoestellen op te volgen en om eventueel cochleaire implantaten aan te bevelen. De neus-keel-oorarts kan medische informatie betreffende de

stoornis meedelen. De logopedist wordt betrokken in functie van de taal- en spraakontwikkeling, de communicatieve ontwikkeling en de auditieve vaardigheden. De neuroloog kan uitsluitsel geven over eventuele andere perifere neuropathieën. Aangezien sommige kinderen motorische problemen ondervinden, worden ook ergotherapeuten betrokken bij de begeleiding van kinderen met auditieve neuropathie. De betrokkenheid van de professionals is afhankelijk van het kind en de wensen van het gezin. (Feirn, et al., 2013) (Stredler-Brown, 2002)

#### 5.2.1.2 Hoortraining

Er zijn twee interventietypes die zich focussen op de gehoor- en taalontwikkeling van kinderen met een auditieve neuropathie spectrumstoornis. Een eerste interventietype is de 'Auditory Verbal Therapy' (AVT). Deze volgt de tien principes (zie hoofdstuk 5.2.1.3) van de AVT en wordt gebruikt bij baby's en kinderen met gehoorverlies of bij kinderen met auditieve neuropathie die gebruik maken van gehoortechnologie. Een volgende interventietype is de 'Auditory and Language Enrichment' (ALE). Deze volgt het principe omtrent het gebruik van hoortoestellen niet en wordt daarom gebruikt bij kinderen met gehoorverlies of auditieve neuropathie die geen gebruik maken van gehoortechnologie. Het programma wordt daarentegen wel gebruikt bij kinderen die gebruik maken van hoortoestellen of cochleaire implantaten, maar die zijn ingeschreven in het onderwijs voor kinderen met een auditieve beperking. Zowel de AVT als de ALE bieden wekelijks geïndividualiseerde therapie sessies aan. Tijdens deze sessies krijgen de ouders technieken en strategieën aangeleerd om hun kinderen vaardigheden te laten ontwikkelen op het gebied van gehoor, spraak, taal, cognitie en communicatie. (Estabrooks, MacIver-Lux, & Rhoades, 2016) (MacIver-Lux, 2010)

Bij beide therapieën wordt het auditief functioneren van het kind zonder hulp van hoortoestellen geobserveerd. Vervolgens wordt er overwogen of gehoortechnologie nodig is. Wanneer het kind beter presteert met hoortoestellen wordt er aanbevolen om deze verder te gebruiken. Om te bepalen of cochleaire implantaten eventueel nodig zijn wordt het kind regelmatig geobserveerd. (Estabrooks, MacIver-Lux, & Rhoades, 2016)

Wanneer het kind het auditieve kanaal kan gebruiken om taal te leren kan een auditief trainingsprogramma helpen om therapiedoelen op te stellen en om de vooruitgang op te volgen. Wanneer het kind weinig tot geen vooruitgang boekt is het nodig om meer visuele ondersteuning te hanteren tijdens de therapie. (Stredler-Brown, 2002) (The Children's Hospital, 2008)

#### 5.2.1.3 Tien principes van de AVT

AVT wordt gezien als een holistisch en vroeg interventie-model voor kinderen met gehoorverlies en hun familie waarbij de sociale interactie essentieel is voor de ontwikkeling van het cognitief en talig functioneren. AVT is de toepassing en het beheer van de meest actuele hoortechnologieën, in combinatie met specifieke strategieën die het luisteren bevorderen. Doorheen de therapie spelen de ouders een

belangrijke rol. Zij staan in voor de veranderingen in het leven van hun kind en worden daarom optimaal gecoacht en begeleid. Dit gebeurt volgens de tien principes van de 'Auditory Verbal Therapy':

- Een vroege diagnose promoten gevolgd door onmiddellijk audiologisch management en AVT. Kinderen waarbij het gehoorverlies voor de leeftijd van drie maanden wordt gediagnosticeerd en die voor zes maanden hoortoestellen krijgen, hebben een grotere kans op het ontwikkelen van een vrijwel normale spraak- en taalontwikkeling.
- Vroegbehandeling en het gebruik van geschikte hoorhulpmiddelen. Toegang tot gehoorapparaten is cruciaal voor de groei van de auditieve cortex. Wanneer de auditieve cortex van het jonge kind onvoldoende stimulatie krijgt, kunnen de neurologische ontwikkelingspaden permanent veranderen. Kinderen toegang geven tot de auditieve wereld is noodzakelijk zodat zij neurale verbindingen kunnen opbouwen die nodig zijn voor de verwerking van auditieve informatie.
- Ouders begeleiden en coachen om het kind te helpen zijn gehoor optimaal te gebruiken. 'Auditory Verbal Therapy' focust zich op het leren luisteren. Dit omvat het leren begrijpen van geluiden en gesproken taal zonder hulp van liplezen of gebarentaal. Door enkel te focussen op het auditieve kanaal worden kinderen 'luisteraars' ongeacht de mate van hun gehoorverlies. Mits de juiste versterking, kunnen zelfs kinderen met een diepgaand gehoorverlies spraak leren verstaan door enkel te luisteren.
- Ouders begeleiden en coachen om het kind optimaal te begeleiden in functie van de gehoor- en taalontwikkeling van hun kind. Ouders zijn de sleutel tot succes. De therapeut spendeert een uur per week met een kind en de ouders, terwijl de ouders bijna elk uur van de dag bij hun kinderen zijn. Normaal horende kinderen leren taal van hun ouders tijdens de dagelijkse interacties. Kinderen met gehoorverlies kunnen dit ook op voorwaarde dat er gebruik gemaakt wordt van enkele technieken. Daarom is het belangrijk dat ouders zo goed mogelijk deelnemen aan de 'Auditory Verbal Therapy'. Tijdens de AVT is er interactie met het kind, maar wordt er vooral gefocust op het ondersteunen en coachen van de ouders. Tijdens therapie worden technieken en vaardigheden aangeleerd die de ouders helpen om van elke situatie een opportuniteit te maken om hun kind taal te leren.
- Ouders begeleiden en coachen om een omgeving te creëren die de verwerving van taal ondersteunen. De dagelijkse omgeving bestaat vaak uit veel achtergrondlawaai wat een bijzondere uitdaging is voor kinderen met een auditieve neuropathie spectrumstoornis. De combinatie van het gehoorverlies met een lawaaiëring omgeving kan zorgen dat het kind de gesproken taal niet verstaat waardoor er informatie wordt gemist. Om deze reden worden kinderen met

gehoorverlies vaak geholpen met onder andere een assistive listening devices die gekoppeld zijn aan de hoortoestellen of cochleaire implantaten.

- Ouders begeleiden en coachen om hun kind het luisteren te leren integreren in de sociale en communicatieve ontwikkeling.

'Auditory Verbal Therapy' is meer dan therapie, het is een levensstijl. AVT helpt ouders om het kind zoveel mogelijk kansen te geven om te leren luisteren. Het is van cruciaal belang dat de ouders alle kansen benutten waar het kind zijn luister- en taalvaardigheden kan hanteren. Hierdoor leert het kind het luisteren waarderen.

- Baseren op de normale spraak-, taal-, auditieve en cognitieve ontwikkeling om de communicatie te stimuleren.

De 'Auditory Verbal Therapy' probeert de normale ontwikkeling zoveel mogelijk te volgen. Tijdens de AVT-sessies evalueren de therapeut en de ouders de huidige vaardigheden van het kind en identificeren ze de vaardigheden die het kind nog niet heeft bereikt, maar wel kan leren met behulp van een volwassene. Op basis hiervan kunnen geschikte doelen geselecteerd worden. Het doel van de therapie is om vaardigheden zo snel mogelijk op het juiste niveau te brengen.

- Ouders begeleiden en coachen om hun kind te helpen zijn gesproken taal te controleren door te luisteren.

Auditieve feedback van de eigen spraak is van groot belang voor het bereiken van de auditieve doelen en het verwerven van taal. De therapeut helpt het kind deze vaardigheid te ontwikkelen door het te laten luisteren naar de spraak van de therapeut, de ouders en van zichzelf. Aan de ouders wordt aangeraden om de uitingen van het kind correct te herhalen met nadruk op de gemiste klanken. Op deze manier wordt het kind aangemoedigd om naar zijn of haar eigen spraak te luisteren.

- Continue evaluatie en bijsturing aan de hand van formele en informele diagnostiek.

Bij elke sessie wordt de ontwikkeling van het kind in kaart gebracht om zo verdere doelstellingen op te stellen. Naast informele observaties wordt het kind elke drie à zes maanden onderzocht met gestandaardiseerde tests. Aan de hand van deze beoordelingen kan men de efficiëntie van de therapie vaststellen en eventueel aanpassen.

- Voorzien van ondersteunende diensten, hulp en bijstand om de inclusie in het gewoon onderwijs te bevorderen.

De professionelen ondersteunen de ouders om hun kind te helpen bij het verkrijgen van de vereiste schoolvaardigheden. Inclusie in het gewoon onderwijs vraagt ondersteuning van een audioloog en logopedist. Deze samenwerking zorgt ervoor dat het kind voldoende educatieve kansen krijgt en zich ten volle kan ontwikkelen.

(Estabrooks, MacIver-Lux, & Rhoades, 2016) (Rosenzweig, 2009)



#### 5.2.1.4 Visuele spraakperceptie

Tijdens de auditieve rehabilitatie is het belangrijk rekening te houden met het visuele kanaal. Patiënten met auditieve neuropathie gebruiken zowel auditieve als visuele signalen om spraak te verstaan. Ze zijn niet afhankelijk van één modaliteit. Het visuele kanaal kan versterkt worden met behulp van visuele training. Beide modaliteiten moeten zowel onafhankelijk als samen geoefend worden. (Raj Balan & Maruthy, 2018)

In de literatuur wordt onderscheid gemaakt tussen de termen 'spraakafzien', 'liplezen' en 'visuele spraakperceptie'. 'Liplezen' en 'spraakafzien' worden vaak ten onrechte gebruikt als synoniemen voor 'visuele spraakperceptie'. De term 'spraakafzien' laat vermoeden dat alle spraakkenmerken afleesbaar zijn, wat uiteraard niet het geval is. De term 'Liplezen' legt de focus op het lezen van de lippen. Daarom gaat de voorkeur naar de term 'visuele spraakperceptie'. Deze term geeft aan dat het niet enkel om het aflezen van de lippen gaat, maar ook om de gezichtsuitdrukking en lichaamstaal. Daarnaast geeft ook de situationele context belangrijke informatie aan de luisteraar. Visuele spraakperceptie is een combinatie van hetgeen je kan zien en wat je kan invullen door logisch te redeneren. (Ross, 1999) (de Smit, Vandaele, Ketels, & Franceus, 2018)

Visuele training bestaat uit twee benaderingen. De analytische benadering en synthetische benadering. De analytische benadering die gebruik maakt van bottom-up processen concentreert zich op het leren herkennen van klanken en woorden op de lippen. De eerste taak bestaat eruit een goed voorstellingsbeeld van het viseem of mondbeeld te krijgen. Vervolgens moet de cliënt het oefenviseem onderscheiden van andere visemen. Het viseem kan geïsoleerd worden aangeboden, maar ook in woorden of woordgroepen. Bij de laatste stap moet de cliënt het oefenviseem geïsoleerd, in woorden en in woordgroepen herkennen. De synthetische benadering maakt gebruik van top-down processen. Aangezien niet alle spraakgeluiden 'gelezen' kunnen worden op de lippen van de spreker leert deze benadering de cliënt gebruik te maken van de context om de ontbrekende delen in te vullen. De cliënt leert hetgeen hij niet kan waarnemen te compenseren door te redeneren. (Kaplan, Bally, & Garretson, 1985) (Wickware, 2014)

#### 5.2.2 Begeleiding van het cliëntsysteem

Ouders en familie van kinderen met gehoorverlies, spelen een belangrijke rol bij de ontwikkeling van het kind. Het is algemeen aanvaard dat ouderbetrokkenheid een positieve invloed heeft op de interventie-uitkomsten. De audioloog moet daarom voldoende rekening houden met de gevoelens en noden van de familie wanneer zij de diagnose krijgen. De mededeling van de diagnose vereist een professionele houding en oprechte bezorgdheid voor de betrokken familie.

Indien mogelijk, is het aangeraden de ouders hun kind te laten observeren in een dagelijkse situatie. Deze observatie zal de ouders helpen om in te zien wat hun kind wel en niet kan horen. In de meeste gevallen hebben de ouders vooraf aan de diagnose al een vermoeden dat hun kind een gehoorprobleem heeft. De

bevestiging hiervan is echter een ingrijpende ervaring. Of de ouders hun verdriet openlijk tonen of het eerder voor zich houden, de audioloog kan er zeker van zijn dat ze geschokt zijn door de diagnose. Het is de taak van de audioloog de ouders te helpen omgaan bij deze eerste schok. Er is geen enkele manier om deze te verzachten. Het probleem minimaliseren zorgt voor het ontlopen van de realiteit. Een sympathieke attitude en het tonen van empathie zal de ouders meer helpen om het nieuws te verwerken. De ouders moeten voldoende tijd krijgen om hun gevoelens en angsten te uiten en vragen te stellen. De audioloog moet beschikbaar zijn voor verdere vragen en de ouders meedelen dat zij nauw betrokken zullen worden in het revalidatieproces. Voor ouders die niet in staat zijn de diagnose te verwerken, is het aangeraden om verdere hulp te zoeken bij een psycholoog. De audioloog moet zich bewust zijn van zijn of haar eigen limieten in het verlenen van psychotherapie en moet op tijd doorverwijzen.

