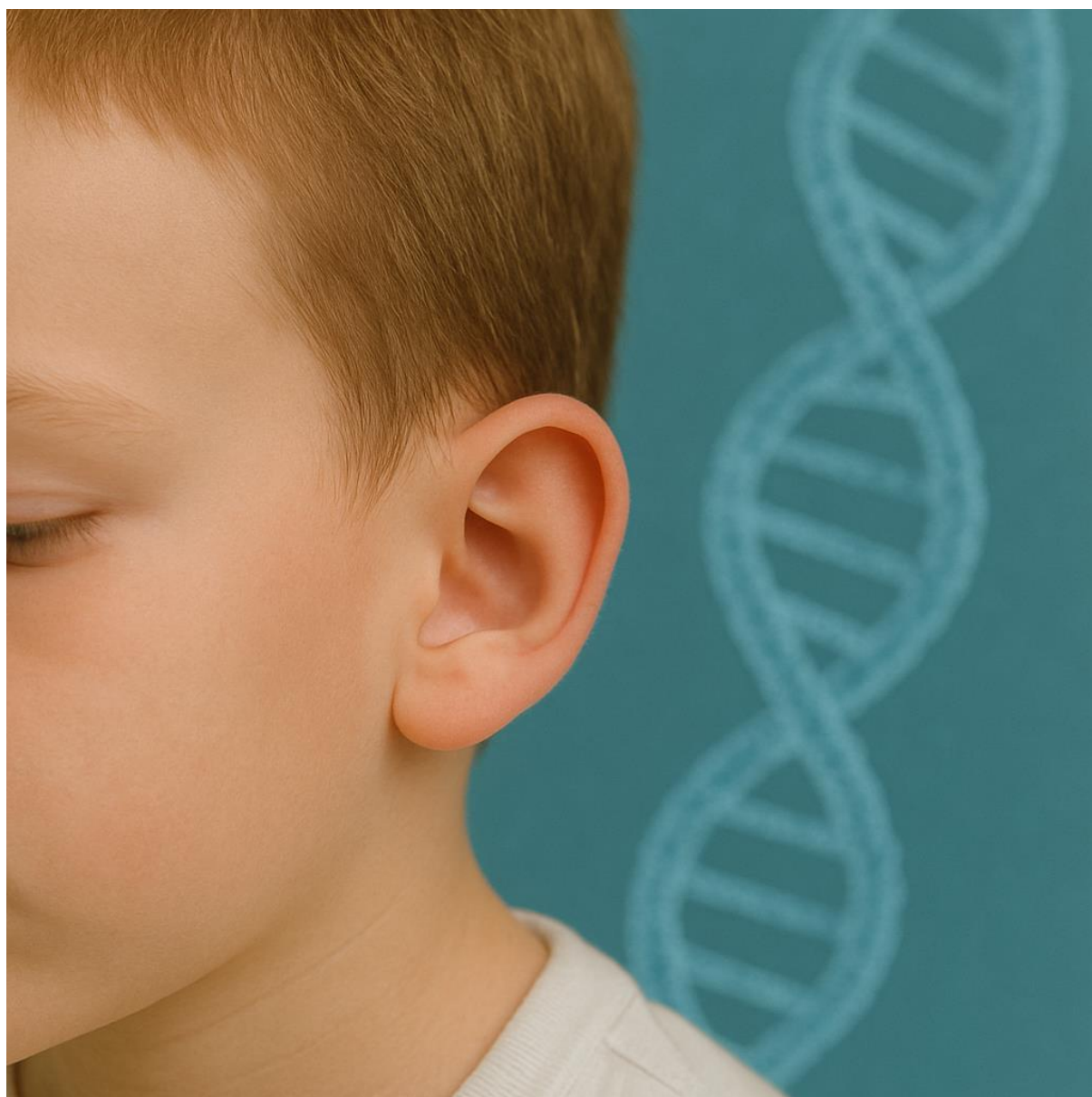


Genetisk utredning vid hörseledsättning



Hörselnedsättning som är medfödd eller uppstår tidigt i barndomen uppskattas vara genetiskt orsakad i ca 80% av fallen.

Vi känner i dagsläget inte till alla genförändringar som kan ge hörselnedsättning men fler och fler upptäcks och med genetisk utredning kan man idag hitta orsaken till hörselnedsättning i upp till 60% av alla som testas.

I många fall är genetiska hörselnedsättningar s.k. icke-syndromala. Det innebär att den genetiska förändringen enbart orsakar hörselnedsättning och inte är kopplad till någon annan sjukdom eller organ-påverkan.

Syndromal hörselnedsättning innebär att den genetiska förändringen påverkar fler saker i kroppen. Det kan t.ex. vara Ushers syndrom som ger hörsel- och synnedsättning, eller Alports syndrom som ger hörselnedsättning och njursjukdom.

