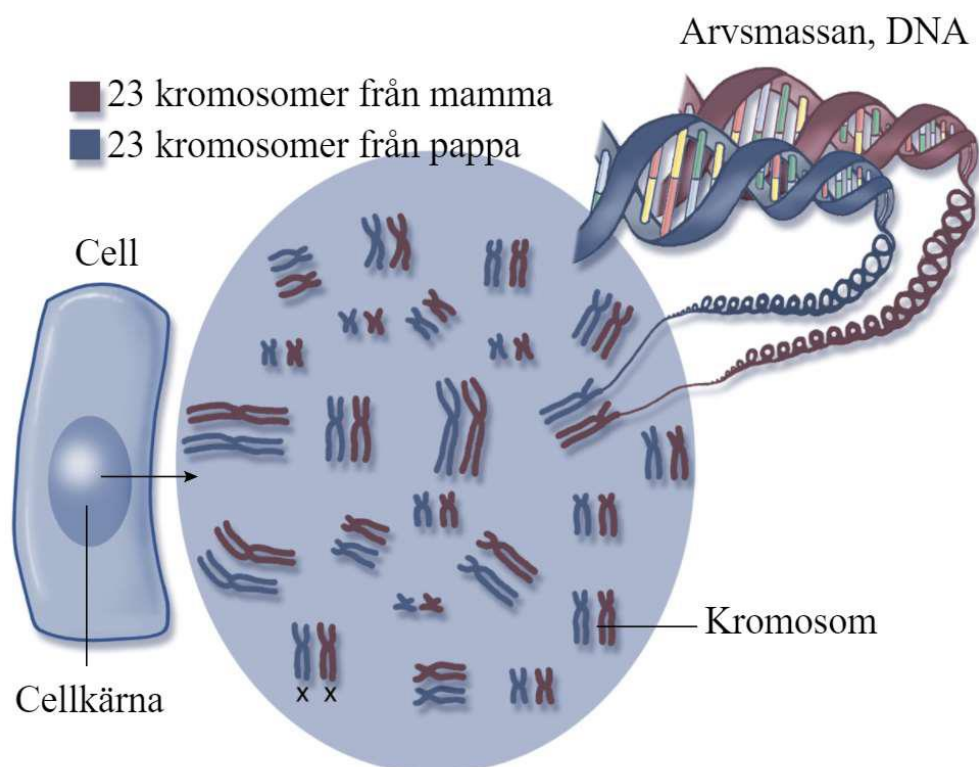


Patientinformation

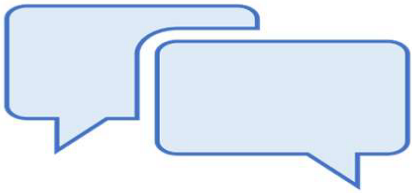
Hörselgenetisk laboratorieutredning – information till patienter och föräldrar



©K.C. Toverud

I cellkärnan finns arvsmassan, DNA, som innehåller våra arvsanlag. DNA har oftast formen av tunna trådar. När cellen ska delas ordnas DNA-trådarna i kromosomer.

[Så fungerar celler och vävnader - 1177](#)



Informationsskriften är framtagen för att berätta vad en genetisk undersökning är, liksom vilka fördelar och risker man behöver överväga vid val av en laboratoriegenetisk utredning.

Vi berör här utredning utifrån en misstanke om genetisk orsak till hörselskada. Genetiska orsaker står för mer än hälften av medfödda, och i vissa fall även senare i livet uppträdande hörselnedsättningar. Informationen är utformad att kunna användas i samtal och beslut med din hörselläkare.

Celler, kromosomer och gener. Våra kroppar består av miljarder celler i olika organ och vävnader. Generna, som hos människan finns i 46 kromosomer i varje cell (undantaget könscellerna), styr cellernas funktioner genom de olika äggviteämnen som de kodar för.

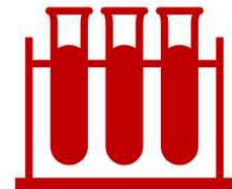
Generna kontrollerar också utvecklingen från foster till färdigutvecklad individ. Olika gener samverkar i ett komplicerat system där vissa proteiner reglerar vilka andra gener som för tillfället är aktiva. Trots att kroppens alla celler innehåller samma gener, är olika gener aktiva i olika celler beroende på vilken roll cellen har, i vilket utvecklingsstadium cellen är i, och för vilka stimuli cellen utsätts för.

Genetisk utredning

Vid en genetisk undersökning kan man analysera om det finns förändringar i särskilda gener eller kromosom. Patienten lämnar oftast ett blodprov.

Innan denna del av utredningen startar har man gemensamt gått igenom familjehistoria kring hörselskador och kompletterat med andra undersökningar.