De reacties van de ouders kunnen ingedeeld worden in drie stadia. Bij het krijgen van de diagnose voelen de ouders zich boos tegenover de professionelen. Vervolgens voelen ze woede ten opzichte van het kind omdat ze het bestaan van het gehoorverlies niet verder kunnen ontkennen. In de laatste fase accepteren ze het gehoorverlies van hun kind.

Stein en Jabaley (1981) stellen dat ouders zich voornamelijk zorgen maken over de taalontwikkeling van hun kind en het effect daarvan op de communicatie en socialisatie. Deze bezorgdheid zorgt ervoor dat ouders meteen alles te weten willen komen over de toekomst en het latere functioneren van hun kind. Het is belangrijk dat men aan de verleiding weerstaat om teveel in detail te treden wat betreft de prognose van het kind. Bij het eerste bezoek aan de audioloog moet men zich houden aan informatie betreft het gehoorverlies, de implicaties van het verlies en wat er kan gedaan worden om het gehoorverlies te compenseren. Als de ouders verdere vragen stellen moet men verduidelijken dat hun vragen pas beantwoord zullen worden, na een periode van therapie. Niemand kan echter voorspellen hoe het kind zal reageren op de training. (Northern & Downs, 2002)

De begeleiding van ouders bevat drie essentiële elementen: (1) Informatie en educatie, (2) coaching in het creëren van optimale leer- en luisteromstandigheden en (3) aanleren van specifieke luister- en taal faciliteringstechnieken.

#### 5.2.2.1 Informatie en educatie

Veel ouders hebben geen ervaring met gehoorverlies en hebben nood aan informatie zodat ze op gepaste wijze kunnen omgaan met hun emotionele reacties ten aanzien van de diagnose. Het verkrijgen van informatie is eveneens belangrijk zodat de ouders actief kunnen participeren in het revalidatieproces. Zowel de ouders als andere hulpverleners hebben nood aan geschreven informatie over de stoornis en het effect daarvan op hun kind. In de literatuur is het echter zo dat er nog geen Nederlandstalige infobrochures terug te vinden zijn. Bijlage 2 en 3 tonen twee voorbeelden van Engelstalige infobrochures.

Na de objectieve bevestiging van de gehoorstoornis, worden ouders geconfronteerd met enkele maanden van onzekerheid over welke richting gevolgd moet worden om het gehoorverlies van hun te kind te ondersteunen. Moet er gekozen worden voor hoortoestellen, cochleaire implantatie of geen van beide. Vanaf het moment van diagnose is het belangrijk de ouders te laten kennismaken met het gehoorverlies en met de verschillende behandelingsopties.

Ouders ontvangen de informatie meestal via de audioloog. In functie van het nemen van ideale beslissingen is het belangrijk dat de ouders beschikken over de best beschikbare wetenschappelijke informatie. Deze informatie moet onbevooroordeeld zijn. De ouders moeten op basis van de gekregen informatie zelf beslissen welke uitkomsten ze willen voor hun kind. De audioloog moet de informatie op een eenvoudige en objectieve manier weergeven, wat echter niet wil zeggen dat hij zijn expertise niet mag meedelen. (American Speech-Language-Hearing Association, 2008)

Voor een kind van slechts een paar weken oud wordt aangeraden om enkel mee te delen dat de hersenstamrespons niet normaal is en dat de testen binnen enkele weken herhaald moeten worden. Als er bij deze herhaling vergelijkbare resultaten zijn moet er extra informatie over auditieve neuropathie gegeven worden. Het is belangrijk dat de ouders weten dat een MRI nodig is om zo een cochleaire zenuwdeficiëntie uit te sluiten. Eenmaal de status van de cochleaire zenuw bepaald is, zal de familie baat hebben bij het kennen van de heterogene aard van ANSS en de variabele uitkomsten geassocieerd met de stoornis. Het is handig om de ouders een planning mee te geven van het eerste jaar zodat zij zicht hebben op alle medische activiteiten die nog moeten gebeuren. Zo kunnen ze begrijpen dat het aanbieden van hoortoestellen of cochleaire implantaten pas mogelijk is als het kind zes à zeven maanden oud is, aangezien men dan pas aan de hand van de gedragsaudiometrie de gehoordrempels kan bepalen. Eenmaal er besloten is dat het kind een goede kandidaat is voor versterking, moet het gezin inzicht hebben in het belang van fulltime gebruik van de hoortoestellen. Cochleaire implantatie kan als volgt besproken worden. Het is van belang dat de ouders weten dat cochleaire implantatie enkel aangeraden wordt als de hoortoestellen geen voordeel bieden. De beslissingen met betrekking tot de voortzetting van het gebruik van hoortoestellen of het gebruik maken van cochleaire implantaten is een beslissing die echter gemaakt wordt door de ouders. (Seewald & Tharpe, 2011)

Het meedelen van de diagnose en de audiometrische resultaten is een routinezaak voor audiologen. De aandoening wordt uitgelegd en men geeft inzicht in de verschillende testresultaten. Hoewel dit een belangrijk deel is van het counselingsproces kan het voor de luisteraar ingestudeerd overkomen en lijkt het dat hij of zij een professionele afstand wilt bewaren. Om deze reden wordt het aangeraden om de audiometrische resultaten op een functionele manier uit te leggen. (American Speech-Language-Hearing Association, 2008)

### 5.2.2.2 Optimale leer- en luisteromstandigheden

Achtergrondlawaai vormt een veel voorkomend probleem bij kinderen met een auditieve neuropathie spectrumstoornis. Het is belangrijk de luisteromgeving van het kind te verbeteren zodat ze zoveel mogelijk spraak verstaan. Het is van belang dat de therapeut voldoende tips en suggesties meegeeft om de ideale luisteromgeving te creëren. Huishoudelijke apparaten, televisie, radio en andere elektronische toestellen creëren veel ruis en worden dus best uitgezet wanneer ze niet gebruikt worden. Vloer-, raam- en wandbekleding wordt aangeraden om weerkaatsing van geluid tegen te gaan.

Wanneer het kind oud genoeg is om naar school te gaan is het belangrijk dat de ouders verschillende scholen bezoeken om te bepalen welke school de meest geschikte leeromgeving biedt. De ouders zouden de klas moeten kunnen observeren tijdens een schooldag om te weten hoe het klinkt wanneer deze vol kinderen zit. Het geluidsniveau is een belangrijke factor om in te schatten in welke mate het kind in staat is om te leren. Er zijn enkele factoren die een invloed hebben op het geluidsniveau. Zo hebben de vloer en het plafond een enorme impact. In een klas met een stenen vloer en hoog plafond zal er meer lawaai zijn dan in een klas met houten vloer, akoestische tegels en laag plafond. Ook de plaats van het klaslokaal in de school bepaald of er veel lawaai in de klas zal zijn of niet. In een klas gelegen naast de turn- of eetzaal zal veel externe ruis zijn die moeilijk te controleren is. (Flexer, 1999)

### 5.2.2.3 Luister – en taal faciliteringstechnieken

Het is belangrijk te weten dat elke kind met gehoorverlies anders is en dat de therapie en begeleiding individu-gericht moet zijn. De luister- en taal faciliteringstechnieken zijn over het algemeen echter voor alle kinderen met gehoorverlies hetzelfde.

Alvorens tegen het kind met gehoorverlies te spreken is het van belang dat het kind aandacht heeft voor de spreker. Om het liplezen te vergemakkelijken wordt aangeraden om op hoogte van het kind te zitten, zodat hij of zij een goed zicht heeft op de gelaat van de spreker. Het is belangrijk dat de mond van de spreker zo zichtbaar mogelijk wordt gehouden. Daarnaast wordt aangeraden om zoveel mogelijk gebruik te maken van visuele ondersteuning. De communicatie ondersteunen met gebaren heeft een positief effect op het spraakverstaan van het kind met gehoorverlies. Ook het gespreksonderwerp verduidelijken maakt dat het kind de conversatie beter kan volgen. (National Deaf Children's Society, 2019)

Voor kinderen met een auditieve neuropathie spectrumstoornis wordt aangegeven dat het verlengen van de medeklinkertijd en het verlagen van het spreektempo, het spraakverstaan zou vergemakkelijken. Ook het toevoegen van voldoende pauzes tussen woorden, maakt dat kinderen met ANSS de spraak beter zullen verstaan. (Hassan, 2010)

#### 5.2.2.4 Communicatievisies

De taal- en spraakontwikkeling vormen een grote uitdaging bij kinderen met ANSS. Een auditief- verbale benadering die geschikt is voor kinderen met een sensori-neuraal gehoorverlies is niet effectief bij kinderen met auditieve neuropathie. Daarom wordt visuele communicatie aanbevolen. Hoewel het kind in rustige omstandigheden uitstekende auditieve vaardigheden kan hebben, kan een lawaaierige omgeving zorgen dat de gesproken taal niet toegankelijk is. Het gebruik van 'Assistive Listening Devices' en visuele communicatie kunnen ervoor zorgen dat het kind optimale toegang heeft tot de informatie. (Yoshinaga-Itano, 2014)

Er bestaan verschillende communicatievormen. Het is aan de ouders om indien nodig de geschikte communicatievorm te kiezen en deze consequent te gebruiken. Communicatievormen die gebruik maken van visuele input zoals totale communicatie, gebarentaal en 'cued speech' zouden effectief zijn bij kinderen met een auditieve neuropathie spectrumstoornis. Clinici die werken volgens de AVT-benadering ontmoedigen vaak het gebruik van liplezen, terwijl kinderen met ANSS hier voordeel uit halen. Kinderen met auditieve neuropathie kunnen het moeilijk hebben om te communiceren via enkel de gesproken taal omdat hun vermogen om spraak te verstaan vaak ernstig gestoord is. Bij kinderen die gebruik kunnen maken van de auditieve informatie wordt 'cued speech' aangeraden. Het is een methode om het liplezen te ondersteunen. Slechts een klein percentage van de klanken uit de Nederlandse taal is zichtbaar op de lippen. Er wordt geschat dat zeventig procent van de spraakgeluiden niet zichtbaar zijn of niet gemakkelijk kunnen worden gezien. 'Cued speech' is een visueel communicatiemiddel dat bestaat uit acht handvormen die verschillende spraakklanken voorstellen. De gebaren worden simultaan met de gesproken taal ter hoogte van de mond of larynx uitgevoerd. Het voordeel van cued speech, is dat het sneller aangeleerd wordt dan gebarentaal. In de literatuur wordt cued speech beschreven als faciliterend voor het ontwikkelen van taal bij kinderen met een auditieve neuropathie spectrumstoornis. (Gravel, et al., 2004) Totale communicatie is een andere methode dat gebruik maakt van spraak en gebaren om het kind toegang te geven tot de taal. Alle beschikbare middelen worden gebruikt om te kunnen communiceren. Het kind krijgt de mogelijkheid om via gesproken taal, gebaren, tekeningen, voorwerpen en foto's te communiceren met de omgeving. Er wordt echter wel belang gehecht aan het zoveel mogelijk gebruiken van het gehoor en gesproken taal. Ouders kunnen ook kiezen voor het leren van gebarentaal om te communiceren met hun kind. Het is belangrijk de gebarentaal te koppelen aan gesproken taal in functie van de spraakontwikkeling. (Sininger & Starr, 2001)

## 6 DISCUSSIE EN CONCLUSIE

Deze bachelorproef heeft als doel om aan de hand van een literatuurstudie na te gaan hoe de revalidatie bij kinderen met een auditieve neuropathie spectrumstoornis er zou moeten uitzien. Door de literatuur te doorgronden en verschillende bronnen te hanteren kan er zich een algemeen beeld gevormd worden over de behandeling van deze doelgroep.

Uit de resultaten kan besloten worden dat kinderen met ANSS eventueel geholpen kunnen worden met hoortoestellen, cochleaire implantaten, 'Assistive Listening Devices' en eventueel met een hersenstam implantaat. Gehoortoestellen worden aangeraden van zodra men weet dat het gehoorverlies het spraakverstaan negatief beïnvloedt. In de literatuur wordt aangetoond dat hoortoestellen de primaire behandelingsoptie vormen. Cochleaire implantaten worden enkel overwogen als het kind geen vooruitgang boekt met zijn hoortoestellen ongeacht de graad van het gehoorverlies. Wanneer het kind geen voordeel haalt uit de hoortoestellen en geen geschikte kandidaat is voor cochleaire implantatie, zou een hersenstam implantaat overwogen kunnen worden. Naast deze behandelingsopties kunnen 'Assistive Listening Devices' het kind helpen om beter spraak te verstaan in ruis. Ze worden zowel aangeraden voor kinderen met ANSS die gebruik maken van gehoortechnologie als kinderen die hier geen gebruik van maken.

Bij de therapie en begeleiding van kinderen met auditieve neuropathie kan er een keuze gemaakt worden tussen de 'Auditory Verbal Therapy' en de 'Auditory and Language Enrichment'. Bij beide therapieën staat de rol van de ouders centraal. Het coachen en begeleiden van de ouders is daarom een essentieel gegeven doorheen de therapie. Bij beide therapieën speelt het auditieve kanaal een belangrijke rol. In de literatuur wordt echter aangetoond dat personen met auditieve neuropathie veel voordeel halen uit de visuele input. Daarom wordt er aangeraden om zowel auditief als visueel te werken. Om deze reden is het belangrijk dat de ouders op de hoogte zijn van de verschillende communicatievisies. Zo blijken communicatievormen die gebruik maken van visuele input zoals totale communicatie, gebarentaal en 'cued speech' een positief effect te hebben op de taal- en spraakontwikkeling van het kind.

