

Nummer 4, mars 2005

Bulletinen för det europeiska nätverket för genetisk dövhet: patogena mekanismer, klinisk och molekylär diagnos, sociala följder. Publicerad med hjälp av Europeiska kommissionen, femte ramprogrammet, Quality of Life and Management of Living Resources programme.

REDAKTIONSSTYRELSE

Patrizia Ceccarani (Lega del Filo d'Oro ONLUS, Osimo) - I

Giancarlo Cianfrone, (AIRS – Associazione Italiana per la Ricerca sulla Sordità) - I

Christina Fasser (RETINA International, Zürich) - CH

Vibeke Leth (Danska förbundet för barn med cochleaimplantat, Skaevinge) - DK

Anders Lindgren, S

Manuela Mazzoli (U.O.A. Otochirurgia, Padova) - I

Vanessa Migliosi (Internationella föreningen för ungdomar med nedsatt hörsel, Trento) - I

Milon Potmesil (The Palacky University, fakulteten för pedagogik, institutionen för specialutbildning, Olomuc) – CZ

Innehåll:

- **Avsnitt 1- FORSKARHÖRNAN:** Diagnos av ärftliga icke syndromatiska hörselnedsättningar: Behovet av att samordna insatser (Manuela Mazzoli and Agnete Parving)
- **Avsnitt 2- SENASTE NYTT:** Vestibular test protocol (C Aimoni, G Calabrese, P. Huygen, L. Luxon, C Moller, D. Monzoni, L. Odkvist, F Wuyts, WP3)
- **Avsnitt 3- FÖRENINGSHÖRNAN:** Facilitating hearing and listening devices (S. Passi, WP7)
- **Avsnitt 4- BLANDAT: DESCARTES FORSKNINGSPRIS 2004** (M. Mazzoli, WP 7)
- **Avsnitt 5- INSÄNDARE** (från föräldrar/familjer)
- **Avsnitt 6- MÖTEN OCH EVENEMANG**

AVSNITT 1 - FORSKAHÖRNAN

DIAGNOS AV ÄRFTLIGA ICKE SYNDROMATISKA HÖRSELNEDSÄTTNINGAR: BEHOVET AV ATT SAMORDNA INSATSER COORDINATE EFFORTS

Manuela Mazzoli och Agnete Parving

Introduktion.

Under det senaste årtiondet har vi sett en oerhört stor tillväxt vad gäller lokaliseringen och identifieringen av gener av icke syndromatiska ärftliga hörselnedsättningar (betecknas NSHHI på engelska). Det har tydligt visat sig att dessa tillstånd är extremt genetiskt olika. Nästan 100 olika gener som är associerade med icke syndromatiska hörselnedsättningar har identifierats. Ett locus är en stor DNA-sekvens på en kromosom som innehåller en eller flera gener. Efter att ett locus har identifierats som associerad med en störning, startar en genetisk sökning efter denna.

För närvarande, har det identifierats 37 sjukdomar associerade med autosomal dominant ärftlighet, 33 med autosomal recessivt, 6 könsbundna och 2 mitokondriella. Av dessa har 20 gener klonats för autosomal dominant (DFNA), 21 för autosomal recessiva (DFNB) och 1 för könsbunden (DFN) disorders. När man känner till genen och funktionen på dess produkt så hjälper det till att förstå den fina mekanismen hos hörseln och hur hörselnedsättning visar sig vid närvaron av en muterande gen. En kontinuerligt uppdaterad översikt över området finns på Hereditary Hearing Loss hemsida (<http://www.uia.ac.be/dnalab/hhh/>). Till och med när hörselnedsättningen inte är associerad med andra symtom som kan karaktärisera den genetiska sjukdomen, finns det kliniska subgrupper och många samband mellan genotyp-fenotyp (gen och människa) och specifika fenotyper och särskilda loci, gener eller mutationer beskrivs. Tyvärr är, terminologin som används för att beskriva fenotyper, ibland icke enhetlig och ibland tvetydig vilket bidrar till svårigheter vid jämförelser. Ett annat problem som vi har noterat vid ett flertal tillfällen är användandet av inkorrekt nomenklatur för gene loci, gener eller mutationer, vilket ibland skapar förvirring.

Olika sjukdomar som ger upphov till mutationer har beskrivits för varje gen, och visar signifikanta genotyp-fenotyp olikheter. Till och med när det ärftliga kännetecknet hos en familj är uppenbart, tillåter inte den påtagliga genotyp-fenotyp olikheten screening efter ett genetisk tillstånd som kan vara associerat med en speciell audiometrisk konfiguration, såvida inte personen tillhör en stor familjegrupp så att det kan vara möjligt att göra en linkage-studie.

På hörselmottagningar, skulle det vara lämpligt att använda diagnostiska metoder för att avslöja bärare av gener som ger upphov till ärftliga hörselnedsättningar, men alla audiometriska tester som finns tillgängliga, har visat sig ha mycket dålig sensitivitet och specificitet (Mazzoli et al, 2004).