Varför utreda?

Det finns flera anledningar till att önska utreda om en hörselnedsättning är ärftlig.

En orsak kan vara att man vill ta reda på varför man fått en hörselnedsättning.

Ibland bidrar genetisk diagnos till att det går att förutse hur hörselnedsättningen kommer ändras över tid.

Eftersom hörselnedsättningen i vissa fall är kopplad till ett syndrom där fler organ kan vara påverkande, så kan genetisk utredning ibland visa om det behövs utredning eller uppföljning av mer än hörseln.

Man kan även få reda på hur stor sannolikheten är att kommande syskon eller barn får samma hörselnedsättning. Om det finns en genetisk orsak till hörselnedsättningen kan man också erbjudas fosterdiagnostik.

Det pågår mycket forskning inom fältet genetiska sjukdomar och känner vi till orsaken till sjukdom kan man tänka sig att det i framtiden kan leda fram till behandlingar för hörselnedsättning.

Läkaren kan föreslå genetisk utredning när det bedöms kunna ha betydelse, men det är alltid ni som familj som avgör om ni vill tacka ja till sådan utredning eller inte. Man kan alltid tacka nej om genetisk utredning erbjuds, men däremot kan man inte kräva en genetisk utredning när det inte är tillräckligt medicinskt motiverat.

Att tänka på före man gör genetisk utredning

En genetisk utredning innebär att man får information inte bara om den person som genomgår utredningen, utan också om andra i familjen. Det är inte alla som önskar veta vilka anlag som finns i familjen, t.ex. att man bär på en sjukdomsorsakande gen.

Det kan framkomma information som man inte hade förväntat sig. Det kan t.ex. vara att det visar sig att barnet har en genetisk förändring som innebär risk för andra symtom utöver hörselnedsättning. Sådana genetiska förändringar är inte något man letar aktivt efter vid en utredning om hörselnedsättning, men ibland upptäcks de ändå. Det kan därför vara bra om man som familj, tillsammans med läkare, tagit ställning till om man skulle vilja ha reda på eventuella bifynd innan en genetisk analys påbörjas.

Genetisk diagnostik har begränsningar och det är inte alltid man hittar någon genförändring trots att hörselnedsättningen ändå är ärftlig, d.v.s. trots att man genomgått utredning så får man inte svar på sin fråga. Ibland blir svaret att en genförändring hittats som man inte vet om den orsakat hörselnedsättningen eller inte.

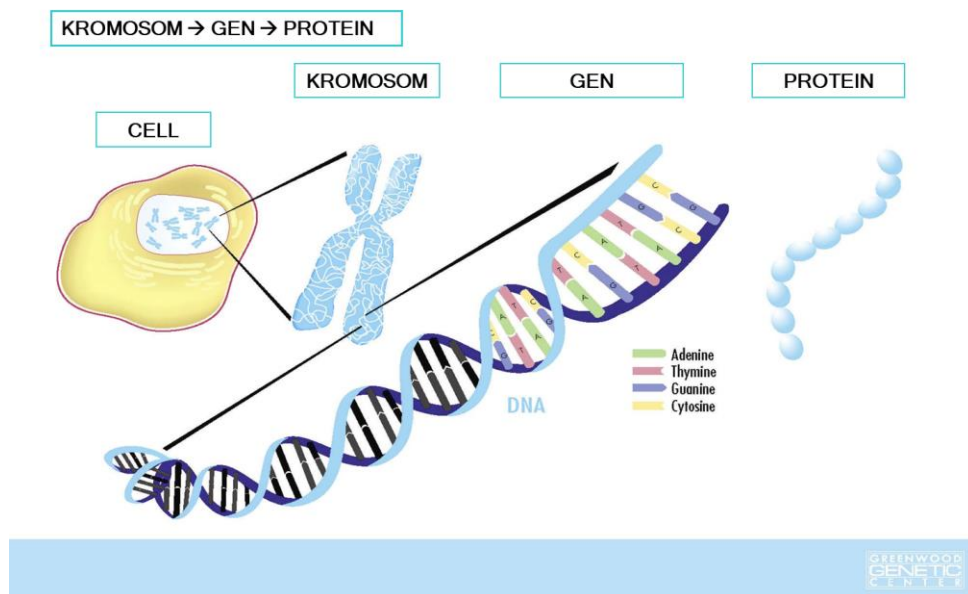
Hur går genetisk utredning till?

För att ta reda på om hörselnedsättningen är ärftlig behöver man analysera arvsmassan. Man får därför lämna ett blodprov på sin vårdcentral eller provtagningscentralen på sjukhuset. Arvs massa från vita blodkroppar analyseras. Laboratoriet undersöker ett antal olika gener kopplade till hörselnedsättning. Vilka gener som undersöks avgörs av vilka symtom man har, tex. om man samtidigt har en synnedsättning eller intellektuell funktionsnedsättning. Det är också viktigt att känna till om andra släktingar har samma sjukdom. En sådan analys kan ta flera veckor till månader. När det finns ett svar kommer ÖNH-läkaren informera er om vad det visade. Om man har visat en ärftlighet kan man få mer information och genetisk vägledning av genetiker på Klinisk Genetik. En genetiker är en specialist på ärftlighet.

