**Sahlgrenska akademin**
Institutionen för neurovetenskap och fysiologi
Enheten för Audiologi

# Ljudets nyanser vid Noonans syndrom i Sverige.

*Livskvalitet och hörselrelaterade besvär hos personer med Noonans syndrom.*

# En digital enkätstudie.

# The Shapes of Sound within Noonan Syndrome in Sweden.

*Quality of life and hearing-related issues in individuals with Noonan syndrome.*

# A Digital Survey Study.

Författare: Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Examensarbete: 15 högskolepoäng
Program: Audionomprogrammet
Kurs: Självständigt arbete i audiologi - AUD 620
Nivå: Grundnivå
Termin/år: Vårterminen / 2024
Handledare: André Sadeghi, Enheten för Audiologi, Göteborgs Universitet
Examinator: Maria Hoff, Enheten för Audiologi, Göteborgs Universitet

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

## Abstrakt

**Bakgrund:** Noonans syndrom beskrevs första gången år 1963 och är ett sällsynt autosomalt dominant genetiskt tillstånd med en prevalens på färre än 5 av 10 000 individer. Hörselnedsättning är vanligt förekommande inom syndromet med en prevalens på cirka 20%.

**Syfte:** Syftet med denna studie är att utforska hur olika former av hörselrelaterade besvär påverkar livskvaliteten hos individer med Noonans syndrom, samt att identifiera andra faktorer som kan påverka deras upplevda livskvalitet i Sverige.

**Forskningsmetod:** Studien undersökte livskvalitet och hörselrelaterade besvär hos personer med Noonans syndrom genom en digital enkät med 25 frågor. Deltagandet var frivilligt och anonymt, och enkäten skickades till medlemmar i Svenska Noonanföreningen bosatta i Sverige.

**Resultat:** Ingen statistiskt signifikant korrelation hittades mellan livskvalitet och hörselbesvär, men respondenternas svar visade att hörselbesvär påverkar livskvaliteten, särskilt i sociala interaktioner och kommunikation. Studien understryker att teckenspråk kan förbättra kommunikationen och betonar behovet av ökad medvetenhet om Noonans syndrom bland vårdpersonal. Faktorer som sysselsättning, eget boende, nöjdhet med livet och tidpunkten för Noonans syndrom har en signifikant påverkan på livskvaliteten.

**Slutsats**: Studien bekräftar vikten av en helhetssyn och ett holistiskt perspektiv för effektivare vård och stöd till individer med Noonans syndrom. Resultaten framhäver även vikten av tidig diagnos och interventioner för att hantera hörselbesvär och andra symtom, vilket kan förbättra livskvaliteten och välbefinnandet för drabbade individer.

**Nyckelord, söktermer :** Noonans syndrom, Livskvalitet, Hörselnedsättning, Hörselproblematik, Sverige.

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

## Abstract

**Background:** Noonan syndrome was first described in 1963 and is a rare autosomal dominant genetic condition with a prevalence of fewer than 5 out of 10,000 individuals. Hearing impairment is common within the syndrome, with a prevalence of approximately 20%.

**Aim:** The aim of the study was to explore how various forms of hearing-related difficulties affect the quality of life among individuals with Noonan syndrome and identify other factors that may influence quality of life in Sweden.

**Research Method:** The study examined quality of life and hearing related problems in individuals with Noonan syndrome through a digital survey composed of 25 questions. Participation was voluntary and anonymous, and the survey was distributed to members of the Swedish Noonan Association residing in Sweden.

**Results:** No statistically significant correlation was found between quality of life and hearing impairment, but respondents' answers indicated that hearing impairment affects quality of life, especially in social interactions and communication. The study shows that sign language can improve communication and emphasizes the need for increased awareness of Noonan syndrome among healthcare professionals. Factors such as employment, independent living, life satisfaction, and time of the diagnosis of Noonan syndrome significantly impact quality of life.

**Conclusion:** The study confirms the importance of a comprehensive view and a holistic perspective for more effective care and support for individuals with Noonan Syndrome. The results also highlight the importance of early diagnosis and interventions to manage hearing impairment and other symptoms, which can improve the quality of life and well-being of affected individuals.

**Keywords and search terms:** Noonan syndrome, Quality of life, Hearing loss, Concurrent Hearing Issues, Sweden.

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

## Förord

Författarna vill tacka:

- Vår handledare André Sadeghi, Universitetslektor, ämnesföreträdare, Med dr, Docent, Göteborgs Universitet, för hans expertis, vägledning samt dedikation till att guida oss i vårt skrivande.

- Svenska Noonans föreningens medlemmar, för deras deltagande i enkätundersökningen.