Läkare skulle också vilja veta en exakt bärarfrekvens av en specifik genmutation hos befolkningen i fråga, eftersom bärarfrekvensen av olika mutationer har visat sig vara olika i olika länder. Till exempel, connexin 26-mutationen 35delG är mest vanlig i södra Europa (tydligt 4,0%), medan den i norra Europa och Nordamerika är mellan 1,7 och 2,5%. Men, studierna har hittills varit små och fler studier baserade på stora befolkningar behövs. Även om det kan vara orealistiskt, skulle audiologen tycka om möjligheten att en specifik audiometrisk konfiguration pekar på en specifik genmutation – vilket förbättrar och underlättar den diagnostiska processen. Med andra ord, läkaren skulle vilja veta hur en specifik genmutation påverkar hörseln, det vill säga korrelera den genetiska nedsättningen med dess kliniska presentation och möjliga lovande framtida behandlingar eller förebyggande åtgärder för hörselnedsättningar.

Av dessa anledningar, har det visat sig mycket viktigt att den satsning som gjordes under det sista årtiondet av det europeiska nätverket (projekt: HEAR och GENDEAF) att koordinera genetikernas arbete med läkarnas så att man kan öka antalet undersökta individer och familjer, göra jämförelser mellan olika länder, slå sig samman för att förbättra diagnostisering och rådgivning, etc.

Inom GENDEAF projektet har en rad guidelines och rekommendationer utarbetats för att kunna förbättra förståelsen inom området ytterligare. Här följer en sammanfattning av dessa publikationer: *Recommendations for the description of genetic and audiological data for families with nonsyndromic hereditary hearing impairment* (Mazzoli M, Van Camp G, Newton V, Giarbini N, Declau F, Parving A., 2004) vänder sig till forskare, inklusive audiologer och genetiker, som rapporterar om familjer med ickesyndromatisk dövhet, för att kunna hjälpa dem att göra tillbörliga beskrivningar av hörselnedsättningar, både från genetisk och audiologisk synpunkt. Terminologi och definitioner har beskrivits i korthet och en checklista (tabell 1) har tagits fram till författarna för att se till så att beskrivningarna är så kompletta som möjligt. Tillgången till fullständiga beskrivningar av både genetiska och kliniska presentationer av de olika sjukdomarna gör att man kan vara mer exakt med korrelationen med genotypen med den kliniska presentationen, vilket underlättar den diagnostiska processen.

Tabell 1: Checklista för beskrivning av genetisk hörselnedsättning

Genetiska aspekter	Audiologiska aspekter
1. Nomenklatur och lokalisering Namn Kromosom lokalisation Genens namn (om identifierad) Genens produkt namn (om genen är identifierad)	5. Typ av hörselnedsättning
2. Mutationer och funktioner Mutationer Proteinfunktion (om känd) Funktionförändring, orsakad av mutationen (om känd)	6. Svårighetsgrad av hörselnedsättning
3. Familjens härkomst Familjens geografiska härkomst Familjens etniska bakgrund	7. Hörselnedsättningens konfiguration
4. Släkträd och ärftlighet Släkträd Typ av ärftlighet Penetrans Komplicerande faktorer	8. Frekvensområden
	9. Unilateral/bilateral
	10. Uppskattad ålder vid upptäckt
	11. Ev. Progression
	12. Tinnitus
	13. Vestibulära (balans) symtom
	14. Intrafamiljära/interfamiljära variationer

Samband fenotyp-genotyp- kan vi förvänta oss att finna dem? (Mazzoli M, Parving A., *under tryckning*): Verkligen, det finns bara några få fall där man funnit ett konsekvent samband mellan genotype-fenotyp. Fastän det inte kan förväntas att en speciell klassificering av hörselnedsättningar, konfiguration av audiogram och inblandning av specifika frekvenser som korresponderar till 100% med en specifik mutation i en gen, så har det aldrig diskuterats eller fastställts vad ”korrelation” betyder (Cremers CWRJ and Smith RJH, 2002). T ex så har 90% av personer om är homozygoter

för 35delG mutationen i Connexin 26 svår hörselnedsättning. Men detta är inte alltid fallet, och andra genmutationer kan resultera i svår hörselnedsättning. (Cryns K et al., 2004).

I nyligen publicerade artiklar (Yasunaga S and Petit, 2000, Migliosi V et al, 2002, Rodrigues-Ballesteros M et al, 2003, Van Camp and Schmidt, 2004, Varga R et al, 2003, Van Camp and Schmidt, 2003), konstateras det försiktigt att "auditory neuropathy" kan vara relaterad med diverse mutationer i otoferlin-genen. Den därav uppkomna fenotypen kan, emellertid, variera från mild till svår och kan bero på yttre hårceller till sjuka inre hårceller och/eller en kombination av påverkan av inre hårceller och hörselnerven/gångarna. Att fastställa att det existerar ett samband mellan genotyp-fenotyp, dvs att auditory neuropathy med varierande grad av hörselnedsättning är resultatet av diverse otoferlinmutationer, är alldeles för ospecifikt och omöjligt att basera på tillgänglig kunskap.