Deze bachelorproef werd op een zo correct mogelijke manier uitgewerkt waarbij er rekening gehouden werd met relevantie en plagiaat. Omdat het vinden van geschikte literatuur niet altijd eenvoudig was, en over bepaalde onderwerpen weinig evidentie bestaat, verliep de uitwerking van deze bachelorproef soms moeizaam. Zo was het vinden van Nederlandstalige literatuur moeilijk, waardoor onder andere de prevalentiecijfers van kinderen met ANSS in België niet weergegeven konden worden. Ook bestaan er geen Nederlandstalige infobrochures over auditieve neuropathie voor ouders. Aangezien ouders een cruciale rol spelen in het revalidatieproces is het belangrijk dat zij beschikken over goed geschreven informatie. Het uitwerken van een uitgebreide Nederlandstalige infobrochure kan een topic zijn dat in eventueel een volgende bachelorproef kan worden uitgewerkt.

Naast de Belgische prevalentiecijfers en Nederlandstalige infobrochures is er ook over de therapie en begeleiding bij deze doelgroep weinig informatie beschikbaar. Dit onderdeel vraagt verder onderzoek met oog op het ontwikkelen van algemene richtlijnen. Aan de hand van een kwalitatief onderzoek, kunnen therapeuten die de therapie en begeleiding van kinderen met ANSS voor hun rekening nemen, eventueel geïnterviewd worden.

Een sterkte van deze bachelorproef is dat de informatie op systematische wijze werd verzameld. Door op deze manier te werk te gaan was de kans op het mislopen van essentiële informatie klein.

Doordat er gebruik gemaakt werd van een literatuurstudie konden de ervaringen van patiënten met ANSS niet in kaart gebracht worden. Alle evidentie werd op theoretische wijze weergegeven.

## 7 BIBLIOGRAFIE

- AMBOSS. (2018, november 27). *Congenital TORCH infections*. Opgehaald van AMBOSS: [https://www.amboss.com/us/knowledge/Congenital\\_TORCH\\_infections](https://www.amboss.com/us/knowledge/Congenital_TORCH_infections)
- American Speech-Language-Hearing Association. (2008). *Guidelines for Audiologists Providing Informational and Adjustment Counseling to Families of Infants and Young Children With Hearing Loss Birth to 5 Years of Age*. Opgehaald van ASHA - American Speech-Language-Hearing Association: [https://www.asha.org/content.aspx?id=10737450069&fbclid=IwAR3JkAPX\\_Cftf6qt3eNAtAPSqB\\_5GJ7qVjslidasJs4sOosMFJglXZFky68#sec1.4.1](https://www.asha.org/content.aspx?id=10737450069&fbclid=IwAR3JkAPX_Cftf6qt3eNAtAPSqB_5GJ7qVjslidasJs4sOosMFJglXZFky68#sec1.4.1)
- Arain, F. M., Chand, P., & Choudary, T. A. (2015). A rare case of simple hereditary recessive optic. *Pakistan Journal of Neurological Sciences (PJNS)*, 32-35.
- Bahmad, F., Merchant, S. N., Nadol, J. B., & Tranebjaerg, L. (2007). Otopathology in Mohr-Tranebjaerg Syndrome. *The Laryngoscope*, 1202-1208.
- Bamiou, D., Spraggs, P., Gibberd, F., Sidey, M., & Luxon, L. (2003). Hearing Loss in adult Refsum's disease. *Clinical Otolaryngology*, 227-230.
- Bielecki, I., Horbulewicz, A., & Wolan, T. (2012). Prevalence and risk factors for Auditory Neuropathy Spectrum Disorder in a screened newborn population at risk for hearing loss. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 1668-1670.
- BioNews Services. (2019). *Charcot-Marie-Tooth and Hearing Loss*. Opgehaald van Charot-Marie-Tooth News: <https://charcot-marie-toothnews.com/charcot-marie-tooth-and-hearing-loss/>
- Bocchini, C. A. (2016, april 20). *Mohr-Tranebjaerg Syndrome; MTS*. Opgehaald van OMIM -Online Mendelian Inheritance in Man: <https://www.omim.org/entry/304700>
- Boys Town National Research Hospital. (2017). *Auditory Neuropathy Spectrum Disorder*. Opgehaald van babyhearing.org: <https://www.babyhearing.org/auditory-neuropathy-spectrum-disorder>
- C'ericic', B., & Luxon, L. (2003). Progressive auditory neuropathy in patients with Leber's. *Neurol Neurosurg Psychiatry*, 626-630.



- CEBAM vzw. (2017, september 4). *Tympanometrie - patiëntenrichtlijn*. Opgehaald van Gezondheid en wetenschap: <https://www.gezondheidenwetenschap.be/richtlijnen/tympanometrie-meten-van-de-beweeglijkheid-van-het-trommelvlies>
- Cheng, X., Li, L., Brashears, S., Morlet, T., Ng, S., Berlin, C., . . . Keats, B. (2005). Connexin 26 variants and auditory neuropathy/dyssynchrony among children in schools for the deaf. *American Journal of Medical Genetics*, 13-18.
- Chiasson, C. R. (2015, juli). *Traumatic Brain Injury (TBI): A Primer for the Hearing Healthcare Practitioner*. Opgehaald van The Hearing Review: <http://www.hearingreview.com/2015/07/traumatic-brain-injury-tbi-primer-hearing-healthcare-practitioner/>
- Clark, J. L. (z.j.). *Acoustic (stapedius) reflexes*. Opgehaald van Open acces guide to audiology and hearing aids for otolaryngologists: [https://vula.uct.ac.za/access/content/group/27b5cb1b-1b65-4280-9437-a9898ddd4c40/Acoustic%20\\_stapedius\\_%20reflexes.pdf](https://vula.uct.ac.za/access/content/group/27b5cb1b-1b65-4280-9437-a9898ddd4c40/Acoustic%20_stapedius_%20reflexes.pdf)
- Cone, B., Dorn, P., Konrad-Martin, D., Lister, J., Ortiz, C., & Schairer, K. (2015). *Ototoxic Medications (Medication Effects)*. Opgehaald van American Speech-Language-Hearing Association (ASHA): <https://www.asha.org/public/hearing/ototoxic-medications/>
- Cristobal, R., & Oghalai, J. (2008). Hearing loss in children with very low birth weight: current review of epidemiology and pathophysiology . *Fetal & Neonatal*.
- de Carvalho, G. M., Ramos, P. Z., Castilho, A. M., Guimaraes, A. C., & Sartorato, E. L. (2016, september 30). Relationship Between Patients with Clinical Auditory Neuropathy Spectrum Disorder and Mutations in Gjb2 Gene. *The Open Neurology Journal*, pp. 127-135.
- de Smit, M., Vandaele, B., Ketels, H., & Franceus, J. (2018). *Therapie en begeleiding van personen met gehoorverlies*. Gent: Arteveldehogeschool.
- Demczko, M. (2018, februari). *Peroxisomale aandoeningen*. Opgehaald van MSD manual: <https://www.msmanuals.com/home/children-s-health-issues/hereditary-metabolic-disorders/peroxisomal-disorders#v37802932>
- Dodge, P. R., Davis, H., Feigin, R. D., & Holmes, S. J. (1984). Prospective Evaluation of Hearing Impairment as a Sequela of Acute Bacterial Meningitis. *The New England Journal of Medicine*, 869-874.
- Dominguez, F. J., Herrero, J. D., Gallardo, N. C., & Aguilera, R. P. (2007). Prevalence of Auditory Neuropathy: Prospective Study in a Tertiary-Care Center. *Acta Otorrinolaringologica (English Edition)*, 239-245.

- Duman, K., Ayçiçek, A., Sargin, R., Kenar, F., Yilmaz, M. D., & Dereköy, F. S. (2008). Incidence of auditory neuropathy among the deaf school students. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 1091-1095.
- Eargroup. (2019). *Hersenstam implantatie*. Opgehaald van De Oorgroep: <http://eargroup.net/ingrepen/341/De-ingreep>
- Escobar, R., Ortiz, A., Miranda, A., & Flores, B. (2007). Detection of auditory neuropathy in a Charcot Marie-Tooth patient type 1 with neurophysiological studies. *Neuromuscular Disorders*, 826-836.
- Estabrooks, W., Maclver-Lux, K., & Rhoades, E. A. (2016). *Auditory-Verbal Therapy For Young Children with Hearing Loss and Their Families, and the Practitioners Who Guide Them*. San Diego: Plural Publishing.
- Feirn, R., Sutton, G., Parker, G., Sirimanna, T., Lightfoot, G., & Wood, S. (2013, Augustus). Guidelines for the Assessment and Management of Auditory Neuropathy Spectrum Disorder in Young Infants. London.
- Fitzpatrick, E. M., & Doucet, S. P. (2013). *Pediatric Audiologic Rehabilitation - From Infancy to Adolescence*. New York: Thieme Medical Publishers.
- Flexer, C. (1999). *Facilitating Hearing and Listening in Young Children*. United States of America: Singular Publishing Group.
- Foerst, A., Beutner, D., Lang-Roth, R., Karl-Bernd, H., von Wedel, H., & Walger, M. (2006). Prevalence of auditory neuropathy/synaptopathy in a population of children with profound hearing loss. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 1415-1422.
- Forge, A., Becker, D. L., Casalotti, S., Edwards, J., Evans, W., Lench, N., & Souter, M. (1999, februari 6). Gap junctions and connexin expression in the inner ear. *Novartis Foundation symposium*, pp. 134-151.
- Georga, C., & Lightfoot, G. (2019, Januari). *Assessment and Management of Auditory Neuropathy Spectrum Disorder (ANSD) in Young Infants*. Opgehaald van British Society of Audiology: [https://www.thebsa.org.uk/wp-content/uploads/2019/01/FINAL-JAN2019\\_Recommended-Procedure-Assessment-and-Management-of-ANSD-in-Young-Infants-GL22-01-19.pdf](https://www.thebsa.org.uk/wp-content/uploads/2019/01/FINAL-JAN2019_Recommended-Procedure-Assessment-and-Management-of-ANSD-in-Young-Infants-GL22-01-19.pdf)
- Gökdoğan, ç., Altınyay, S., Gündüz, B., Kemaloglu, Y. K., & Bayazit, Y. (2015). Management of children with auditory neuropathy spectrum disorder (ANSD). *Brazilian Journal of Otorhinolaryngology*, 493-499.

- Gravel, J., Hood, L., Lightfoot, G., Mason, S., Sirimanna, T., Stevens, J., & Wood, S. (2004, Oktober 27). Assessment and Management of Auditory Neuropathy/Auditory Dys-synchrony. A Recommended Protocol. *Newborn Hearing Screening And Assessment*.
- Gupta, N., Barot, D., & Sinha, V. (2015). Auditory neuropathy spectrum disorder in children with SNHL: (Its prevalence & audiological profile). *National Journal of Otorhinolaryngology and Head and Neck Surgery*, 19\_20.
- Hassan, M. D. (2010). Perception of temporally modified speech in auditory neuropathy. *International Journal of Audiology*, 41-49.
- Heather, L. (2014). Making Sense of Auditory Neuropathy Spectrum Disorder. *The Hearing Journal*, 8,9,12.
- Hood, L. (2002). Auditory neuropathy/auditory dys-synchrony: New insights. *The Hearing Journal*, 10, 14, 17-18.
- Huizing, E., Snow, G., de Vries, N., Graamans, K., & Van de Heyning, P. (2007). *Keel-neus-oorheelkunde en hoofd-halschirurgie*. Houten: Bohn Stafleu van Loghum.
- Jayaram, M., & Kumar, U. A. (2010). Speech perception in individuals with auditory. *The Journal of Laryngology & Otology*, 236-245.
- Kaplan, H., Bally, S. J., & Garretson, C. (1985). *Speechreading: A Way to Improve Understanding*. United States of America: Gallaudet University Press.
- Kesser, B. W., & Kenna, M. A. (2015). *Hearing Loss in Children*. Philadelphia, Pennsylvania: Elsevier.
- Kim, J., & Sadun, A. A. (2019). *Leber Hereditary Optic Neuropathy*. Opgehaald van National Organisation for Rare Disorders: <https://rarediseases.org/rare-diseases/leber-hereditary-optic-neuropathy/>
- Korver, A., Meuwese-Jongejeugd, J., Briaire, J., Frijns, J., & Oudesluys-Murphy, A. (2008). Permanent gehoorverlies in de prelinguale fase bij kinderen met een. *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde*, 152-160.
- Lane, C. A., Nuhanovic, S., Olund, A. P., & Carlson, M. L. (2018). Cochlear implantation in Charot-Marie-Tooth Disease: Case Report and Review of the Literature. *Case Reports in Medicine*.
- Maclver-Lux, K. (2010). *Therapy Programs* . Opgehaald van maciver-lux auditory learning services.