När blodprovet är skickat till ett genetiskt laboratorium tar det veckor



till månader innan det finns ett svar. Som patient, eller föräldrar till ett barn som är patient, får ni information om resultatet så som ni överenskommit med er hörselläkare. Det är vanligt att man får avsätta tid till ett besök för att kunna gå igenom resultatet.

Det finns flera olika anledningar att rekommendera en genetisk undersökning. Här är några av dessa:

- Du och din partner har ett barn med en svår hörselnedsättning. Din läkare misstänker att det kan vara en genetisk orsak.
- Samma misstanke gäller dig som är vuxen med svår hörselnedsättning.
- Du som patient, barn eller vuxen, har genomgått någon annan undersökning (som exempelvis skiktröntgen, magnetkamera-undersökning, synundersökning) som visat att hörselnedsättningen kan ha genetisk bakgrund.



Det behövs inte alltid en laboratoriegenetisk analys med ett blodprov för att en läkare ska kunna diagnostisera ett genetiskt syndrom eller isolerad genetisk hörselnedsättning. I många fall kan man göra detta genom en klinisk undersökning och/eller att man detaljstuderat din familjehistoria.

Läkare kan misstänka att patientens hörselskada kan vara en del av ett genetiskt syndrom. Då är det lämpligt med en sambedömning mellan hörselläkare och barnläkare/vuxenspecialist/klinisk genetiker inför fortsatt utredningsplanering.

Informerat beslut

Som vårdnadshavare till ett barn med hörselnedsättning, eller vuxen med hörselnedsättning, kan ni rekommenderas en labgenetisk utredning av er hörselläkare. Det är helt och hållet ert eget fria val att säga ja eller nej. Det är viktigt att ni har diskuterat och förstått den information ni har fått. Genetiska undersökningar kan innebära fördelar, men det finns även risker och begränsningar med dessa. Det är viktigt att ni förstår dessa innan ni gör ert val.

Fördelar

En labgenetisk undersökning kan säkerställa den genetiska uppsättningen utifrån vissa kända genetiska orsaker tillhörselskada. I nuläget finns ett hundratal kända gener i vilka avvikelser kan orsaka hörselskada. Analysen på blodprovet som skickas till ett genetiskt laboratorium kan avslöja specifika gendefekter som orsakar hörselskada.

Den labgenetiska diagnosen kan bidra till val av behandling, uppföljning och habilitering/rehabilitering. Resultaten från en genetisk undersökning kan också vara viktiga för familjen när man planerar för framtida barn. Man kan få samtala med genetisk rådgivare kring dessa frågor.

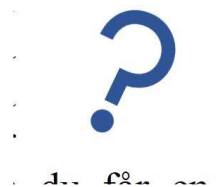
Risker och begränsningar

Det är viktigt att tänka igenom de möjliga konsekvenserna för dig och er familj kring hur ni hanterar resultatet av utredningen. Även om ett genetiskt test kan säkerställa en diagnos är det inte säkert att det finns någon specifikbehandling att få. Ibland hittar man ingen gen- eller kromosomförändring (mutation). Detta betyder inte att det inte finns någon genetisk förändring. En del genetiska mutationer kan vara mycket svåra att hitta med nuvarande laborietekniker. Det finns också gener som vi ännu inte kan studera.

Resultatet av laboriegenetiska utredningen kan ibland visa sig vara mycket oklart. Då kan vi inte lämna ett säkert besked om koppling mellan genmutation och hörseldiagnos. Genetiska undersökningar kan avslöja familjehemligheter angående faderskap och adoption. När du väl fått resultatet av en genetisk undersökning kan det inte göras o gjort.

Fråga gärna

Har du frågor kring genetiska orsaker till hörselnedsättning och utredning, ta upp dessa med din hörselläkare. Ibland kan det vara lämpligt med remiss till en klinisk genetiker (läkare) och/eller en genetisk vägledare. Om du får en labgenetisk diagnos kan du också erbjudas konsultation enligt ovan.



Resursen finns vid ditt närmaste regionsjukhus, Sahlgrenska Universitetssjukhuset.

Vi som har utformat denna informationsbroschyr är

läkare vid:

Hörsel- och balansmottagningen, VO Öron- näs- och hals
Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Öron- näs- och halsmottagningen, VO Öron-näs-hals och käkkirurgi
Norra Älvsborgs Lasarett, Trollhättan

Öron- näs- och halsmottagningen, VO Ögon, öron- näs- och hals och
käkkirurgi, Skaraborgs Sjukhus, Skövde

Öron- näs- och halsmottagningen, VO Kirurg- och öronklinik
Södra Älvsborgs Sjukhus, Borås

Vers 1.2 2021