Resultat från några studier tycks indikera en korrelation mellan "low frequency sensorineural hearing impairment (LFSNHI)" och mutationer i WFS1-genen (Wolframs syndrom) (Bespalova et al, 2001, Cryns K et al, 2002, Young et al, 2001). Det kan således konstateras att LFSNHI, som har många olika fenotyper (Parving et al, 2000) kan orsakas av många olika gener med varierande typer av mutationer och inget samband mellan genotyp-fenotyp inom LFSNHI existerar – hittills.

Guidelines och rekommendationer för test av Cx26 mutationer och tolkande av resultatet (Mazzoli M, Newton V, Murgia A, Bitner-Glindzicz M, Gasparini P, Read A, Parving A, 2004)

Hörselnedsättning som beror på CX26-mutationer är en vanlig hörselnedsättning. Olika mutationer är kända för att ge olika fenotyper (Cryns et al. 2004), men läkare som arbetar inom öron och audiologi är ofta ovetande om svårigheterna som är relaterade med tolkningen av resultaten vid ett Cx26-test. (Mazzoli et al., 2003).

Guidelines och rekommendationer, som försöker komma till rätta med problemen avseende sambanden genotyp-fenotyp och kliniska tolkningar av genetiska resultat, har föreslagits eftersom det idag inte finns några standardiserade procedurer för testning av mutationer i CX26-genen. Om inte den första screeningen identifierar mutationer på båda allelerna, skall testen fortsätta med att screena hela den kodade regionen och sk "splice sites" och dessutom skall förekomsten av GJB6/Cx3 definitioner undersökas.

Även om inga CX26-mutationer kan hittas så kan inte en genetisk orsak till patientens hörselnedsättning uteslutas och ytterligare diagnostisk utvärdering kan vara nödvändig.

Guidelines och rekommendationer för identifiering av mitokondriella hörselnedsättningar (inlämnad) (Jacobs H, Zeviani M, Pikko I, Del Castillo I, Mazzoli M).

Både syndromatisk och icke syndromatisk hörselnedsättning kan också vara orsakade av mutationer av mitokondriellt DNA. Dessa sjukdomar beror på en ärftlighet från mamma men på små släktträd kan detta ärftliga mönster inte visa sig så tydligt. Dessutom, hos några av dessa sjukdomar, gör mutationen patienten känslig för ototoxiska mediciner (aminoglykosider). Därför kan hörselnedsättningen uppkomma efter att ha exponerats för antibiotika som t ex hos personer med A1555G-mutationen.

Utbredningen av mitokondriella mutationer som är associerade med hörselnedsättning varierar mellan länder men kan var signifikant hög. I Italien och England hittas dessa mutationer i mellan 5-10% av alla fall av familjer med förvärvad hörselnedsättning. En tydlig avvikelse från detta mönster hittades i mutationen A1555G vars frekvens i Spanien är mycket högre (ungefär 30% av familjefall) än i någon annan europeisk befolkning (ungefär 3%). Detta har viktiga kliniska slutsatser, eftersom genom att undvika aminoglykosider man man förebygga hörselnedsättningen, det kan vara viktigt att testa för dessa mutationer innan man ger aminoglykosider.

Konklusioner

Det är fortfarande svårt att etablera definitiva genotype-fenotyp-samband. Urvalet visar sig ofta vara fel till och med i grundliga rapporter om ärftliga hörselnedsättningar, därför att oftast är personer med svår hörselnedsättning övervägande inkluderade i dessa studier. Å andra sidan, har

personer med lätt till medelsvår hörselnedsättning eller sent utvecklad hörselnedsättning ofta blivit feldiagnostiserade och de kliniska kännetecknen är lättare att blanda ihop med orsaker som är icke genetiska.

I andra rapporter är det begränsade antalet patienter/familjer som är inkluderade, en begränsning för att kunna dra slutsatser om sambandet genotyp-fenotyp. Slutligen, kunskapen om genens funktion i örat, dvs funktionen hos det specifika protein som kodats av genen, är ofullständig. Svaren ligger i framtiden men kan bara bli besvarade genom att öka samarbetet mellan audiologi och genetik och endast genom djupt samarbete kommer kunskapen inom området att ökas. Forskningsuppgiften är mycket stor men kan resultera i rätt behandling av ärftlig hörselnedsättning.

REFERENCES

Bespalova IN, Van-Camp G, Bom STH, Brown DJ, Cryns K, et al. (2001) Mutations in the wolframin gene (WFS1) are a common cause of low-frequency sensorineural hearing loss. *Hum Mol Genet* 10:2501-8.

Cremers C.W.R.J. and Smith R.J.H. (2002) Genetic Hearing impairment- its clinical presentations. 1-248.