- Manachaiah, V. K., Zhao, F., Danesh, A. A., & Duprey, R. (2011). The genetic basis of auditory neuropathy spectrum disorder (ANSO). *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 151-158.
- Manchaiah, V. K., Zhao, F., Danesh, A. A., & Duprey, R. (2010). The genetic basis of auditory neuropathy spectrum disorder. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 151-158.
- Marlin, S., Feldmann, D., Nguyen, Y., Rouillon, I., Loundon, N., Jonard, L., Denoyelle, F. (2010, april 9). Temperature-sensitive auditory neuropathy associated with an otoferlin mutation: Deafening fever. *Biochemical and Biophysical Research Communications*, pp. 737-742.
- Marlin, S., Jonard, L., Loundon, N., Bonnet, C., Leboulanger, N., Van Maldergem, L., . . . Denoyelle, F. (2011, november 5). Genetic Update on Auditory Neuropathy. *Extra Audiology & Neurotology*, pp. 20-29.
- Mayo Clinic Staff. (2019, Februari 19). *Auditory brainstem implant*. Opgehaald van Mayo Clinic: <https://www.mayoclinic.org/tests-procedures/auditory-brainstem-implant/about/pac-20384649>
- Medicinfo BV. (z.j.). *Toonaudiometrie*. Opgehaald van medicinfo encyclopedie: <https://encyclopedie.medicinfo.nl/tone-audiometry/7d070b1efca64059987e3559970bc1dc>
- Meyer, E., Michaelides, M., Tee, L. J., Robson, A. G., Fatimah, R., Pasha, S., . . . Maher, E. R. (2010). Nonsense mutation in TMEM126A causing autosomal recessive optic atrophy and auditory neuropathy. *Molecular Vision Biology and Genetics in Vision Research*, 650-664.
- National Deaf Children's Society. (2019). *Communicating with a deaf child*. Opgehaald van National Deaf Children's Society: <https://www.ndcs.org.uk/information-and-support/being-deaf-friendly/communicating-with-a-deaf-child/>
- NDIS. (2018, September 4). *The Truth about ALDs - Signal to Noise Ratio*. Opgehaald van Phoenix Hearing Instruments: <https://www.phoenixhearing.com.au/snr.html>
- NIDCD. (2018, januari 26). *Auditory Neuropathy*. Opgehaald van NIH: <https://www.nidcd.nih.gov/health/auditory-neuropathy>
- NKO dienst Sint-Augustinus. (z.j.). *Reflexen van de Musculus Stapedius*. Opgehaald van NKO Sint-Augustinus European institute for ORL: [https://neus-keel-oor.be/nl/nko/oor/onderzoeken/stapedius\\_reflexen/](https://neus-keel-oor.be/nl/nko/oor/onderzoeken/stapedius_reflexen/)

- NKO dienst Sint-Augustinus. (z.j.). *Doorverwijzing Kind & Gezin*. Opgehaald van NKO Sint-Augustinus Antwerpen European institute for ORL: [https://neus-keel-oor.be/nl/patienten/doorverwijzing\\_kind\\_gezin/](https://neus-keel-oor.be/nl/patienten/doorverwijzing_kind_gezin/)
- NKO dienst Sint-Augustinus. (z.j.). *Oto-akoestische emissies*. Opgehaald van NKO Sint-Augustinus Antwerpen European institute for ORL: <https://neus-keel-oor.be/nl/nko/oor/onderzoeken/oea/>
- NKO dienst Sint-Augustinus. (z.j.). *Tonaal Audiogram*. Opgehaald van NKO Sint-Augustinus Antwerpen European instituet for ORL: <https://neus-keel-oor.be/nl/nko/oor/onderzoeken/audiogram/>
- Northern, J. L., & Downs, M. P. (2002). *Hearing in Children*. Baltimore: Lippincott Wiliams & Wilkins.
- O'Driscoll, M., Mawman, D., & Henders, L. (2014, April 1). *Auditory brainstem implant results in adults and children*. Opgehaald van ENT & audiology news: <https://www.entandaudiologynews.com/features/audiology-features/post/auditory-brainstem-implant-results-in-adults-and-children>
- Perera, N. J., Lewis, B., Tran, H., Fietz, M., & Sullivan, D. R. (2011). Refsum's Disease—Use of the Intestinal Lipase Inhibitor, Orlistat, as a Novel Therapeutic Approach to a Complex Disorder. *Journal of Obesity*.
- Prematurendag. (2017). *Prematuriteit (vroeggeboorte)*. Opgehaald van Prematurendag - "every little step, a big miracle": <https://beta.prematurendag.nl/prematuriteit/>
- Prijs, & Lamoré. (2012, november). *Anatomie van het binnenoor en het evenwichtsorgaan*. Opgehaald van Nederlands Vereniging voor Audiologie - Audiologieboek: <http://www.audiologieboek.nl/htm/hfd4/4-3-1.htm>
- Raj Balan, J., & Maruthy, S. (2018). Dynamics of Speech Perception in the Auditory-Visual Mode: An Empirical Evidence for the Management of Auditory Neuropathy Spectrum Disorder . *Journal of Audiology & Otology*, 197-203.
- Rance, G. (2005). Auditory Neuropathy/Dys-synchrony and Its Perceptual Consequences. *Trends in Hearing*, 1-43.
- Rance, G. (2008). *Speech and Feature Perception in Children with Auditory Neuropathy/dys-synchrony Type Hearing Loss: Implications for Management*. Opgehaald van Semantic Scholar: [https://pdfs.semanticscholar.org/73a7/257dd370b28ea2a91c8436b6758bb9add26a.pdf?\\_ga=2.215046996.2113724293.1551689003-](https://pdfs.semanticscholar.org/73a7/257dd370b28ea2a91c8436b6758bb9add26a.pdf?_ga=2.215046996.2113724293.1551689003-)

1533831205.1547902247&\_gac=1.216961636.1551689572.Cj0KCQiAtvPjBRDPARIsAJfZz0qtBCaA  
qgf\_MlItvMQcLqAhY0paBbFHx8tUYFjdwwqVYHGVNCH98ym6waAg8YEALw

Rance, G. (2010). *functional hearing deficits in listeners with auditory neuropathy*. Opgehaald van The University of Melbourne: <http://www.acmcb.es/files/425-614-DOCUMENT/Programa.pdf>

Rance, G., & Starr, A. (2015). Pathophysiological mechanisms and functional hearing consequences of auditory neuropathy. *BRAIN a journal of neurology*, 3141-3158.

Rhoades, E. A. (2011). *Cochlear Implants: Shifting perspectives*. Washington D.C.: Gallaudet University Press.

Rosenzweig, E. (2009, April 20). *Principles of Auditory-Verbal Therapy*. Opgehaald van Cochlear Implant Online: <http://cochlearimplantonline.com/site/principles-of-auditory-verbal-therapy/>

Ross, M. (1999, September 26). *Speechreading*. Opgehaald van [www.therubins.com](http://www.therubins.com): <http://www.therubins.com/geninfo/speechrd.htm>

Santarelli, R., Cama, E., & Scimemi, P. (2015). Abnormal Cochlear Potentials in Friedreich's Ataxia Point to Disordered Synchrony of Auditory Nerve Fiber Activity. *Neuro-degenerative Diseases*, 114-120.

Seewald, R. C., & Tharpe, A. (2011). *Children With Auditory Neuropathy*. San Diego: Plural Publishers. Opgehaald van Semantic Scholar.

Services Department of Health & Human. (2019, januari 29). *Deafness-dystonia-optic neuropathy syndrome*. Opgehaald van NIH U.S. National Library of Medicine: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/deafness-dystonia-optic-neuropathy-syndrome>

Simmons, J., & Beauchaine, K. (2002). Amplification Options in the Treatment of Auditory Neuropathy. *Hearing and Hearing Disorders in Childhood*, 24-27.

Sininger, Y., & Starr, A. (2001). *Auditory Neuropathy: A New Perspective on Hearing Disorders*. Canada: Singular.

Stevens, J., Sutton, G., Brockbank, C., & Mason, S. (2011, september). *Hersenstamresponsies - Klinische toepassingen*. Opgehaald van NVA: [http://abrpeerreview.co.uk/onewebmedia/NHSP%20CM\\_Guidance\\_v2\\_210911.pdf](http://abrpeerreview.co.uk/onewebmedia/NHSP%20CM_Guidance_v2_210911.pdf)

Stredler-Brown, A. (2002). Developing a treatment program for children with auditory neuropathy. *Seminars in Hearing*, pp. 239-249.

- Takwa, G. A. (2016). Amplication Options in Children with Auditory Neuropathy Spectrum Disorder. *Communication Disorders, Deaf Studies & Hearing Aids*, 151-155.
- The Children's Hospital. (2008). Guidelines for Identification and Management of Infants and Young Children With Auditory Neuropathy Spectrum Disorder. *Guidelines Development Conference* (pp. 2-42). Colorado: Aurora.
- Theelen van den Hoek, F., & Prijs, F. (2018, februari). *Hersenstamresponsies - Klinische toepassingen*. Opgehaald van NVA: <http://www.audiologieboek.nl/htm/hfd8/8-3-9.htm#8395>
- Trautwein, P. (2002). Auditory Neuropathy: Diagnosis and Case Management. *The impact of Scientific Advances on the Education of Deaf Children*. Parijs: 4th ACFOs international Conference.
- UnitedHealthcare. (2012, juli 1). *Otoacoustic Emissions Testing*. Opgehaald van UnitedHealthcare: [https://www.audiology.org/sites/default/files/PracticeManagement/20120615\\_OtoacousticEmissionsTesting.pdf](https://www.audiology.org/sites/default/files/PracticeManagement/20120615_OtoacousticEmissionsTesting.pdf)
- Universitair Ziekenhuis Gent. (2018, oktober 23). *Aandoeningen in het binnenoer*. Opgehaald van Universiteit Gent: <https://www.uzgent.be/nl/zorgaanbod/mdspecialismen/neus-keel-en-oorheelkunde/oren-en-evenwicht/aandoeningen-en-behandelingen/aandoeningen-in-het-binnenoer/Paginas/default.aspx>
- Veranneman. (2019). *Ons Gehoor*. Opgehaald van Veranneman Audiologie: <https://www.veranneman-audio.be/nl/particulieren/ons-gehoor/>
- Vignesh, S., Jaya, V., & Muraleedharan, A. (2016). Prevalence and Audiological Characteristics of Auditory Neuropathy Spectrum Disorder in Pediatric Population: A Retrospective Study. *Indian Journal of Otolaryngology & Head & Neck Surgery.*, 196-201.
- VU medisch centrum. (2016, februari 20). *BERA-onderzoek bij kinderen*. Opgehaald van VUmc: [https://www.vumc.nl/afdelingen/patientenfolders-brochures/zoeken-alfabet/B/BERA\\_onderzoek\\_bij\\_kinderen.pdf](https://www.vumc.nl/afdelingen/patientenfolders-brochures/zoeken-alfabet/B/BERA_onderzoek_bij_kinderen.pdf)
- Wang, J., Fan, Y., Wang, S., Liang, P., Wang, J., & Qiu, J. (2011). Variants of OTOF and PJKV genes in Chinese patients with auditory neuropathy spectrum disorder. *PLoS ONE*, 6(9).
- Wickremasinghe, A. C., Risley, R. J., Kuzniewicz, M. W., Wu, Y. W., Walsh, E. M., Wi, S., . . . Newman, T. B. (2015). Risk of Sensorineural Hearing Loss and. *Pediatrics*, 143-145.

- Wickware, A. (2014, April 8). *The Impact of Speechreading Programs on Adults with Hearing Loss - Literature Review*. Opgehaald van Canadian Hard of Hearing Association : [http://www.chha.ca/sren/NSRP\\_Literature\\_Review.pdf](http://www.chha.ca/sren/NSRP_Literature_Review.pdf)
- Willems, M. (2008, December). Newborn Hearing Screening Conference. *ONICI Nieuwsbrief*, p. 7.
- Willems, M. (2019). *Auditieve Neuropathie Spectrumstoornis (PowerPoint)*. Gent.
- Willems, M., Vandaele, B., Goderis, E., De Bruyne, L., & Franceus, J. (2017). *Assessment van gehoor (cursus)*. Gent: Arteveldehogeschool.
- Wroblewska-Seniuk, K., Creczka, G., Dabrowski, P., Szyfter-Harris, J., & Mazela, J. (2017). Hearing impairment in premature newborns—Analysis based on the national hearing screening database in Poland. *PLoS One*, 12(9).
- Yoshinaga-Itano, C. (2014, Oktober 30). Developmental outcomes of children with auditory neuropathy/dyssynchrony (auditory neuropathy spectrum disorder). *Advanced Arab Academy of Audiovestibulogy Journal*, pp. 57-63.
- Yu-Wai-Man, P., Elliott, C., Griffiths, P. G., Johnson, I. J., & Chinnery, P. F. (2008). Investigation of auditory dysfunction in Leber hereditary optic neuropathy. *Acta Ophthalmologica*, 630-633.
- Ziekte En Gezondheid. (2015, September 26). *Auditieve Neuropathie Spectrum Stoornis*. Opgehaald van Gezondheid en Ziekte: <http://www.gezond.win/voorwaarden-Behandelingen/oren-hoorzitting/Auditieve-Neuropathie-Spectrum-Stoornis-.html>



## **8 BIJLAGENLIJST**

Bijlage 1: Zes mogelijke presentaties ANSS

Bijlage 2: ANSD information for parents form parents (brochure)

Bijlage 3: ANSD information for families (brochure)

## BIJLAGEN

### BIJLAGE 1: ZES MOGELIJKE PRESENTATIES ANSS

	PRESENTATION I	PRESENTATION II	PRESENTATION III
BEHAVIORAL PURE TONE AUDIOGRAM	<p>Can vary from mild to profound</p> <p>Reverse slope common</p> <p>Can also</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• fluctuate</li> <li>• be progressive</li> </ul>	<p>Can vary from mild to profound</p> <p>Reverse slope common</p> <p>Can also</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• fluctuate</li> <li>• be progressive</li> </ul>	<p>Can vary from mild to profound</p> <p>Reverse slope common</p> <p>Can also</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• fluctuate</li> <li>• be progressive</li> </ul>
AUDITORY FUNCTIONING IN QUIET	<p>Poorer than what audiogram would suggest to no response</p>	<p>As expected given the audiogram (similar to children with sensorineural hearing loss)</p>	<p>Better than expected given the audiogram</p>
AUDITORY FUNCTIONING IN NOISE	<p>Significant difficulty</p>	<p>Significant to mild difficulty</p>	<p>Mild to significant difficulty</p>
SPEECH AND LANGUAGE	<p>Delayed, considering developmental, chronological and/or hearing age.</p> <p>(Praveena &amp; Prakesh, 2014; Raveh, Buller, Badrana, &amp; Attias, 2007)</p>	<p>Approaching, or at expected levels considering developmental, chronological, and/or hearing age.</p> <p>(Rance et al., 2007; Raveh et al., 2007)</p>	<p>At expected levels considering developmental, chronological and/or hearing age</p> <p>(Berlin et al., 2010)</p>

<b>PRESENTATION IV</b>	<b>PRESENTATION V</b>	<b>PRESENTATION VI</b>
Normal hearing sensitivity range	Hearing thresholds “recover” or improve significantly (e.g., transient ANSD) from previously obtained thresholds that were in hearing loss range Reverse slope common	Can vary from mild to profound Reverse slope common Can also <ul style="list-style-type: none"> <li>• fluctuate</li> <li>• be progressive</li> </ul>
Good	As expected given the audiogram and then either: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Improves</li> <li>• Remains the same</li> </ul>	Can fluctuate upon changes in body temperature (temperature-sensitive ANSD)
Mild to significant difficulty	Mild to significant difficulty	Mild to significant difficulty
At expected levels considering developmental and/or chronological age (Berlin et al., 2010; Raveh et al., 2007)	Delayed, or at expected levels considering developmental, chronological, and/or hearing age (Psarommatis et al., 2006)	Delayed, or at expected levels considering developmental, chronological and/or hearing age. (Varga et al., 2006)

**Auditory Neuropathy Spectrum Disorder**

To Parents from Parents

ndcs  
every deaf child

The brochure cover features an orange header with the title 'Auditory Neuropathy Spectrum Disorder' in white. To the right is a yellow sticky note with the handwritten text 'To Parents from Parents'. Below these are three polaroid-style photographs: a baby on a green play structure, a woman reading a book to a child, and a woman sitting with a young boy who is holding a colorful toy. The ndcs logo, consisting of three blue circles and the text 'ndcs every deaf child', is positioned in the bottom right corner of the cover.