Genetisk vägledning innebär att man får den information som krävs för att man ska kunna ta beslut kring ärftlighet som man själv trivs med. Många inom vården kan ge genetisk vägledning. Genetiska vägledare och genetiker är experter på att ge genetisk vägledning.

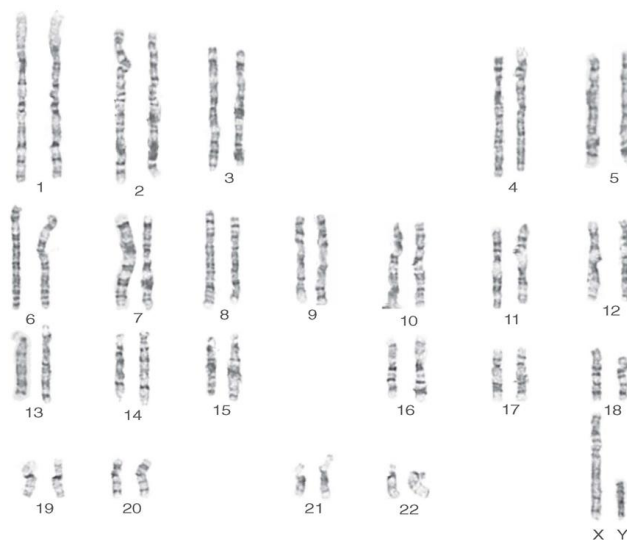
I vissa fall kan man träffa genetiker på Klinisk Genetik innan analysen görs. Det kan till exempel vara när man misstänker en syndromal hörselnedsättning och genetikern behöver göra en bedömning vilka gener som ska analyseras.

Grundläggande genetik



Alla människor består av flera biljoner celler. I varje cell finns hela vår arvsmassa. Arvsmassan är packad i så kallade kromosomer. I varje kromosom finns det ett antal gener (arvsanlag). Varje gen fungerar som ett recept för ett protein. Det är dessa proteiner i kroppen som gör att vi fungerar som vi ska. Fel (mutationer) i en gen kan göra att proteinet inte fungerar som det ska. Det kan orsaka ärftlig sjukdom.