Cryns K, Orzan E, Murgia A, Huygen P, Moreno F et al. : A genotype – phenotype correlation for GJB2(Connexin 26) deafness. *J Med Genet* 2004; 41:147-154.

Cryns K, Pfister M, Pennings RJE, Bom STH, Flothmann K, et al. (2002) Mutations in WFS1 gene that cause low-frequency sensorineural hearing loss are small non-inactivating mutations. *Hum Genet* 110:389-94.

den Dunnen JT, Antonarakis SE. Nomenclature for the description of sequence variations. *Hum. Genet.* 109: 121-124, 2001.

Hereditary hearing loss Homepage: <http://www.uia.ac.be/dnalab/hhh/>

Mazzoli M. When a hearing impairment correlates to a specific genotype? *Gendeaf bulletin* n° 1. www.gendeaf.org, 2003.

Mazzoli M, Parving A. Phenotype –genotype correlations- can we expect to find them? *Audiological Medicine*, in press.

Mazzoli M, Newton V, Murgia A, Bitner-Glindzicz M, Gasparini P, Read A, Parving A. Guidelines and recommendations for testing of Cx26 mutations and interpretation of results. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2004 Nov;68(11):1397-8.

Mazzoli M, Van Camp G, Newton V, Giarbini N, Declau F, Parving A. (2004) Recommendations for the Description of Genetic and Audiological data for Families with Nonsyndromic Hereditary Hearing Impairment. *Audiological Medicine* 1:148-50.

Megliosi V, Modamio-Hoybjor S, Moreno-Pelayo M A, Rodrigues-Ballesteros M, Villamar M, et al. (2002) Q829X, a novel mutation in the gene encoding otoferlin(OTOF), is frequently found in Spanish patients with prelingual non-syndromic hearing loss. *J Med Genet* 39:502-6.

Mitelman F. (ed.) *Chromosomes: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature (ISCN)*. Karger, Basel, 1995

Parving A, Sakihara Y, Christensen B. (2000) Inherited sensorineural low frequency hearing impairment - some aspects of phenotype and epidemiology. *Audiology* 50-60.

Rodriguez-Ballesteros M, del Castillo FJ, Martin Y, Moreno-Pelayo M A, Morera C, et al. (2003) Auditory neuropathy in patients carrying mutations in the otoferlin gene(OTOF). *Hum Mutat* 22:451-6.

Stephens D. Audiological terms. In “Definitions, protocols & guidelines in genetic hearing impairment.” A. Martini, M. Mazzoli, D. Stephens, A. Read. (Eds.) Whurr publishers, London, 2001.

Strachan T and Read AP – Human molecular genetics, Bios Scientific Publisher Limited, Oxford, 1996.

Varga R, Kelley P, Keats B et al. (2003) Non-syndromic recessive auditory neuropathy is the result of mutations in otoferlin(OTOF) gene. *J Med Genet* 40:45-50.

Yasunaga S, Petit C. (2000) Physical map of the region surrounding the otoferlin locus on chromosome 2p22-p23. *Genomics* 66:100-12.

Young T-L, Ives E, Lynch E et al. (2001) Non-syndromic progressive hearing loss DFA38 is caused by heterozygous missense mutation in the Wolfram syndrome gene WFS1. *Hum Mol Genet* 10:2509-14.

AVSNITT 2 – SENASTE NYTT

En av uppgifterna för Ushergruppen (dövblinda) har varit att presentera guidelines för syn- och hörseltester.

VESTIBULAR TEST PROTOCOL

Group 3: C Aimoni, G Calabrese, P. Huygen, L. Luxon, C Moller, D. Monzoni, L. Odkvist, F Wuyts

IDENTIFICATION: Patient ID _____ Examination Centre _____

ANAMNESIS

Date of test _____ d/mos/yr
 Date of Birth _____ d/mos/yr
 Sex _____ m/f
 When was the child able to **walk** without help _____ months

Problems with
 Walking in darkness yes/ no/ unknown
 Walking on uneven surface or in sand yes/ no/ unknown
 Gymnastics and sport activities yes/ no/ unknown
 Motion sickness yes/ no/ unknown
 Reading (visual fixation) during walking yes/ no/ unknown
 Age of onset of vestibular problems _____ yr

Vestibular symptoms

Acute attacks of vertigo
Character: rotational , linear , other _____
Duration of symptoms (1: < 1 months, 2: < 6 months, 3: < 1 year, 4: > 1 year) _____
Length of an attack (1: < 5 min, 2: < 20 min, 3: < 2 hrs, 4: < 12 hrs; 5: < 24 hrs; 6: > 24 Hrs) _____
Frequency of attack (1: once a year; 2 : twice a year; 3: once a month; 4 : once a week; 5 : more freq) _____
 Associated **symptoms** : tinnitus , fluctuating hearing loss , nausea , other _____
 Prolonged imbalance
Lateropulsion (tendency to fall sideways) yes/ no/ unknown
Lightheadedness / faintness yes/ no/ unknown
Unsteadiness / drunken feeling yes/ no/ unknown
 Oscillopsia (*unsteady visual image/field*)
 Unassociated with head movement yes/ no/ unknown
 Head movement induced yes/ no/ unknown

History

Trauma including Whiplash yes/ no/ unknown
 Infection (e.g. Meningitis) yes/ no/ unknown
 Ototoxic drugs yes/ no/ unknown
 Perinatal problems (> 48 hrs in SCBU-Incubator) yes/ no/ unknown

SECTION 3 - FÖRENINGSHÖRNAN

ATT Förenkla Hör- och Synhjälpmedel

S. Passi

Våren 2004 – på en flygplats i Italien.