# Our vision is of a world without barriers for every deaf child

The research in this booklet was carried out by Dr Kai Uus, MD, PhD., Prof Alys Young, PhD., MSc Oxon., MA Cantab., CQSW and Marianne Day, MA from the University of Manchester and funded by the National Deaf Children's Society (NDCS). We would like to thank the researchers for writing this booklet for families to read.

We would especially like to thank the families who took part in the research and shared their experiences of having a child diagnosed with auditory neuropathy spectrum disorder (ANS), the Teachers of the Deaf who supported the study and helped with recruiting families, and Dr Tracey A. Mills for her feedback on the contents of this booklet.



## Contents

	<b>Introduction</b>	<b>4</b>
	<b>What is auditory neuropathy spectrum disorder (ANSO)?</b>	<b>5</b>
	<b>How common is ANSD?</b>	<b>8</b>
	<b>What do the hearing test results mean for the child?</b>	<b>9</b>
	<b>Definitions from parents</b>	<b>11</b>
	<b>Family experiences</b>	<b>12</b>
	<b>Common experiences</b>	<b>16</b>
	...> ANSD and other health problems	18
	...> Information	20
	...> Making sense of the seemingly contradictory diagnosis	22
	...> Wait and see	24
	...> Changes in the child's hearing tests and hearing function	26
	...> About professionals not knowing	28
	...> Making decisions	29
	<b>Details of the study</b>	<b>30</b>

NDCS uses the word 'deaf' to refer to all levels of hearing loss.

## Introduction

This booklet was written following a study carried out by the University of Manchester. In the study we talked to 21 families who had a child identified with auditory neuropathy spectrum disorder through the Newborn Hearing Screening Programme. The families had used a range of options for their children, mainly including hearing aids, cochlear implants and sign language. Although parents and children experienced a range of outcomes, there were many common themes. This booklet describes what the families told us about their experiences and shares the useful advice which these parents would give to families who are in a similar position in the future.

It may be helpful to read the NDCS booklet *Auditory Neuropathy Spectrum Disorder: Information for families* alongside this booklet.

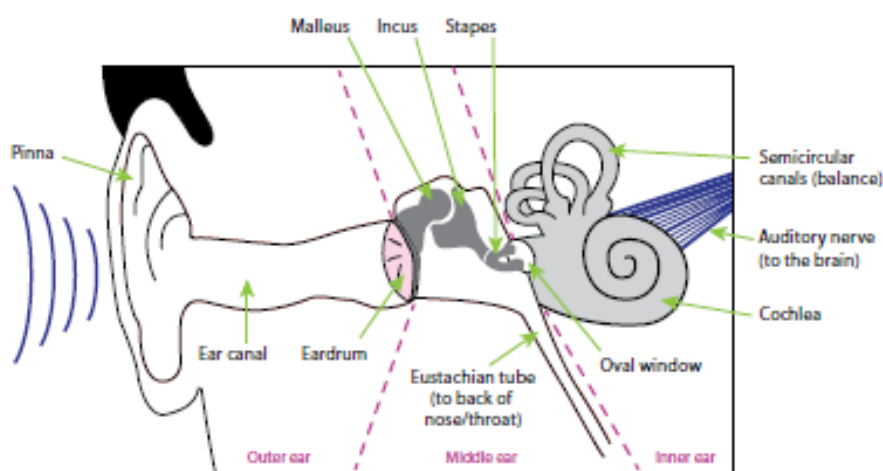
## What is Auditory Neuropathy Spectrum Disorder?

ANSD (auditory neuropathy spectrum disorder) is a term used to label a particular type of hearing problem. It is characterised by hearing test results that include absent or abnormal auditory brainstem responses (ABR), with cochlear microphonic (CM) and otoacoustic emissions (OAE) present.

For more information on different types of hearing tests read the NDCS booklet *Understanding your Child's Hearing Tests*.

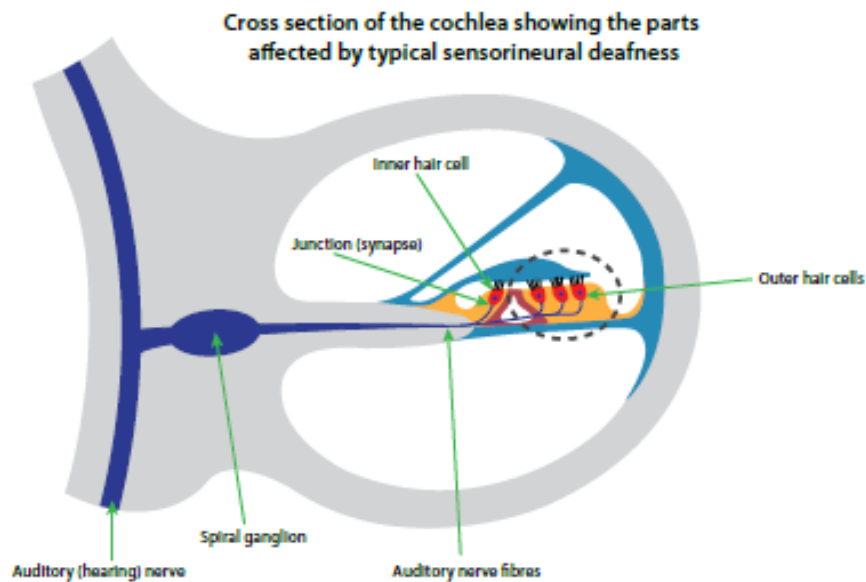
Sensori-neural deafness typically happens because the outer hair cells inside the cochlea (inner ear) are missing or damaged and are not working as well as they should. The cochlea looks like a snail shell and usually has two and a half turns in its spiral.

Diagram of the ear



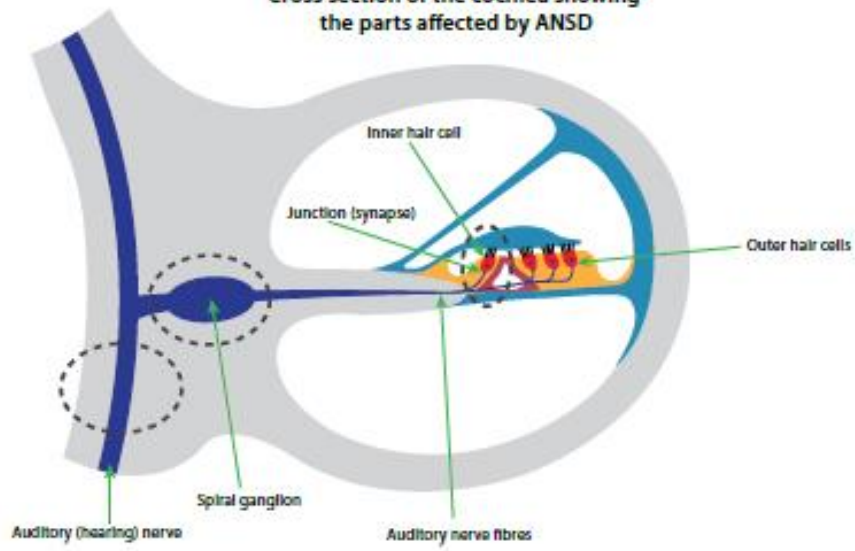


The diagrams below show a cross section of the cochlea that you would see if the spiral could be pulled out into a long tube and sliced through. There are many thousands of hair cells throughout the length of the cochlea. In children with ANSD the outer hair cells are likely to work well and this is demonstrated by the presence of otoacoustic emissions. In ANSD the problem is elsewhere in the auditory system. Part of the auditory system that might be affected (sometimes referred to as 'potential sites of lesion') include the inner hair cells, the junction (synapse) between the inner hair cells and the afferent nerve fibres, auditory neurons in the spiral ganglion (all also within the cochlea), or the auditory nerve or brainstem auditory nuclei (part of the nerve pathway between the ear and the brain). It can also be a combination of areas affected in the auditory pathway.



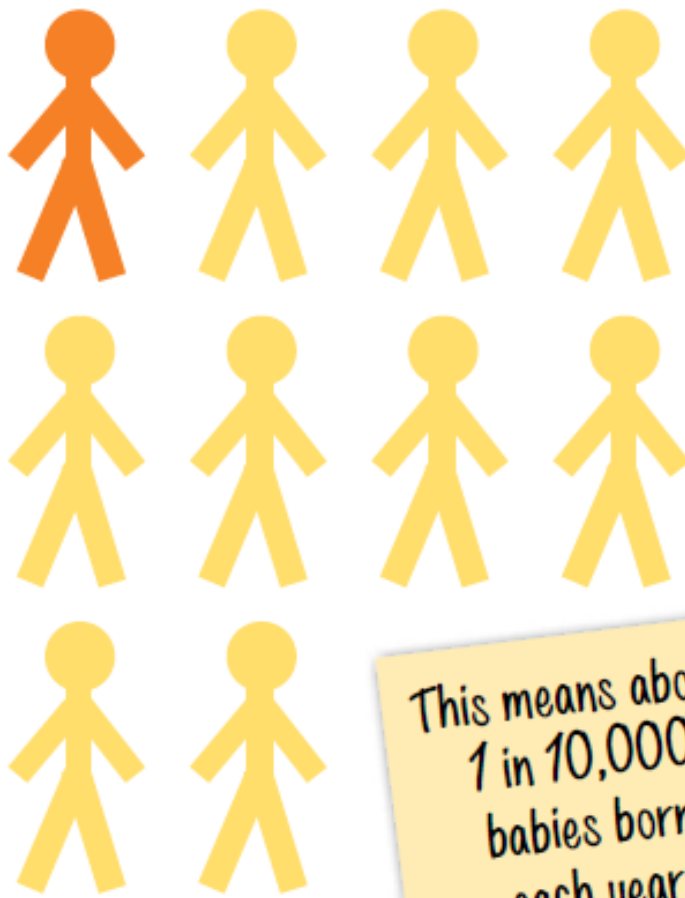


Cross section of the cochlea showing the parts affected by ANSD



## How common is ANSD?

One in ten children diagnosed with deafness at birth have ANSD.




This means about  
1 in 10,000  
babies born  
each year  
have ANSD.

## What do the hearing test results mean for the child?

Usually the auditory brainstem response (ABR) will closely match the levels at which a child responds to sound. However, when a child has ANSD, the ABR will not match the level at which the child responds to sounds. Very often, there will be no auditory brainstem response even though the child does respond to some sounds. When diagnosed with ANSD soon after birth, the information from hearing test results is more limited than for other types of deafness. The results only tell us that the child has normal OAEs and abnormal or absent ABR. More detailed information about how much a child can hear and make sense of is missing. This differs from children diagnosed with 'typical' deafness. So even the best expert knowledge in the world is not able to predict what the outcomes will be when the child is older. By outcomes we mean how much the child will hear, whether their hearing will change over time and how they will communicate in the future.





ANSD is a 'spectrum disorder' so that test results and functional outcomes are very variable between children with the condition.

- The ABR result may not change at all, or it may recover partially or fully.
- When the child is developmentally ready to perform behavioural tests of hearing (usually from about 6–9 months of age) their hearing threshold (the quietest sound they respond to) may be anywhere from normal hearing levels to profound deafness.
- When it is possible to assess their speech perception (how much the child is able to make sense of speech), it can range from no difficulties, experiencing difficulties hearing speech clearly in noisy conditions, or anywhere between mild to severe difficulties in quiet listening conditions.

Each of these three dimensions (ABR, hearing thresholds and speech perception) is relatively independent of one another. Just because one is affected in one way does not mean the others will be affected in similar ways. Also all of them can fluctuate on a daily/weekly/monthly basis.

## Definitions from parents

Factual descriptions of ANSD similar to those on previous pages were ones that the parents we spoke to had routinely encountered and were learning to make sense of slowly. But they had also developed different ways of describing ANSD themselves. They found it easier not to worry so much about where the 'problem' was in the auditory system, but what and how the child was likely to be hearing. Parents valued those descriptions that likened ANSD to something with which everyone is familiar. Many compared ANSD to 'faulty wiring' and 'radio static'. These explanations were useful because they described what the child might be hearing, their actual experience, rather than what the problem might be.