- Alice Borglin, ledamot i Svenska Noonanföreningen, för all hjälp med att sprida vår enkät till föreningens medlemmar.

- Jonas Selling, Statistiker på Statistiker Akademin AB, för att ha hjälpt oss se över vår enkät och gett oss en statistisk analys.

- Centrum för sällsynta diagnoser, för deras varma mottagande vid vårt spontana besök och sedan för alla de länkar och den hjälp de gav oss framåt i vårt arbete.

- Catherine Coveney, doktor i Science and Technology Studier, magister i social forskningsmetodik, kandidat i genetik, Loughborough University, för att ha erbjudit stöd och för att ha delat med sig av sin egen enkät till oss som sedan hjälpt oss bygga upp vår egen.

- Sist men inte minst vill vi tacka varandra, för ett gott samarbete, en enastående gemensam ansträngning och den ömsesidiga uppmuntran som har drivit oss framåt i vårt skrivande.

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

## Preface

The authors would like to express their gratitude to:

- Our supervisor André Sadeghi, Associate Professor, Subject Representative, PhD, Docent, University of Gothenburg, for his expertise, guidance, and dedication in guiding us in our writing.

- Members of the Swedish Noonan Syndrome Association, for their participation in the survey.

- Alice Borglin, a member of the Swedish Noonan Syndrome Association, for all her assistance in distributing our survey to the association's members.

- Jonas Selling, Statistician at Statistiker Akademin AB, for helping us review our survey and providing us with a statistical analysis.

- Center for Rare Diagnoses, for their warm welcoming at our spontaneous visit and then for all the links and help they gave us moving forward in our work.

- Catherine Coveney, PhD in Science and Technology Studies, MA in Social Research Methods, BSc in Genetics, Loughborough University, for providing support and sharing her own questionnaire with us, which aided in constructing our own.

- Last but not least, we want to thank each other for good cooperation, outstanding collective effort, and the mutual encouragement that has propelled us forward in our writing.

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

# Innehållsförteckning:

**Bakgrund..... 1**
Inledning..... 1
Noonans Syndrom..... 1
Beskrivning och prevalens..... 1
Genetik..... 1
Klinisk Manifestation..... 2
Diagnostik..... 2
Hörselnedsättning..... 3
Genetisk orsakad hörselnedsättning..... 4
Syndromisk och icke-syndromisk hörselnedsättning..... 4
Livskvalitet..... 4
Tidigare Forskning..... 5
**Syfte..... 6**
Frågeställningar..... 6
**Material och Metod..... 6**
Studiedesign..... 6
Utförande..... 7
Urval..... 7
Inklusionskriterier..... 7
Exklusionskriterier..... 7
Databearbetning/Analys..... 7
Etiska överväganden..... 8
**Resultat..... 9**
Svaren från respondenterna..... 9
Samband mellan hörsel relaterade besvär och Livskvalitet..... 13
Sammanfattning och tolkning av resultat..... 15
Frågeställning 1..... 15
Frågeställning 2..... 16
Frågeställning 3..... 16
**Diskussion..... 17**
Metoddiskussion..... 17
Datainsamling..... 17
Urvalskriterier..... 17
Databearbetning / Analysmetoder..... 18
Etiska överväganden..... 18
Design / Metodens lämplighet..... 18
Reliabilitet..... 19
Validitet..... 19
Implikationer för framtida forskning..... 19

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

Resultatdiskussion....20
Huvudresultat....20
Svar utifrån frågeställningarna....20
Frågeställning 1....20
Frågeställning 2....21
Frågeställning 3....22
Sammanfattning och tolkning av resultat....24
Vikten av kommunikation....24
Anhörighjälp och åldersvariation bland respondenterna....24
Urval av respondenter och dess representativitet....25
Statistik och verklig upplevelse inom Noonans syndrom....25
Variabler utan statistiskt signifikant samband....25
Kliniska implikationer....26
Hållbar utveckling....26
**Slutsatser....27**
**Referenser....28**
**Bilagor....32**
Bilaga 1 Enkäten....32
Bilaga 2 Kommentarer och citat från respondenterna....41
Bilaga 3 Sökresultat Databaser....43
Bilaga 4 HHIE (Hearing Handicap Inventory for the Elderly Screening Version)....44
Bilaga 5 Deklarering av arbetsfördelning....46

**Förkortningar:**

NS: Noonans syndrom

HNS: Hörselnedsättning

HöReBv: Hörsel relaterade besvär

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

# Bakgrund

## Inledning

En bidragande faktor till att denna studie initierades är att en av författarna (MA) har släktingar med Noonans syndrom (NS), där en hörselnedsättning (HNS) ingår i deras symtomatologi. Genom denna personliga anknytning till NS och de erfarenheter det har medfört har vi erhållit en bredare insikt för hur syndromet påverkar individer, vilket i sin tur har stimulerat ett intresse att utforska det ämne som denna studie avser att undersöka. Vi var särskilt intresserade av att utforska hur detta ovanliga genetiska syndrom påverkar inte endast de fysiska och psykologiska aspekterna hos individer, utan också hur det påverkar livskvaliteten för personer som lever med NS och som upplever HNS eller andra hörselrelaterade besvär.