Jag väntar på mitt flyg i vad som ser ut som en nybyggd flygplats tillsammans med min vän som hör dåligt (hon har hörapparat och talar mycket bra). Vi är omgivna av massor av ljud – röster, varierande ljud från resenärernas mobiltelefoner etc. Påskhelgen närmar sig och vi måste vänta. När jag sitter bekvämt i en av flygplatsens soffor lägger jag märke till ingången till ”Sala Amica”, ett rum där de som har svårt för att gå kan hitta personal och utrustning för att underlätta för dem. Jag ser att på det rena fina golvet finns det en upphöjd rand, som fungerar som hjälp för dem som inte kan se, att ta sig till incheckningen. Jag hör ett meddelande att vårt flyg är försenat med en timma. Framför oss finns det en enorm skärm där det visas video med de mest populära sångarna – allt är mycket trevligt. Min vän säger till mig att hon förstod nästan ingenting av vad som sades i meddelandet på grund av det dåliga ljudet och det alltför snabba uppläsandet. Hon påpekar att om videoskärmen hade visat meddelandet som lästes upp i högtalarna, så skulle hon lätt ha förstått det. Hon har rätt, ett sånt slöseri med en sån jätteskärm! Hon reser mycket och gärna och berättar för mig att i Skandinavien är det lag på att det skall finnas FM-system på kontor där det är glaslucka mellan kund och expedit så att de som har nedsatt hörsel kan förstå och att dessa system och finns i de flesta kyrkor. Jag blir nyfiken och ber om information av en av de större italienska och europeiska tillverkarna om dessa system som finns för att hjälpa personer som hör dåligt. När jag frågar hur många system som har sålts totalt och hur många som säljs för tillfället, berättar de att fram till för 15 år sedan, levererade de ungefär 1500 FM-system varje år men att under de senaste tio åren har efterfrågan minskat och nu säljer de mindre än ett hundra om året. Detta företag har också installerat system i några av Italiens teatrar (t ex Teatro dell’Opera i Rome) men dessa hade aldrig blivit använda och man hade aldrig inte ens satt upp skyltarna som skulle informera personer med hörapparater, att detta system fanns tillgängligt. Vårt samtal slutade med att samma företag hade erbjudit sig att installera FM-system gratis på offentliga platser, men att detta erbjudande hade avbjöts.

Jag frågade så ett annat välkänt italienskt företag samma frågor och fick samma svar: att under de senaste tre åren så hade de levererat mindre än 50 system per år. När jag bad båda företagen kommentera detta, sade de båda två att dessa hjälpmedel inte ansågs viktiga av specialisterna, fastän personer med hörselnedsättningar tycker annorlunda. Men hur välinformerade är de potentiella användarna? När jag gjorde efterforskningar hos ett flertal familjer och lärare genom *Italienska sällskapet för hörselforskning*, fann jag att den stora majoriteten av dem aldrig ens hade hört talas om dessa system. Andra hade hört att de var väldigt komplicerade att använda och andra att de var alltför dyra.

FM-system är ett av de hjälpmedel som är gratis, men, berättar min vän för mig, i de nordiska länderna är de olika systemen på de olika platserna kompatibla och därför enkla att använda men i Italien har hon märkt att hennes system ofta inte är kompatibelt med andra tillverkares. FM-system gör saker betydligt lättare för användare av hörapparater i situationer som vanligtvis är svåra därför att de helt eliminerar bakgrundsljud och distorsioner och gör den inkommande signalen tydlig och därför mycket lättare att förstå. Tänk bara hur användbara de skulle bara för ett barn i skolan, i bamba eller på teatrar, biografer etc.

När jag surfar på nätet ser jag att National Theatre i London har en sida på sin site som helt och hållet är dedikerad till sin hörselnedsatta-publik och informerar dem att de har följande tjänster tillgängliga: en tjänst som passar ”dövhundar” under föreställningen (www.hearing-dogs.co.uk) – det är hundar som är tränade att berätta för sina ägare när det finns ljud; en tolktjänst för döva personer som använder teckenspråk; ett infrarött system inbyggt i varenda plats, både för de som

använder hörapparater och de som inte gör det; ett system som guidar personer till barer, bufféer och andra platser eller kontor inom teatern; en skriven text om föreställningen för att underlätta förståelsen, textremsor under föreställningen som också visar ljud och ljudeffekter.