*"imagine a speaker.  
Everybody's had a broken  
speaker at some stage  
where the wire doesn't  
quite connect properly...  
that's the one I use and  
everyone says 'i get what  
you mean'"*

*"and then she explained  
to me about the fact that...  
everything seems out of  
synch... a bit like when you're  
playing a song and all the  
parts of the song are all  
jumbled up and...to me that  
was the clearest...  
way of explaining...  
something like that"*

## Family experiences

ANSD is a spectrum disorder, meaning children with ANSD may have a range of very different outcomes. These summaries come from the experiences of three different families who took part in our research. A few details have been changed to preserve confidentiality.

### The Jones family

**The Jones family's son, Sam, was born six weeks early and spent three weeks in the Special Care Baby Unit.** He was identified with what looked like profound deafness very soon after birth and then one month later with probable ANSD. At four months old the family were offered hearing aids but they turned them down, scared they would do more harm than good as it was so unclear what exactly Sam could hear. At this point they felt like they had enough to deal with and that the professionals did not seem sure about it. When he was not responding to sound and speech at one year old they decided to go for the hearing aids. It took a few months for him to get used to the hearing aids and to build up the time he kept them in, but they are now working very well. Occasionally he has 'hearing days' when he chooses not to wear them because it seems he hears fairly well without them. But his hearing levels do not fluctuate as much as they used to. The family chose to use Makaton with their son before he was aided, preferring not to learn British Sign Language (BSL) as he might not end up needing it. They also worried that signing would cut their son off from 'speaking society'. He is now four years old and his speech is improving. The family has never considered a cochlear implant for Sam.



## The Blake family

The Blake family's daughter, Tara, was born six weeks early and spent six weeks in the Special Care Baby Unit. She struggled to put on weight and was very small when she left hospital. Her parents were told that she had a profound deafness and she had ear moulds taken for hearing aids when she was just six weeks old. In the end her parents decided not to have them because they wanted to give their daughter some time to grow and just be a child. This decision was against medical advice and the family found this period very stressful. Over time Tara started to babble and the hearing test results started to show that she had more hearing. Now Tara is two years old and is speaking normally for her age. There is no suggestion that she will need hearing aids or a cochlear implant in the future.






## The Khan family

**The Khan family's son, Ali, was born two months prematurely and spent two weeks in the Special Care Baby Unit.** He needed an operation for a hernia not long after he left hospital and some of his appointments with audiology were delayed because his operation was more of a priority. His hearing levels have not changed very much since he was first diagnosed and his hearing responses seem to match his behavioural test results. Ali's parents were offered hearing aids as something to try after his behavioural tests seemed to confirm the diagnosis. He was fitted with two hearing aids just before he was one. They had a very hard time with them for the first few months because Ali wouldn't keep them in. His mother was very keen for him to understand Deaf culture and both his parents learned British Sign Language (BSL). Later, they decided to undergo assessment for a cochlear implant. There was some delay as he needed grommets fitted because of glue ear and this made it difficult to accurately test his hearing. He received his cochlear implant just after he turned three years old. The family were told that the cochlear implant would only make a small difference but it has worked really well for them. Ali is happy with his implant and is developing his speech. His mother was unhappy that going on the cochlear implant programme meant 'de-signing' him, as she put it, and is keen that BSL should be a second language for Ali and a part of his Deaf identity.





No parents in our research study were deaf themselves although we tried to recruit deaf families. It may be that deaf parents who already use British Sign Language at home have different experiences of having a child with ANSD. Concerns about how much a child with ANSD might 'hear' and how this might change are likely to have a different significance for culturally Deaf families. Further research is needed to help us understand their information needs.

Deaf written with a capital D usually refers to people who consider themselves to be members of the Deaf community and to be part of a cultural or linguistic minority. Most members of the Deaf community will use British Sign Language as their first or preferred language.

## Common experiences

Although parents' situations were very different, they described to us seven key experiences that were common to many of them. These include the issues which families found challenging and what has helped them in these situations. You may also experience some of these same issues, although each family will be different.






## ANSD and other health problems

Many children who are diagnosed with ANSD will have been born following complicated pregnancies and will have had difficult births. Some parents will have had times when they feared losing their child. Many parents told us that, in the beginning, concern about their child's hearing was simply not their highest priority if their child had serious health problems. Your child may or may not have other health problems apart from ANSD. This means that some parents may have many professionals to see and a lot of appointments to go to which can be overwhelming, especially when the child is very young.





**Parents' advice to other parents:**

“This feeling of being overwhelmed will get less with time.”

“It is helpful to think about whether you need to prioritise certain appointments at certain times, rather than trying to do everything all the time.”

“You may need to concentrate on health problems that are more urgent, or you may need time to come to terms with the things you and your child have gone through. Don't worry if the ANSD comes lower on your list of priorities than other things in the early days. Your child's development will not suffer if you put off thinking about it for a little while. But, if possible, do keep the audiology services informed of your decision and together come up with a plan that works for your child and your family.”


“Try not to postpone it for too long though. The potential effects of ANSD on hearing and language are important, so it is vital to make sure your child is being monitored.”

## Information

Parents emphasised that it could be hard to find the right kind of information about ANSD. Although there is a lot of information available on the internet for example, it can be hard to know what to trust. Not all information is written with parents in mind. Not all is relevant or helpful for ANSD in very young babies and infants. Not all is factually correct.

When looking up information, some parents realised that there were a great many differences in expert opinion about ANSD and this could be disconcerting and confusing.





### **Parents' advice to other parents:**

“Make sure the way information is given to you matches your needs. For example, some parents want to read everything they can about ANSD. Others might prefer to talk to families in the same situation. Some want to talk with a professional about their questions rather than having to read lots of information. Tell your professional how you would prefer to access this information.”

“Let people know when you would prefer to receive and use information. You might be happy to have all the information given to you in the beginning or you might find this too much and put it away until it seems more relevant.”

“Not everyone wants the same amount of information at the same time. Let people know what you want.”

“Information that is shared or presented in a way that you prefer, and information that comes from or is linked to a trusted person works best for parents.”


“Don't be afraid to ask for different kinds of information. Some people might want suggestions about good medical research to read. Some might want to have contact with other families with a child with ANSD.”



## Making sense of the seemingly contradictory diagnosis

Infants with ANSD may often seem to 'hear' and react to sounds. A diagnosis of a 'hearing problem' can therefore be extremely difficult to come to terms with. This is very common with ANSD. Differently from 'typical' deafness, the child may hear sounds but may not be able to understand speech: like somebody who is listening to a car radio that starts to go off station with lots of interference, and is unable to understand the words. One family described it as 'dyslexia of hearing'. Not surprisingly, some parents find it very upsetting when the audiologists started talking about fitting hearing aids and cochlear implants before they had time to take in that there might be a problem.





**Parents' advice to other parents:**

“Get written information from professionals so you don't have to take everything in at the time.”

“Take written questions to appointments so you remember what you wanted to ask.”

“If you feel like professionals are rushing ahead let them know that you need time to think about what they have told you.”

“Try to get contact details so that you can ask questions later. There is no need to try to understand everything about the diagnosis or every possible outcome at these early appointments.”



## Wait and see

You will be told that you need to wait and see and that the child needs monitoring. It may sound frustrating, but it is a very wise approach for ANSD for a number of reasons:

- a child with ANSD has abnormal or absent ABR. This means that your audiologist cannot use the hearing test to estimate the hearing level, the way it is usually done in 'typical' deafness
- even after the child is old enough to be tested behaviourally (usually around 6–9 months of age), the audiogram gives very little information about how the child will receive and develop speech
- hearing status may go through significant changes. Not only will it change from day to day (many ANSD children have 'good hearing days' and 'bad hearing days'), in some cases, hearing may recover. This is because ANSD is linked to maturational (developmental) delay in some children and, once their development catches up, their hearing may recover. If that is the case, it will usually happen within the first 18–24 months.

For these reasons, professionals might delay fitting hearing aids or set them cautiously at a lower level than they would if your child had 'typical' deafness. Professionals will not recommend cochlear implantation to your child before 18–24 months of age because of the possibility that hearing may recover. This can seem frustrating and it might make you wonder why they bothered to make the diagnosis if they cannot do anything about it. It is easy to think that professionals just do not know enough about ANSD, which is why they might appear hesitant. Really, it is because they cannot know how your child is going to develop.

### **Parents advice to other parents:**

“Make sure professionals explain why they cannot do things that it might seem obvious to do if a child is deaf, for example fitting a hearing aid.”

“Even though your child’s development might be uncertain, it will help if you feel that there is a plan in place and that you know who will be working with you and your child and when they will be involved.”

“You might like to start looking into the options available for your child in the future even though not all children with ANSD will go on to need hearing aids or cochlear implants or use visual communication (such as British Sign Language, Makaton or Cued Speech).”

“You might also find it useful if you have suggestions for activities you could be doing to help your child’s communication and overall development in the meantime, or ways that you can monitor your child’s communication and development.”

“A lot of parents felt that ANSD became more of a priority around the age when children usually began to talk. As this time approaches, you may feel that you want something to be done if your child is not developing speech. Professionals should have a much better idea of your child’s hearing levels by this point. You may wish to try amplification through hearing aids once the hearing levels are established or you may wish to consider being referred to a cochlear implant programme. You may also decide you want your child to use sign language over the long term, or it may be best suited for your child to use a combination of these options.”

### Changes in the child's hearing tests and hearing function

It may seem very strange to you that children with ANSD can go from being what is thought to be 'profoundly deaf' to having 'normal hearing'. Professionals will probably tell you that some children's ANSD is caused by delayed maturation (development) of the nerve involved in hearing and that over the first 18 months to 2 years of a child's life this could improve on its own. But professionals have no way of telling whether this will happen with your child or not. In the meantime, it can be hard for families to decide how to think about their child's needs and identity. For some, they think of their child as deaf although their hearing may fluctuate. For others, their child is thought of as a child whose hearing is uncertain. Every family and every parent is different in what they find helpful to cope with the puzzling diagnosis of ANSD and the uncertainty that follows.



### **Parents' experiences**

- Some of the parents who took part in this study told us that it was helpful to know about the possibility that ANSD would not affect their child's hearing later on. This possibility made it easier for them to cope with the present. They found it useful to look out for signs that their child was responding more to sound.
- Other parents had the opposite experience. They found this hope made it more difficult to cope. They would have preferred a definite prognosis. Some said they would have found it helpful to know that their child was 'properly deaf'.
- Many parents told us that it was hard to accept that even if their child's hearing seemed to be improving, there was no way to be sure about their final hearing status before 18 months to 2 years.
- Some parents who had become involved with professionals and support groups for deaf children worried about how relevant these would be if their child 'became hearing', but they still valued the support.
- Others found it difficult to fit into or use support for families with deaf children because their child was not 'deaf' or 'hearing impaired' in the usual way.

## About professionals not knowing

Parents told us that they had often had experiences of professionals who had very little or no experience of ANSD. Some felt they were being treated as a 'guinea pig'. This is because ANSD is rare and each child is so different, so even the most experienced ANSD expert in the world will treat each child with utmost care and caution. It is not unusual to feel professionals are being very cautious about treating your child. It can be stressful for parents if they do not have confidence in the people who are working with them.

### Parents told us the following:

- they found it easier to cope if they had identified a professional who they trusted as a source of advice or just as a main point of contact.
- it was important that professionals were open to finding out about ANSD and were open with parents about what they knew and what they did not know. This openness built trust.
- having contact with professionals who believed in parents' observations and trusted that parents knew their own children well was also important.



## Making decisions

You might find it difficult to make decisions which will affect your child's future when professionals cannot give any guarantees about what is going to work. You may also come across a lot of conflicting advice about the best approaches for children with ANSD and you might find yourself wanting to go against some of this advice. Some parents have very clear ideas about the route they want to take but many are happy to try things and if they don't work go onto the next thing.

### Parents told us the following:

- it was helpful for professionals to acknowledge that parents might change their minds and that there was not one right approach for a child with ANSD.
- it was important to feel that professionals discussed the various options in a fair and unbiased way.
- it is helpful to meet with other parents of children with ANSD to discuss why they made the choices that they did.
- it might be helpful to actually meet children with ANSD who use hearing aids or have a cochlear implant, or who use sign language, as well as those who manage well without any extra support to find out more about the range of outcomes for children with ANSD.