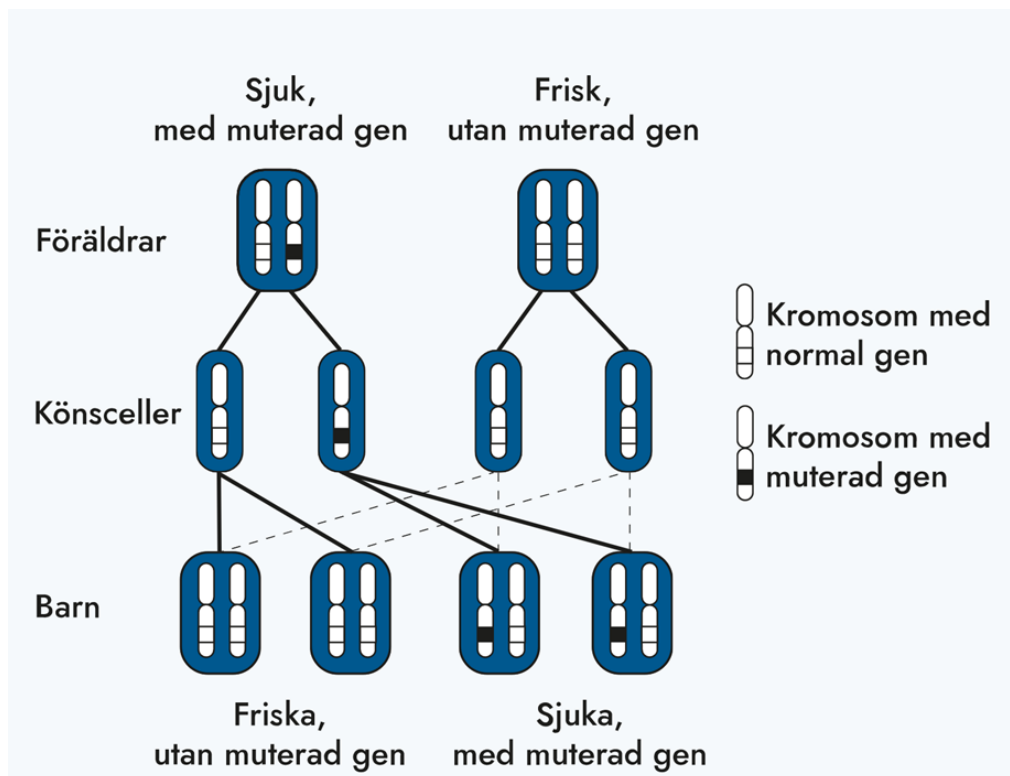
Normal Male - 46,XY



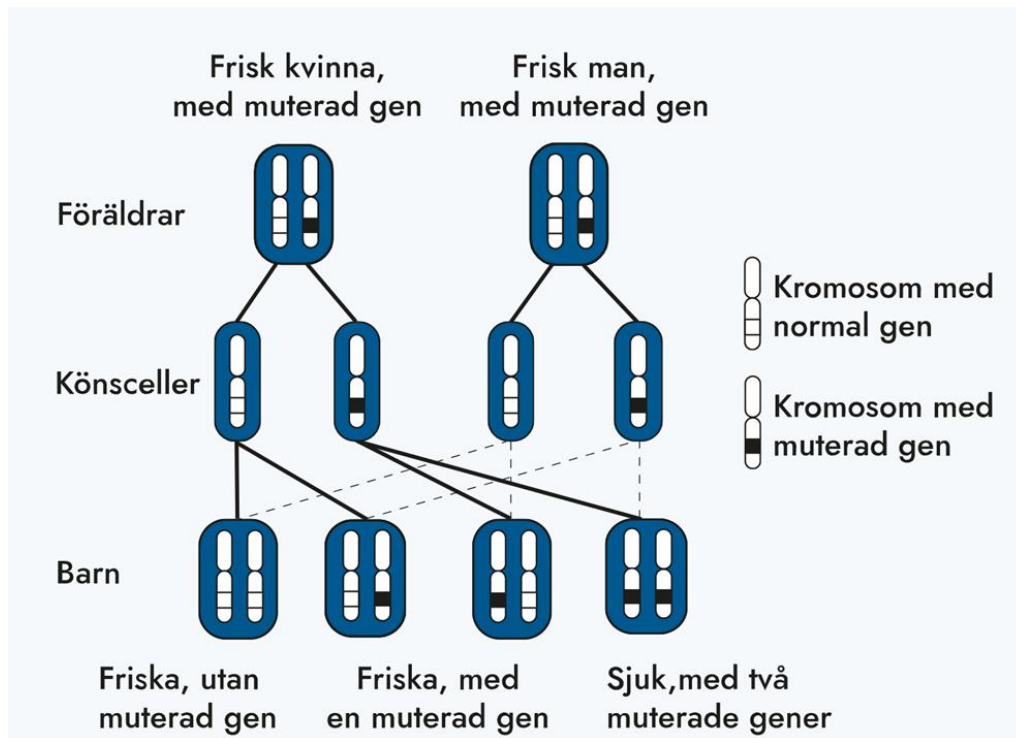
Chromosomes artificially straightened for illustrative purposes causing some apparent discrepancies in banding patterns of chromosome pairs

Människor har 46 kromosomer i varje cell. Varje kromosom har man i två kopior, en från sin mor och en från sin far. Det enda undantaget är könskromosomerna hos män, där X-kromosomen alltid kommer från modern och Y-kromosomen fadern. Detta innebär att man har två kopior av varje gen i de allra flesta fall.

Fel (mutationer) i vissa gener kan orsaka ärftlig hörselnedsättning. Har man ett fel i en gen brukar man säga att man är "bärare" av felet. Nedärvningsmönstret ser olika ut beroende på i vilken gen felet finns. Vid ärftlig hörselnedsättning förekommer autosomt dominant, autosomt recessiv och X-bunden nedärvning samt mitokondriell nedärvning. Vanligast är autosomt dominant och autosomt recessiv nedärvning.



Vid autosomt dominant nedärvning räcker det med att finns ett fel i en av de två genkopiorna för att man ska få hörselnedsättning. Barnen till en bärare med en autosomt dominant hörselnedsättning har 50% sannolikhet att ärva det felaktiga anlaget och lika stor sannolikhet att ärva det helt normala anlaget.



Vid autosomalt recessiv nedärvning krävs det att det finns fel i båda genkopiorna av en specifik gen för att man ska få hörselnedsättning. Ofta är då föräldrarna bärare av ett av felen i genen, dvs var och en av föräldrarna har ett fel i en av sina genkopior. Föräldrarna har då normal hörsel. Sannolikheten att få fler barn med samma form av hörselnedsättning när båda föräldrarna är bärare är 25%.

Läs mer/referenser

1. <https://www.cdc.gov/hearing-loss-children-guide/parents-guide-genetics/index.html>
2. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1434/figure/deafness-overview.F1/?report=objectonly%20>
3. <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/>
4. Modifierade bilder hämtade från Greenwood Genetic Center.