Dessa tjänster borde finnas tillgängliga överallt. Men, inte ens i England, verkar inte allt fungera så bra. I England (där det finns ungefär 9 miljoner med hörselnedsättningar) har RNID (Royal National Institute for Deaf people) utfört forskning genom att skicka ut en döv person till 23 populära platser för turister i London. Det visade sig att endast 14% av teatrarna har teckenspråkshjälpmedel, 4% har textremsor och bara undantagsvis kan biografier stå till tjänst med textning på engelska. Till och med när en del tjänster fanns tillgängliga så fanns det ingen personal som kunde köra systemen tillgänglig eller så fanns det ingen indikation att tjänsten fanns tillgänglig. Den italienska Föreningen för forskning om dövhet kommer att utföra samma experiment i Italien och resultatet kommer att användas för att identifiera verkliga strukturella barriärer.

Vad är strukturella barriärer? Enligt DPR Nr 503 av 24 juli 1996, förordningen gällande normerna för elimineringen av strukturella barriärer i allmänna byggnader, utrymmen och tjänster, betyder strukturella barriärer a) varje fysiskt hinder som inkräktar på personers rörlighet, speciellt då de personer som av vilken anledning som helst, har nedsatt rörlighet, permanent eller temporärt; b) hinder som begränsar eller hindrar någon från att kunna utnyttja utrymmen eller utrustning på ett säkert och bekvämt sätt; c) brist på anslag eller signaler som möjliggör orientering och igenkännande av platser eller källor för fara för alla eller speciellt för blinda, synskadade eller döva. Dessa barriärer kan vara av *kulturell art* (där saker hellre förnekas än accepteras, eller där det finns en tendens att utesluta hellre än att acceptera olikheter), men mer uppenbart är de *fysiska barriärerna för kommunikation och rörlighet*.

Låt oss bortse från att kulturella och fysiska barriärer är sammankopplade på något sätt. För det första, fysiska barriärer finns inte där på naturligt sätt, de har producerats av hjärnan hos arkitekten som ritat byggnaden, platsen eller utformat tjänsten innan de ens finns på riktigt. För det andra, en trappa i en byggnad, en separat serviceingång, köks- och hemutrustning och som är svåra för handikappade personer att använda är inte bara tekniska hakar, de säger: "detta är inte något för dig". Tvärtom säger en plats eller ett objekt som är tillgängligt eller estetiskt tilltalande eller en barriär som tagits bort genom intelligent användning av teknik "kom in, du är en av oss".

Lagen fortsätter så med:

4. Kontor, mötesrum, konferenser eller shower, allmänna telefoner eller annan utrustning såsom hissar eller texttelefoner, måste ha, på en plats som är lätt synlig, den internationella symbolen för kommunikation för döva, som visas i appendix C.

Ursäkta mig, men jag har aldrig sett denna typ av symbol någonstans. Meddela mig gärna om du har sett en. Lagen fortsätter med en lista på förordningar som skall göra alla kontor och allmänna platser mer tillgängliga för personer med "nedsatt motorisk eller sensorisk kapacitet". Men vi då, som arbetar inom området, hur ska vi bäst använda och förordna vad tekniken och marknaden kan erbjuda oss? Exemplet som jag gav med Londonteatern kunde bli en startpunkt. För att återgå till mina frågor ställda till cheferna för de företag som tillverkar hjälpmedel för döva, de var övertygade att dessa system som sågs som rehabiliteringssystem tidigare numera bara ses som hjälpmedel.

Men vad betyder då "aid" (dvs "hjälpmedel"). Den latinska roten "auxilium" visar på att "aid" kan användas i en vidare bemärkelse. Ett hjälpmedel är en apparat, utrustning eller medvetenhet som möjliggör för en handikappad person att aktivera eller utnyttja sina kroppsliga förmågor till fullo med hänsyn till behov och omgivning. Det är en generell term som kan referera både till den fysiska världen och till situationer och strategier såväl som till tekniska hjälpmedel. Så "hjälpmedel" betyder alla produkter, verktyg, utrustning eller tekniska system för specialiserad eller allmän användning som finns tillgängliga för en handikappad person för att förhindra, kompensera, lindra eller eliminera en nedsättning, skada eller handikapp. Klinisk utrustning betraktas inte som ett "hjälpmedel". Här är vi intresserade av att titta på tekniska hjälpmedel som kan användas för att

hjälpa till med en funktion och inte hjälpmedel i den strikta bemärkelsen som de som används för rehabilitering, undervisning eller diagnos.