## Details of the study

The full details and findings of the research are available to download from the NDCS website *Auditory Neuropathy Spectrum Disorder in Infants; Experiences of parents whose babies were identified with Auditory Neuropathy Spectrum Disorder through the Newborn Hearing Screening Programme (April 2011)* at [www.ndcs.org.uk/professional\\_support/external\\_research/](http://www.ndcs.org.uk/professional_support/external_research/)

For further information on this research, please email Dr Kai Uus at: [kai.uus@manchester.ac.uk](mailto:kai.uus@manchester.ac.uk) or Prof Alys Young at: [alys.young@manchester.ac.uk](mailto:alys.young@manchester.ac.uk)

For further information on ANSD, please contact Dr Kai Uus at: [kai.uus@manchester.ac.uk](mailto:kai.uus@manchester.ac.uk)

**NDCS provides the following services through our membership scheme. Registration is simple, fast and free to parents and carers of deaf children and professionals working with them. Contact the Freephone Helpline (see below) or register through [www.ndcs.org.uk](http://www.ndcs.org.uk)**

- A Freephone Helpline 0808 800 8880 (voice and text) offering clear, balanced information on many issues relating to childhood deafness, including schooling and communication options.
- A range of publications for parents and professionals on areas such as audiology, parenting and financial support.
- A website at [www.ndcs.org.uk](http://www.ndcs.org.uk) with regularly updated information on all aspects of childhood deafness and access to all NDCS publications.
- A team of family officers who provide information and local support for families of deaf children across the UK.
- Specialist information, advice and support (including representation at hearings if needed) from one of our appeals advisers in relation to the following types of tribunal appeals: education (including disability discrimination, special educational needs (SEN) and, in Scotland, Additional Support for Learning (ASL)); and benefits.
- An audiologist and technology team to provide information about deafness and equipment that may help deaf children.
- Technology Test Drive – an equipment loan service that enables deaf children to try out equipment at home or school
- Family weekends and special events for families of deaf children.
- Sports, arts and outdoor activities for deaf children and young people.
- A quarterly magazine and regular email updates.
- An online forum for parents and carers to share their experiences, at [www.ndcs.org.uk/parentplace](http://www.ndcs.org.uk/parentplace).
- A website for deaf children and young people to get information, share their experiences and have fun [www.buzz.org.uk](http://www.buzz.org.uk)

**NDCS is the leading charity dedicated to creating a world without barriers for deaf children and young people.**

**NDCS Freephone Helpline:  
0808 800 8880 (voice and text)**

**Email: [helpline@ndcs.org.uk](mailto:helpline@ndcs.org.uk)**

**[www.ndcs.org.uk](http://www.ndcs.org.uk)**

JR0167

Published by the National Deaf Children's Society © NDCS December 2012  
15 Dufferin Street, London EC1Y 8UR  
Tel: 020 7490 8656 (voice and text) Fax: 020 7251 5020  
NDCS is a registered charity in England and Wales no. 1016532 and  
in Scotland no. SC040779. ISBN 978-1-907814-88-4  
This publication can be requested in large print, in Braille and on audio CD.



**BIJLAGE 3: ANSD INFORMATION FOR FAMILIES (BROCHURE)**



Information for families

# Auditory Neuropathy Spectrum Disorder (ANSD)



Our vision is of a  
world without barriers  
for every deaf child

<b>Contents</b>	<b>Page</b>
<b>The ear and how it works</b>	<b>5</b>
<b>What is Auditory Neuropathy Spectrum Disorder (ANSO)?</b>	<b>7</b>
<b>Which parts of the hearing system are affected by ANSD?</b>	<b>10</b>
<b>Why does my child have ANSD?</b>	<b>12</b>
→ Causes before birth (pre-natal causes)	12
→ Causes in early childhood (post-natal causes)	12
→ Causes in later childhood	13
→ Delayed maturation/myelination	13
<b>What tests are used to diagnose ANSD?</b>	<b>14</b>
→ Diagnosis in babies	15
→ Diagnosis in children	16
<b>What can be done to help my child?</b>	<b>17</b>
→ When a child has unilateral ANSD	19
→ Hearing aids	19
→ Cochlear implants	20
→ Auditory Brainstem Implants (ABI)	21
→ Other technology	21
<b>Further information</b>	<b>22</b>

NDCS uses the word 'deaf' to refer to all levels of hearing loss.

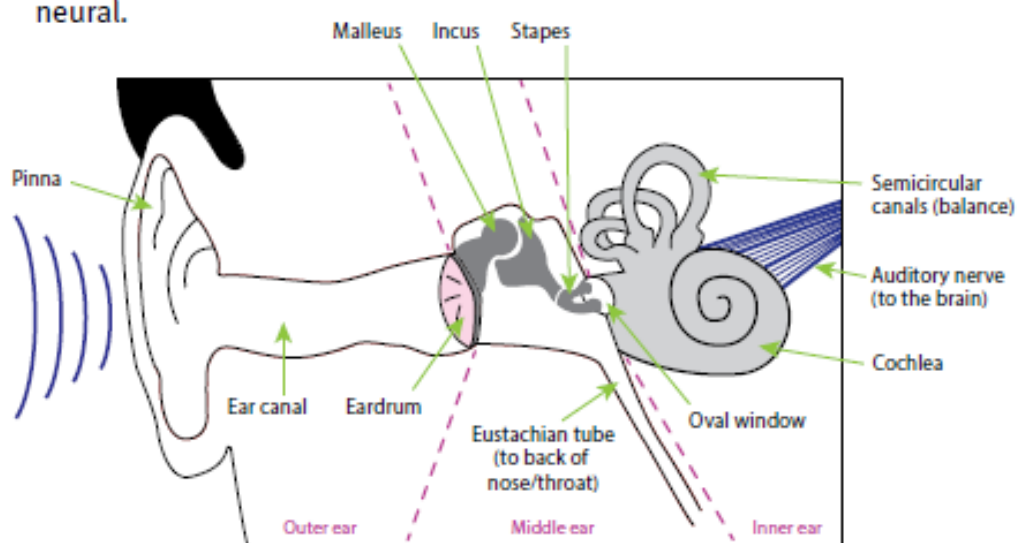
Throughout this booklet you will find references to other NDCS resources which you may like to read alongside this booklet. You could also visit the childhood deafness section of our website at [www.ndcs.org.uk/family\\_support](http://www.ndcs.org.uk/family_support) to find other regularly updated resources.

The booklet *Auditory Neuropathy Spectrum Disorder: To parents from parents* is also available from our Helpline or to download from our website. *To parents from parents* was written following a study carried out by the University of Manchester. Researchers talked to 21 families who had a child identified with Auditory Neuropathy Spectrum Disorder through the Newborn Hearing Screening Programme. The families had used a range of options for their children, mainly including hearing aids, cochlear implants and sign language. Although parents and children experienced a range of outcomes, there were many common themes. The booklet describes what the families told the researchers about their experiences and shares the useful advice which these parents would give to families who are in a similar position in the future.

## The ear and how it works

Deafness occurs when a part of the hearing system is not working as it should.

There are two main types of hearing loss – conductive and sensori-neural.



**Conductive** deafness occurs when sound is unable to pass efficiently through the outer and middle ear to the cochlea of the inner ear. This can be due to wax obstructing the outer ear, a build up of fluid in the middle ear (glue ear) or perforation (hole) in the eardrum.

**Sensori-neural** deafness occurs when the inner ear (the cochlea or hearing nerve) is not working as well as it should. The cochlea contains thousands of sound sensitive 'inner' and 'outer' hair cells. The outer hair cells usually amplify the sound vibrations which travel from the middle ear to the inner ear. The inner hair cells then convert these vibrations into electrical signals which then travel along the auditory nerve as impulses to the brain. The impulses are then interpreted as sound.



**Mixed deafness.** Sometimes a mixture of both conductive and sensori-neural hearing loss can occur together and this is known as mixed deafness.

Deafness is often described as mild, moderate, severe or profound, depending on the level of the quietest sound a child can hear.

For more information on the types and levels of deafness read our booklet *Understanding your Child's Hearing Tests*.



### **What is Auditory Neuropathy Spectrum Disorder (ANSD)?**

ANSD occurs when sounds are received normally by the cochlea, but become disrupted as they travel to the brain.

Children with ANSD are likely to have greater difficulty understanding speech and distinguishing one sound from another than a child with a similar level of hearing, especially when there is background noise. They may have a similar experience to someone using a mobile phone when the reception is poor and the sounds they hear are distorted.

ANSD is usually bilateral (affecting both ears) but can also be unilateral (affecting one ear only).

The term ANSD was first adopted in 2008. Before this auditory neuropathy and auditory dys-synchrony were commonly used. Doctors and researchers continue to develop their understanding of the parts of the auditory pathway affected in ANSD and the range of causes. This means that in the future there will be clearer subtypes or classification of ANSD. At the current time 'spectrum disorder' helps with the understanding that ANSD affects children in different ways, with symptoms ranging from very mild to very severe. Some children will have exceptionally poor speech recognition for their level of hearing, whilst others will hear in a similar way to another child with a 'typical' sensori-neural deafness.



The hearing in children with ANSD varies from normal hearing thresholds to profound deafness but typical features include:

- difficulty understanding speech in background noise
- speech recognition that is worse than would be predicted by the child's level of hearing
- hearing that may change over time: it may improve as well as deteriorate and could fluctuate on a day to day basis
- difficulty in hearing rapid changes in speech
- fluctuations related to temperature affect a few children with ANSD.

When a child is first diagnosed it is difficult to give an accurate idea of how the ANSD will affect the child due to the variability of the symptoms. The hearing may change from time to time and your child may hear better on some days than others or even from hour to hour. The hearing may also deteriorate and in some children it may improve. These inconsistencies means that ANSD has less predictable outcomes than other types of deafness and it is usually not possible to predict how severely the ANSD will affect them making it very challenging for both parents and the professionals working with the child.



Some children will go on to develop normal speech and language although they may still experience some difficulty hearing in the presence of background noise, whilst there are other children who are completely unable to understand speech and are therefore unable to develop speech and language.

Your child will be monitored regularly and your observations of your child's response to sound will be essential. These assessments and observations will help guide the best way to support your child.

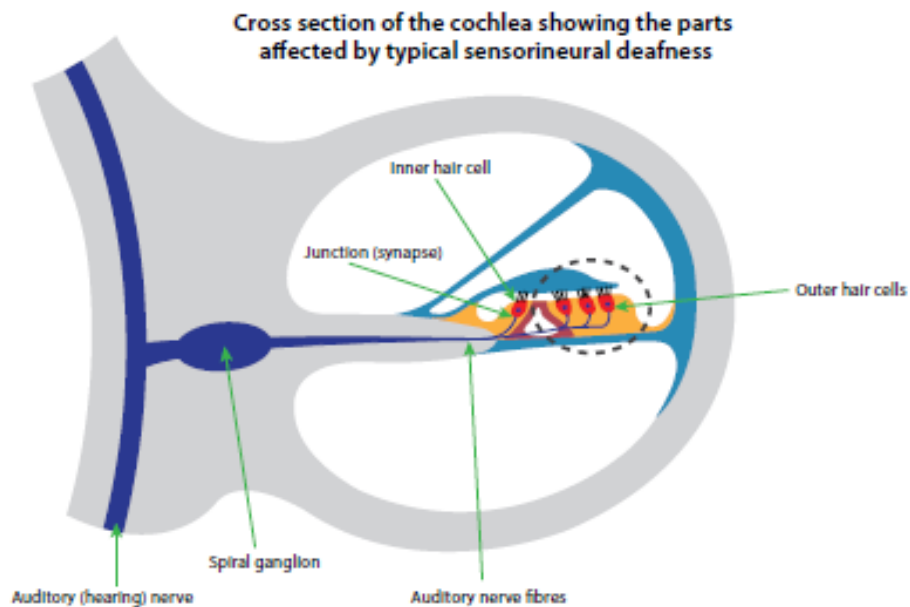
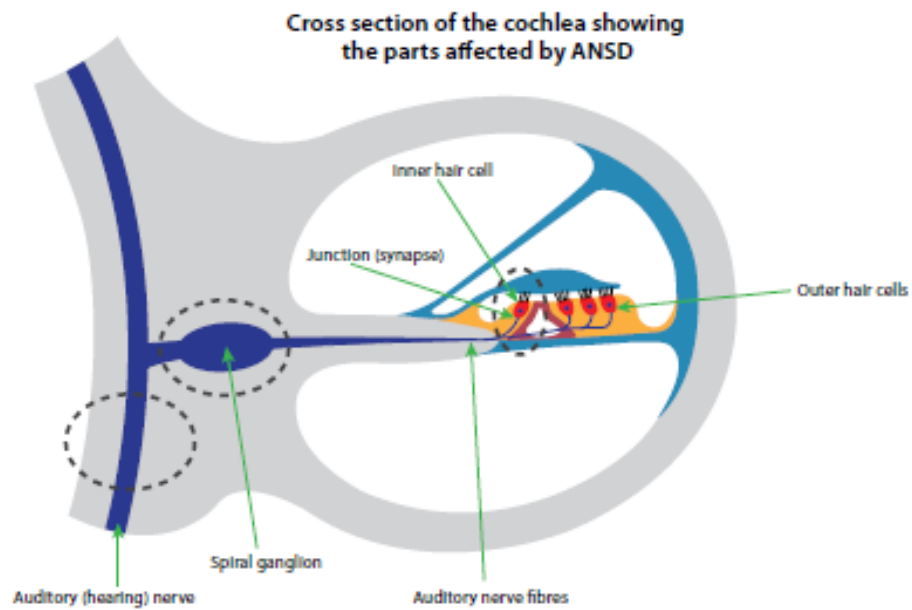
### Which parts of the hearing system are affected by ANSD?

ANSD can affect one or more of the following parts of your child's hearing system:

- the inner hair cells
- the synaptic junction of the inner hair cell and the junction of the auditory nerve
- dys-synchrony of the auditory nerve causing disruption to the signal
- under developed auditory nerve
- impaired temporal resolution (the ability to perceive rapid changes in auditory signals over time)
- auditory neurons in the spiral ganglion
- brainstem auditory nuclei
- any combination of the above.

A few children are born without an auditory (hearing) nerve. When this happens no sound can pass from the cochlea to the brain resulting in total deafness. An MRI scan uses magnets and radio waves to produce detailed pictures of the inside of the body. The MRI scan will show soft tissues including the brain and hearing nerve, and will show whether the hearing nerve has developed normally. If your doctor thinks an MRI scan is needed they will discuss this with you.

Diagrams showing the parts of the ear typically affected by ANSD can be found below.



### Why does my child have ANSD?

ANSD affects about one to two babies in every 10,000 born, or about one in 10 deaf children. ANSD happens more frequently in babies who spent time in Neonatal Intensive Care Units (NICU) and is thought to be particularly common in babies born extremely prematurely (less than 26 weeks gestation).

The reason why children have either typical sensori-neural deafness or ANSD is not known in many cases but there is lots of research happening in this area. It is likely that in the near future there will be new genetic tests available that will help identify further genes connected to deafness.

