



# Jervell och Lange-Nielsens syndrom

Jervell och Lange-Nielsens syndrom är ett ärftligt tillstånd med dubbelsidig medfödd hörselnedsättning och hög risk för allvarliga rubbningar i hjärtats rytm.

Föräldrar till barn med syndromet har själva en ökad risk för rytmrubbningar.

I Sverige föds uppskattningsvis ett barn med Jervell och Lange-Nielsens syndrom vartannat år.

## Symtom

De flesta med Jervell och Lange-Nielsens syndrom har en medfödd hörselnedsättning. Vanligtvis innebär den dövhet.

Karaktäristisk för syndromet är lång QT-tid, en störning i hjärtats funktion som kan ses vid en EKG-undersökning. Störningen medför att pulsen blir låg och att risken för rytmrubbningar (arytmier) är förhöjd. Arytmierna ger upphov till återkommande svimningar och kan orsaka plötslig död. Svimmingsanfallen kan ibland feltolkas som epilepsi.

Äldre barn och vuxna kan märka av yrsel eller hjärtklappning före svimningarna. Fysisk och psykisk ansträngning kan utlösa symtomen, men rytmrubbningar kan ibland uppstå utan förvarning eller påtagligt yttre orsak.

Hjärtsymtomen visar sig vanligtvis under de tre första levnadsåren, men dröjer ibland till vuxen ålder.

Personer med syndromet kan också ha balanssvårigheter och en något försenad grovmotorisk utveckling. En del har symtom från mag-tarmkanalen och vissa har lågt blodvärde.

Föräldrar till barn med syndromet har medfött långt QT-syndrom, ett ärftligt tillstånd som också innebär ökad risk för svimning och hjärtrytmrubbningar. Ibland upptäcks inte detta förrän föräldrarna får ett barn med Jervell Lange-Nielsens syndrom.

## Orsak

Jervell och Lange-Nielsens syndrom orsakas av förändringar i någon av två gener med betydelse för cellernas kaliumjonkanaler. Nedsatt funktion i kaliumjonkanalerna påverkar bland annat hjärtats och innerörats funktion.

## Behandling

Det finns ingen behandling som botar Jervell och Lange-Nielsens syndrom. Insatserna består i att förebygga livshotande tillstånd och kompensera för hörselnedsättningen eller dövheten.

Personer med syndromet behöver livslång förebyggande behandling med betablockerare, läkemedel som minskar risken för arytmier. En del personer behöver hjärtstimulator (pacemaker), och vissa behöver implanterbar defibrillator som vid behov kan ge hjärtat en elektrisk stöt.

Fysisk ansträngning påverkar risken för arytmier, och personer med syndromet behöver anpassa sin livsstil och undvika sådant som kan framkalla symtom. Det är viktigt att känna till att vätskebrist samt vissa läkemedel och andra substanser kan öka risken för arytmier.

Hörselhabilitering är viktig. De flesta barn med syndromet har idag kokleaimplantat och kommunicerar i första hand genom tal, med teckenspråk som stöd. Psykologiskt stöd är viktigt.

## Resurser

Familjemottagningen för långt QT-syndrom (LQTS) vid Centrum för Kardiovaskulär Genetik (CKG) vid Norrlands universitetssjukhus i Umeå har erfarenhet av utredning och medicinsk uppföljning av personer med Jervell och Lange-Nielsens syndrom.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

## Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

## Intresseorganisationer

- Hjärtebarnsfonden
- HRF, Hörselskadades Riksförbund
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen. E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad april 2023.