Det går, emellertid, en mycket smal gräns mellan rehabilitering och utbildning och ett hjälpmedel för det senare kan betyda möjligheten att underlätta mottagandet av information och göra inlärning möjlig. Jag tror att detta är fallet speciellt med avseende på infrarött och FM-system, det är anordningar som filtrerar meddelanden och gör dem mer meningsfyllda när det inte finns några svåra ljud. På ENEAs hemsida, ([www.enea.it/Casa Intelligente/access systems for disability.htm](http://www.enea.it/Casa%20Intelligente/access%20systems%20for%20disability.htm)), finns en lista över aktuella resurser, tillgängliga för hemmabruk för att underlätta de dövas autonomi. De är, sammanfattningsvis, som följer:

* Visuella signaler. Deras funktion är att transformera enkla ljud signaler till visuell information som lätt kan förstås av en döv person. Det finns många varianter av denna typ av utrustning för hemmabruk som kan åstadkomma en särskild sorts output för att differentiera system meddelande (dvs i form av olika färger, olika frekvenser för transmission och så vidare). Vad gäller användandet av datorer, så är det möjligt att transformera olika varningssignaler till visuella tecken (som till exempel ”pipet” som indikerar ett hårdvaruproblem).

- Telekommunikationssystem. Dessa har länge varit de viktigaste inslagen i “det intelligenta huset”. De möjliggör kabelkommunikation med både persondatorer och autonoma system. Utrustningen som behövs är en telefon och ett modem. Autonoma hjälpmedel får en support som placeras på telefonmottagaren för mottagning/sändning av signaler, ett tangentbord för att skriva meddelandet som skall skickas och en skärm eller digital display för visuell visning. Dessa system har en anordning, som ger en visuell signal när ett samtal har tagits emot, kan skicka tidigare förberedda meddelanden till ett visst antal användare (till exempel för att larma när det har uppstått en farlig situation), visar en visuell signal för ”upptaget”, kan komma ihåg vissa sidor av konversationen och differentiera visuellt mellan inkommande och utgående meddelanden (till exempel genom att använda olika tecken). Nästan alla hjälpmedel av detta slag är utrustade med en liten inbyggd skrivare som skriver ut konversationen som har ägt rum.
- Det måste påpekas att det största problemet med dessa system är att de kan bara användas för kommunikation med en annan användare som har identisk eller liknande system. Detta är faktiskt en allvarlig begränsning för spridningen av användandet av denna apparatur. Samma funktioner kan, emellertid, åstadkommas med lätthet med hjälp av en persondator med ett modem. Tillsammans med databehandlingen och supporten som en dator erbjuder (till exempel den snabba kommunikationen), är den stora fördelen den utbredda användningen av datorsystem nu och i den nära framtiden.
- Videotelefoner. Videofoner är helt klart av stort intresse för döva personer. De har, emellertid, bara börjat marknadsföras och användas helt nyligen.

Forskning, tidig diagnos, tidig habilitering, förbättringar i cochleaimplantat och hörapparater är utan tvekan faktorer som nu gör det möjligt för örat att samla ljudinformation från omgivningen och konstruera oral kommunikation på ett sätt som var omöjligt tidigare. Det finns enorma utmaningar som kräver viktiga åtaganden i form av ekonomiska och mänskliga tillgångar såväl som tid

Enligt min åsikt, är det vår plikt, och då vänder jag mig till familjeföreningar, personer med nedsättningar och rehabiliteringsterapeuter, att inte bara ge specialistsupport utan också basinformation om hur man kan underlätta kommunikation.

Se vidare:

<http://voice.jrc.it/explor/explor97v/net97/net97.htm>
http://www.buckscc.gov.uk/care_of_adults/deafblind/index.htm
<http://www.nationaltheatre.org.uk/?lid=1652>

<http://www.deaflympics.com>
<http://www.rnid.org.uk>
<http://www.royaldeaf.org.uk/>
<http://www.aad.org.au>

AVSNITT 4 – BLANDAT

DESCARTES FORSKNINGSPRIS 2004

Howy Jacobs

Vårt team av europeiska forskare, som arbetar med mitokondriell biogenesis, åldrande och sjukdom (MBAD), och som inkluderar medlemmar av GENDEAFs nätverk, har fått utmärkelsen EUs Descartes forskningspris 2004. Priset har utdelats för utomordentlig vetenskaplig forskning utförd genom ett transnationellt samarbete. MBAD delade detta års pris med ett team av fysiker, ledda av Dr Anders Karlsson i Sverige.

Arbetet som har erkänts genom detta pris inkluderar inte bara vår upptäckt av sjukdomsgener som är involverade i mitokondriella sjukdomar, vårt påvisande av mitokondriella DNA-mutationers roll i åldrandet, och vårt arbete med den mitokondriella genomets reproduktion och uttryck utan också arbetet som vi har gjort på mitokondriellt DNA och hörselnedsättningar. Detta inkluderar våra nyligen publicerade resultat som visar att över 5% av postlinguala (>4år) hörselnedsättningar i olika Europeiska länder tillskrives mitokondriella mutationer. GENDEAF, och de kontakter som etablerats därigenom, har således varit instrumentet som hjälpt oss att vinna utmärkelsen.