ANSD may also develop later in childhood for the first time. This is rarer but may be associated with other neurological conditions.

#### Causes before birth (pre-natal causes)

Some children with ANSD are deaf because of a genetic (inherited) reason. ANSD can be passed down in families, even though there appears to be no family history of deafness. The Otoferlin gene, necessary for normal hearing, is affected in people with ANSD and this can be inherited.

ANSD includes children born with an absent or under-developed auditory (hearing) nerve. In most cases it is not possible to say why this has happened.

#### Causes in early childhood (post-natal causes)

Being born very prematurely can increase the risk of a child having ANSD. Premature babies are often more prone to infections and severe jaundice (hyperbilirubinaemia). A lack of oxygen or a period of ventilator dependency are also risk factors. Some drugs used to treat neonatal infection are known to be ototoxic and can cause deafness and ANSD. Ototoxicity is a term used to describe damage to the inner ear that is a side effect of some medical treatments.

**Causes in later childhood**

ANSD may develop later in childhood for the first time. This is rarer but may be associated with other neurological conditions, for example Charcot-Marie-Tooth Disease and Friedreich's Ataxia.

For more information on the medical and genetic tests used to try and identify the cause of deafness read our booklets *Understanding your Child's Hearing Tests* and *Genetic counselling; Information for families*.

**Delayed maturation/myelination**

Some premature babies are diagnosed with ANSD but show improvement in their hearing over time. Myelin is an insulating layer that forms around nerves, including the nerves in the hearing system. This myelin sheath allows nerve impulses to transmit quickly and efficiently along the nerve cells. Myelination of the auditory nerve happens at about 26-29 weeks gestation before birth and some very premature babies may be born during this period when myelination isn't complete. If this happens the Auditory Brainstem Response (ABR) test will not give an accurate recording of the function of the hearing nerve.

Some of these babies will show improvement over time as their hearing nerve matures. This spontaneous improvement has been seen in hearing thresholds up to around 2 years of age. It is therefore essential to monitor babies and young children with ANSD closely and distinguish ANSD from delayed maturation in premature babies where possible.





### What tests are used to diagnose ANSD?

There are three tests that are used in combination to diagnose ANSD. An auditory brainstem response (ABR) test measures the function of the auditory nerve and its connections in the lower part of the brain. An ABR will be abnormal or even absent in a child with ANSD.

The ABR may be abnormal due to:

- damage to or absence of the inner hair cells of the cochlea
- the inner hair cells are not working together and hence send a dys-synchronous message to the nerves
- a problem with the neurotransmitter at the synaptic junction between the cochlea and the auditory nerves. A neurotransmitter is a special chemical which helps with the transmission of the electrical signal.
- damage to or poor development of the auditory nerves.

An otoacoustic emissions (OAE) test shows whether the outer hair cells of the cochlea are responding normally. With ANSD, the outer hair cells are not affected and therefore an OAE test will be normal, although the outer hair cell activity may deteriorate over time. A cochlear microphonic (CM) test also shows evidence of how the cochlea's outer hair cells are working and can be used to help diagnosis in older children if otoacoustic emissions are no longer present.

These tests are harmless and painless and are routinely used with newborn babies. They measure how well parts of the hearing system are working but they do not directly measure hearing itself.

A child is usually diagnosed with ANSD if they have an absent or abnormal ABR combined with the presence of an OAE and/or CM test showing normal outer hair cell function. This means that although the ear is picking up sounds normally, the sound is not being transmitted correctly from the inner ear (cochlea) to the hearing centre in the brain.

In some babies, particularly those born prematurely, the ABR may be abnormal due to a delay in development of the auditory nerve, and it is therefore important to retest those babies when their hearing system has had time to develop.

#### **Diagnosis in babies**

Babies who have spent time in Neonatal Intensive Care Units (NICU) may be diagnosed soon after birth because both OAE and ABR testing is carried out as part of their routine hearing screening.

Babies who are born well and have not spent any time in Special Care or NICU usually have just OAE testing. OAE testing alone will not identify ANSD, so well babies born with ANSD may be identified later after concerns are raised about their hearing or speech development.



### Diagnosis in children

If a child has ANSD, their response to the otoacoustic emissions test may naturally reduce or disappear altogether with time. For this reason, the way in which ANSD is diagnosed in an older child may differ, but do talk to your consultant or audiology department for further advice.

The ABR usually provides an indication as to the level at which the child responds to sound, however in ANSD this is not the case. As children grow older, their audiologist will get more information about their hearing using behavioural tests. These tests use toys and play as part of the assessment and involve the child listening for a variety of sounds as part of a game. These tests tell us more about what the child actually hears, processes and responds to. Tests used include Visual Response Audiometry (VRA), play audiometry and speech discrimination testing.

For more information on hearing tests read our booklet *Understanding your Child's Hearing Tests*.

## What can be done to help my child?

There will be a number of professionals involved in helping your child which may include an audiologist, audiovestibular physician (who deals with diagnosis and treatment of disorders of hearing and balance), paediatrician, speech and language therapist, Teacher of the Deaf, ear, nose and throat (ENT) doctor, genetic counsellor, and neurologist. These professionals are there to support you and your child but parents are the most important members of this team and your involvement is vital.

There are no general rules or advice for children with ANSD. Their responses to sound may not be immediate or may be inconsistent. It is therefore important to consistently trial any intervention strategies, such as using hearing aids, for a period of time when assessing their benefit. Members of your professional team will rely heavily on your observations along with that of any other carers and teaching staff who spend time with your child on a day-to-day basis in their usual surroundings. By using continuous assessments and sharing observations and test results, team members will ensure that your child gets the support that best meets their needs.

Some parents find the *Early Support Monitoring Protocol for Deaf Babies and Children* useful for monitoring their child's progress. It was developed to help families of deaf children (and the professionals that support them) document the progress that children make in the first three years or so after deafness has been identified. The Monitoring Protocol includes a set of charts that you can use to record what your child is able to do as time passes and as they learn new things. The charts include communication; attending, listening and vocalisation; social and emotional development; play; and other developmental milestones.

The Monitoring Protocol is free to download from the Government's Department for Education website [www.education.gov.uk/publications/standard/EarlySupport/Page4/ES29](http://www.education.gov.uk/publications/standard/EarlySupport/Page4/ES29)

All children with ANSD need support at an early age to help them develop language and communication skills. Most children with ANSD do go on to develop good spoken language but it is possible that a few children, even those wearing good-quality hearing aids, cannot make enough use of speech sounds to develop speech.

Children with ANSD are likely to benefit from using visual support (such as cued speech or sign language) together with spoken language, especially in their early years. This will help to ease your child's frustration at not being able to communicate when they are very young.



For further information on supporting communication development and the different approaches available visit the communication section of our website or read our booklet *Communicating with your Deaf Child*.

Background noise is a common problem for children with any hearing problem but particularly those with ANSD. It is important to try to improve your child's listening environment in order to help them make the most of the speech that they hear. This can be done by using soft furnishings, as well as wall and floor coverings to reduce echoes which are produced when sound is reflected off hard surfaces. Try to reduce background noise as much as possible when talking together by, for example, turning off the TV or radio.

**When a child has unilateral ANSD**

Children with unilateral ANSD (affecting just one ear) should be monitored closely to ensure that it is not affecting their language, communication, educational and social development.

Younger children will have tests to find out how well they understand speech in each ear and as they get older they will be better able to describe the difference in sound quality that they experience.

If a child has very poor speech discrimination abilities in the ear with ANSD then they are unlikely to benefit from using a hearing aid but may find a personal FM (radio aid) or soundfield system useful (see page 21). Occasionally older children have found it helpful to use an earplug in the ANSD ear in some situations if they find the sound quality that side to be very distracting.

**Hearing aids**

About 50% of children with ANSD will benefit from some form of amplification. Others find hearing aids unhelpful as they are unable to overcome the distortion caused by ANSD.

Because we know ABR thresholds are very unreliable in children with ANSD, hearing aids cannot be fitted to these results. Hearing aids are therefore fitted to behavioural hearing test results, which means that the fitting of hearing aids is often delayed until children are old enough and developmentally ready to undertake this type of testing.

Hearing aids are initially set cautiously and all babies and children should be carefully monitored for changes in hearing and behavioural responses to sound. Although hearing aids improve sound audibility, they do not resolve the problem of understanding speech that a child with ANSD may experience.



When spontaneous improvement in hearing is likely (such as in very premature babies) the introduction of hearing aids is often delayed further and/or monitored very closely. Some parents and audiologists choose to wait until hearing threshold levels are stable and consistent.

It is very difficult to predict how your child will respond with hearing aids. Although there may be a sensation of sound, learning to listen and speak without specialist intervention is still a challenge.

The professionals working with your child will want to regularly check your child's hearing levels when they are wearing their hearing aids, as well as checking their understanding of speech and their speech development.

A trial of conventional hearing aids should always be made first but if your child is making little progress in their speech development and understanding of speech, then assessment for a cochlear implant may be considered.

For further information read our booklet *Hearing Aids: Information for families*.



### **Cochlear implants**

If your child has an intact and developed auditory nerve but has not benefited from using hearing aids, then assessment for a cochlear implant could be considered. Cochlear implants are usually offered to children with severe to profound deafness who are unable to hear the full range of speech sounds with the most powerful hearing aids.

Children with ANSD may be offered a cochlear implant with hearing thresholds better than the usual criteria. It is thought that the direct

electrical stimulation that the cochlear implant electrode gives to the hearing nerves helps overcome the problems of dys-synchronous firing of the nerve. Children with ANSD usually get similar levels of benefit from cochlear implants as children with typical severe-profound sensori-neural deafness.

For further information read the NDCS booklet *Cochlear Implants: A guide for families*.

#### **Auditory Brainstem Implants (ABI)**

For children born with very thin or absent auditory nerves an Auditory Brainstem Implant may be considered. ABIs are still a very new development. Working in a similar way to cochlear implants, an ABI stimulates the auditory brainstem directly, bypassing the ear and auditory nerve to provide a sensation of hearing.

For further information visit the childhood deafness section of the NDCS website – [www.ndcs.org.uk/abi](http://www.ndcs.org.uk/abi).

#### **Other technology**

There is a wide range of listening and alerting devices that are beneficial for children with ANSD.

Pre-school children and school-age children often benefit from using a radio aid (FM system). This is when the teacher or parent wears a microphone (transmitter) and the child picks up the voice directly with a receiver, hearing the teacher's voice through an ear piece or directly through their hearing aids or cochlear implants.

Soundfield systems, where the teacher's voice is fed through a loudspeaker, may also be helpful in the classroom. These systems help to raise the speaker's voice to a comfortable listening level above the background noise.

For further information read our booklets *How radio aids can help* and *How technology can help*.



### Further information

If you have any worries, discuss them with your doctor, audiologist or another member of your support team.

You can also get further information from the following websites:

Auditory Neuropathy Information – a website developed by the parent of a child with ANSD:

<http://auditoryneuropathy.tripod.com/ANindex.html>

National Institute on Deafness and Other Communication Disorders – information from a research institute in the USA:

[www.nidcd.nih.gov/health/hearing/pages/neuropathy.aspx](http://www.nidcd.nih.gov/health/hearing/pages/neuropathy.aspx)

Alice's Ears is a web resource and blog for parents of children with ANSD and was developed by the parents of a brother and sister with ANSD, caused by the Otoferlin gene: <http://alicesears.wordpress.com>

International discussion board for parents of children with ANSD:

<http://groups.yahoo.com/group/AuditoryNeuropathy/>

I CAN are a children's charity providing help and advice to parents and practitioners about speech, language and communication including a free call-back service with a speech and language therapist: [www.ican.org.uk](http://www.ican.org.uk)

Parent Place is the NDCS online forum for parents and other family members to share experiences, information and practical advice.

[www.ndcs.org.uk/parentplace](http://www.ndcs.org.uk/parentplace).

We also have a group on Facebook.

**NDCS provides the following services through our membership scheme. Registration is simple, fast and free to parents and carers of deaf children and professionals working with them. Contact the Freephone Helpline (see below) or register through [www.ndcs.org.uk](http://www.ndcs.org.uk)**

- Our Freephone helpline 0808 800 8880 (voice and text) team give clear, balanced information and support on many issues relating to deafness including education, welfare benefits, audiology and technology.
- A range of resources for parents and professionals on areas such as audiology, parenting and financial support.
- A website at [www.ndcs.org.uk](http://www.ndcs.org.uk) with regularly updated information on all aspects of childhood deafness and access to all NDCS resources.
- Technology Test Drive – an equipment loan service that enables deaf children to try out equipment at home or school.
- Family weekends and special events for families of deaf children.
- A quarterly magazine and regular email updates.
- An online forum for parents and carers to share their experiences at [www.ndcs.org.uk/parentplace](http://www.ndcs.org.uk/parentplace).
- A website for deaf children and young people to get information, share their experiences and have fun at [www.buzz.org.uk](http://www.buzz.org.uk).

**NDCS is the leading charity dedicated to creating a world without barriers for deaf children and young people.**

NDCS Freephone Helpline:  
**0808 800 8880** (voice and text)

Email: [helpline@ndcs.org.uk](mailto:helpline@ndcs.org.uk)

[www.ndcs.org.uk](http://www.ndcs.org.uk)

Published by the National Deaf Children's Society © December 2016  
Review due: December 2018  
Ground Floor South, Castle House, 37-45 Paul Street, London EC2A 4LS  
Tel: 020 7490 8656 (voice and text) Fax: 020 7251 5020  
NDCS is a registered charity in England and Wales no. 1016532  
and in Scotland no. SC040779.  
This publication can be requested in large print or as a text file.

18181