## Noonans Syndrom

### Beskrivning och prevalens

NS är en sällsynt diagnos med en prevalens på färre än 5 av 10 000 individer. I Sverige diagnostiseras mellan 40-100 barn med NS varje år (Socialstyrelsen, 2023). Prevalensen är också högre hos pojkar jämfört med flickor. Syndromet beskrevs första gången 1883 av Olga Koblinsky, senare beskrevs det även av Jacqueline Noonan, som rapporterade om nio fall år 1963 med en samling symtom inkluderande pulmonalisstenos (liten passage till lungan, ett kardiovaskulärt tillstånd), kortväxthet, hypertelorism (ögon som är brett isär), mild intellektuell funktionsnedsättning, ptos (hängande ögonlock), osänkta testiklar och skelettmalformationer (missbildat eller fel växande skelett). Dessa symtom är karaktäriserande drag för NS. (Roberts et al., 2013 ; National Organization for Rare Disorders, 2019).

### Genetik

NS är ett genetiskt syndrom med en autosomalt dominant nedärvning (MedlinePlus, 2018), vilket innebär att det kan ärvas från en förälder, men att det kan även uppstå som en ny mutation. Den vanligaste orsaken till NS är en mutation i genen betecknad *PTPN11* och cirka

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

hälften av alla med diagnosen har mutationer i just denna gen. NS kan även orsakas av mutationer i följande fem gener: dessa är *RAF 1, SOS 1, KRAS, SHOC2* och *NRAS*. (Jorge et al., 2009 ; Socialstyrelsen, 2023). Etiologin bakom hur NS uppstår är okänd hos 15-20%. Generna *PTPN11, SOS1, RAF1* och *RIT1* är gener som ger instruktioner för att skapa proteiner som är viktiga i celltillväxt, vilket behövs för att celler ska växa och kunna dela sig. (MedlinePlus, 2018 ; Ågrenska, 2021).

I NS är det vanligt förekommande med mutationer i gener som är kopplade till *RAS-MAPK*-signalvägen. Dessa mutationer stör *RAS-MAPK*-signalvägens normala funktion, vilket är avgörande för att reglera celltillväxt och differentiering (när celler utvecklas till olika specialiserade typer av celler med specifika uppgifter). När signalvägen inte regleras korrekt kan det leda till avvikande celltillväxt och differentiering, vilket i sin tur kan resultera i de karakteristiska dragen som finns hos personer med NS, däribland den typiska kortvuxenhet som finns inom NS, olika former av hjärtmissbildningar och de specifika ansiktsdrag som är typiska för syndromet. Det kan även leda till en påverkan av andra kroppssystem, exempelvis kan det påverka det kardiovaskulära systemet genom att bidra till hjärtproblem samt problem i nervsystemet genom att orsaka andra neurologiska symtom och komplikationer förknippade med NS. (Jorge et al., 2009).

## Klinisk Manifestation

Vanliga fysiska kännetecken hos personer diagnoserade med NS är en bred panna, nedsjunkna ögon, ökat avstånd mellan ögonen, hängande ögonlock, en bred nacke och ett framskjutande bröstben. Kortväxthet och olika hjärtproblem är också vanliga, liksom utvecklingsfördröjningar och andra kognitiva svårigheter och psykiska svårigheter. Utöver dessa fysiska drag kan NS även associeras med olika medicinska problem, såsom ögon- och synproblem, hörselnedsättningar eller öronbesvär så som många mediaotiter (öroninflammationer) eller missbildningar av öronen, lymfsystemproblematik och andra fysiska och medicinska problem. (Socialstyrelsen, 2023 ; Coveney et al., 2023).

## Diagnostik

I vissa fall kan NS diagnostiseras före födelsen (prenatalt) baserat på resultat från prenatal diagnostik såsom fostervattenprov. Oftast ställs diagnosen med hjälp av yttre tecken och symtom som syndromet uppvisar eller medför efter födseln. (National Organization for Rare

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

Disorders, 2019 ; Croonen et al., 2013) Medfödda hjärtfel, de speciella ansiktsdragen, muskelsvaghet och begränsade tillväxten är olika tecken som tidigt kan ge en misstanke om NS och bidra till att diagnosen ställs. Det finns idag även möjlighet att på genetiskt väg fastställa diagnosen hos cirka 75 procent av de drabbade redan som barn via genetiska tester. (Socialstyrelsen, 2023 ; Baldo et al., 2022 ; Tartaglia et al., 2011). Det antas även att den numera bredare tillgången till genetisk testning för NS har lett till en ökad men även tidigare diagnosering av NS. (Zenker et al., 2022 ; García-Miñaúr et al 2022).