Att få utmärkelsen Descartes Pris är naturligtvis en stor ära för alla som är involverade: inte bara för mig själv som koordinator, utan också för de 4 teamledarna, Dr Massimo Zeviani, Istituto Nazionale Neurologico 'C. Besta' i Milano, Dr Pierre Rustin, INSERM i Paris, Dr Nils-Göran Larsson, Karolinska Institute, Stockholm och Dr Ian Holt, MRC in Cambridge. Dr Zeviani och Dr Holt har varit djupt involverade i GENDEAFs mitokondriella arbete, såväl som andra som deltar i vår forskning avseende mitokondriella sjukdomar. Mer viktigt än oss är alla de forskarstuderande, disputerade och tekniker som har utfört det faktiska laboriearbetet vilket har lett fram till en sådan utmärkelse, samt de många andra team över hela Europa som har deltagit i vårt samarbete.

Summan pengar som är involverad (€700,000) låter enorm, men om man beräknar att den skall delas på 5 forskningsteam, och att den skall användas uteslutande som stöd till vår forskning, är det faktiskt mer som ett vanligt forskningsanslag. Hur som helst, det kommer att bli en mycket stor hjälp för oss när vi ska rekrytera de allra bästa disputerade naturvetarna från hela Europa och ännu längre bort, för att delta i och ge sina bidrag till vår framtida forskning på mitokondriella sjukdomar (inklusive de som affekterar hörseln) och finna vägar att stoppa sjukdomsförloppen.

Vi är mycket tacksamma mot alla de som har varit kopplade till vår forskning och vi ser fram emot framtida produktivt nätverksarbete med patienter, läkare och naturvetare av alla slag, i ett forum likt GENDEAF.

SECTION 5 - BREV

Gendeaf News bulletinen har fått mycket positive respons från läsare, speciellt från dem som har Usher och de dövblinda som Lega del Filo d'Oro känner, vilka alltid är intresserade av att lära om genetiska sjukdomar och vad som är det senaste inom internationell forskning.

Bästa Patrizia

Jag har slagits av kunskapsnivån på de ämnen som har behandlats. Jag blev särskilt intresserad av nr 2 som innehöll en artikel om cochleaimplantat. Jag skulle gärna vilja att detta ämne utvecklades till att innefatta diskussion om implantat för vuxna också. Om ni skulle vilja veta något om erfarenheterna hos vuxna som har implantat, är ni välkomna att kontakta mig. Även om artiklarna i bulletinen till största delen är skrivna av experter är jag säker på att de kunde stärkas av innefattandet av några erfarenheter från patienterna själva. Jag skulle också vilja veta hur vi kan samarbeta och vad vårt bidrag kan vara för att hålla igång denna publikation.

Silvio

Bästa Silvio,

Andra läsare har också bett oss skriva mer om cochleaimplantat. Jag tror, emellertid, att det är mycket viktigt att personer med cochleaimplantat kan kommunicera med varandra eller utbyta meningar och vara tillgängliga för andra som vill göra denna operation.

Vi kan, på vår sida, skicka bulletinen till privatpersoner såväl som till nationella och internationella institut och föreningar som arbetar med döva personer.

Efter denna utgåva, kommer det 2 till. Den sista, allrahelst, kommer att belysa Gendeafprojektets resultat. Beaktande den mycket positiva respons som vi fått från våra läsare, undersöker vi nu möjligheten att fortsätta publicera bulletinen också efter projektet har avslutats.

Bästa hälsningar,

Patrizia

Bästa läsare,

Tveka inte att kontakta mig om du vill ha mer information och/eller klarläggning av ämnen som har behandlats i bulletinen eller någonting annat inom området genetik och dövhet i allmänhet, som du finner intressant

Du kan kontakta mig på: ceccarani.p@legadelfiloro.it- cd@legadelfilodoro.it

Telefon: +39 071/72451 (Lega del Filo d'Oro switchboard) +39 071/7245274 (Diagnostic Centre Administration)

Fax:071/717102

AVSNITT 6 - MÖTEN OCH EVENEMANG

Final Meeting of the European Network GENetic DEAFnes, Caserta, ITALY 17-19 March 2005

The Vision 2005 Conference, London 4 – 7 April 2005 (www.rnib.org.uk/vision2005)

20th International Congress on the education of the Deaf, ICED2005, Maastricht, The Netherlands
17 – 20 July 2005

7th European Federation of Audiology Societies, Congress in Goteborg, Sweden, 19th - 22th June
2005

6th DbI European Conference on Deafblindness, Presov, Slovakia, 2-agosto 2005

The ICEVI European Conference 2005, Chemnitz, Germany 14-18 August 2005

The 1^o International Educational Conference on Batten Disease, hosted by Resource Centre Vision,
Orebro, Sweden, May 3 – 6 2006

Författaren själv ansvarar helt för denna publikation. Den representerar inte Gemenskapens åsikter. Gemenskapen är inte ansvarig för eventuell användning av data som återfinnes däri."