

Jervell och Lange-Nielsens syndrom

Jervell och Lange-Nielsens Syndrom* (JLNS) är ett sällsynt tillstånd, som karakteriseras av medfödd dövhet och påverkan på hjärtats elektriska system. Det beskrevs 1957 av två norska läkare, som fått ge sina namn till sjukdomen. I en norsk familj med 6 barn, fann de att 4 av dem var "döv-stumma" och hade hjärtproblem, medan föräldrarna, som ej var släkt, liksom de två övriga syskonen var helt friska. Vid EKG undersökning fann man avvikelser tydande på att hjärtat behövde längre tid än normalt för att förbereda sig för en ny sammandragning. Man mäter det som kallas QT-tid.

En typisk patient med detta tillstånd är ett dövt barn, som har lätt för att svimma. Svimningen utlöses ofta av ansträngning eller kraftig psykisk reaktion på något, tex affektillstånd eller skrämnelupplevelse.

Svimningen beror på att hjärtats pumpförmåga för en stund sätts ur spel, varvid blodtrycket sjunker. I värsta fall kan resultatet bli att patienten plötsligt avlider. Tre av barnen i den ursprungliga familjen dog tidigt. Tillståndet kan lätt tolkas som ett epileptiskt anfall. Graden av hjärtproblematik kan variera från individ till individ.

JLNS är en medfödd ärftlig sjukdom. Ärftligheten innebär att bägge föräldrar måste ha anlaget för sjukdomen. Den statistiska risken för att avkomman skall drabbas är då 25%, hälften blir anlagsbärare och 25% klarar sig både från bärarskap och sjukdom. Detta är den typiska bilden vid sk. icke-dominant, ej könsbunden nedärvning. Det är också viktigt att veta att syskon eller föräldrar till patienter med JLNS, och som är anlagsbärare löper risk att ha hjärtproblematiken, men utan hörselpåverkan.

Varför berätta om detta nu? Dels har vi nu möjligheter att upptäcka dövhet tidigare än förr tack vare neonatal-screening, dels blir de flesta barnen föremål för cochleaimplantation. Tillståndet har uppmärksamrats alltmer på senare tid. Man har kunnat bestämma de flesta av de gener som ligger bakom sjukdomen, och det är därför möjligt att med molekylära tester ställa diagnosen och man kan med hjärtmediciner minska risken för allvarlig utgång. Utvecklingen har därför fått till följd att cochleaimplantationsenheterna har stor möjlighet att

upptäcka tillståndet, eftersom vi ser nästan alla barn med medfödd dövhet och vi är medvetna om tillståndet. Enheten i Oslo har bidragit till att kunskapen om JLNS har spritts efter att ett barn med icke känt JLNS avlidit i samband med inprogrammering av ett implantat.

Denna nya kunskap har ändrat våra utredningsrutiner på så sätt att vi nu alltid tar ett EKG på alla barn som remitteras till oss. Om detta visar förlängd QT-tid, remitteras barnet och familjen till barn-hjärtläkare för fortsatt handläggning. Man testar då blodprov från samliga familjemedlemmar för att utreda ärftligheten. Om diagnosen fastställs påbörjas en livslång medicinsk förebyggande behandling. Vissa mediciner som i sig kan förlänga QT-tiden skall därför undvikas i fortsättningen. Information om för JLNS-patienter olämpliga idrottsutövningar är viktig.

Kunskap om JLNS påverkar också handläggningen vad gäller implantatoperationen. Man ska t.ex inte använda lokalbedövningsmedel och man bör minimera antalet narkoser. Av detta skäl har man i Oslo slopat den obligatoriska datortomografin vid dessa patienter. Vid inprogrammering är patienten inlagd på sjukhus, och vi har på Huddinge i ett fall utfört inprogrammeringen på operationsavdelningen med pågående EKG för att ha alla resurser nära om ett hjärtstillestånd skulle inträffa. Något dramatiskt inträffade dock ej. Det vi är rädda för är en skrämnelreaktion då processorn kopplas på. När barnet sedan vant sig vid ljud är risken minimal.

Vi kommer att ta EKG även på alla äldre barn, som inte har någon annan uppenbar orsak till sin hörselproblematik, i samband med kontrollerna här.

Således har vi nu fått ett "nytt" tillstånd i vår arsenal av orsaker till grav hörselnedsättning/dövhet, där det utöver hörselproblematiken även finns andra viktiga aspekter att ta hänsyn till.

* syndrom=ett symptomkomplex, ofta från flera organ med en gemensam grundorsak.

*Anders Freijd överläkare
CI-kliniken Karolinska Universitetssjukhuset
Huddinge*