Världshälsoorganisationens (WHO:s) implementerar ett klassificeringssystem som kallas ICD-kodning (Internationell klassifikation av sjukdomar, engelska international classification of diseases), varigenom NS har tilldelats koderna, ICD-10: Q87.1 och vid ICD-11: LD2F.15 (Orphanet, 2024). ICD är ett världstäckande system som används för att kategorisera sjukdomar och andra tillstånd samt för statistiska ändamål. WHO ansvarar för ICD sedan 1948. Det är ett system som sträcker sig bortom diagnoser och inkluderar även symtom men även olika sociala faktorer. Senaste versionen, ICD-11, lanserades 2018. Den version som används i Sverige är ICD-10-SE och den är en central del för hälso- och sjukvårdsregistren och regleras av Socialstyrelsen (Socialstyrelsen, 2024).

## Hörselnedsättning

Hörselnedsättning (HNS) och relaterade hörselbesvär (HöReBv) är vanligt förekommande hos individer med NS och i enlighet med Socialstyrelsen (2023) är prevalensen för en HNS inom NS cirka 20%. Enligt Roberts, et al., (2013) så har ungefär 10% av alla diagnostiserade med NS en sensorineural HNS inom det lågfrekventa (under 1000 Hz) området och ca 25% har problem inom det högfrekventa (över 1000 Hz) området istället. Även strukturella avvikelser på innerörat, inklusive avvikelser på *os temporale* (tinningbenet) är vanligt förekommande. Hörselnedsättningen vid NS kan vara medfödd eller förvärvad. Under den tidiga barndomen är det vanligt att individer med NS drabbas av upprepade mediaotiter (öroninflammationer). Detta kan förklaras i huvudsak av att *tuba auditiva* (örontrumpeten) är trång, vilket medför att vätska enkelt kan ansamlas bakom det tympaniska membranet (trumhinnan). Utebliven behandling av återkommande öroninflammationer kan resultera i HNS (Socialstyrelsen, 2023 ; Mittal et al., 2014).

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

### Genetisk orsakad hörselnedsättning

HNS som är orsakad av genetiska faktorer kan följa olika ärftlighetsmekanismer inklusive autosomal dominant, autosomal recessiv, X-bunden och mitokondriell arvsgång. Vid autosomal dominant ärftlighet krävs endast en kopia av den muterade genen för att HNS ska utvecklas. Det innebär att om en förälder bär på genen, finns det en 50% sannolikhet för att barnet kommer att ärva mutationen. Vid en autosomal recessiv nedärvning däremot krävs det att båda kopiorna av genen är muterade för att HNS ska utvecklas, vilket innebär att båda föräldrarna måste vara bärare av den muterade genen för att den ska kunna överföras vidare till barnet. X-bunden nedärvning, i vilken är X-kromosomen involverad, kan ärvs på ett recessivt eller dominant sätt. Män som endast har en X-kromosom påverkas av alla mutationer som finns i X-kromosomen. Medan kvinnor som har två X-kromosomer, måste ha mutationer på båda kopior av en gen för att en X-bunden recessiv sjukdom ska utvecklas. Detta innebär att män drabbas oftare än kvinnor. Mitokondriell nedärvning är överföring av genetisk information från moder till barn via mitokondrier som ligger utanför cellkärnan, som har eget DNA. Eftersom endast äggceller förmedlar mitokondrier till avkomman, ärver både söner och döttrar mitokondriellt DNA från modern, men bara döttrar kan föra det vidare. (Nordenskjöld, 2011 ; Genetic Alliance, 2009).

### Syndromisk och icke-syndromisk hörselnedsättning

Genetisk betingad HNS delas in i två distinkta klasser: syndromisk och icke-syndromisk, dessa skiljer sig åt baserat på den underliggande orsaken och de associerade symtomen. Den syndromiska formen kännetecknas av att hörselnedsättningen uppstår tillsammans med andra medicinska eller fysiska symtom, såsom i fallet med NS, medan den icke-syndromiska formen är en isolerad HNS som inte är del av ett bredare syndrom eller sjukdom. (Alberts et al 2023).

## Livskvalitet

WHO (2024) definierar livskvalitet som “Livskvalitet är individens uppfattning om sin position i livet i kontexten av den kultur och de värdesystem där de lever och i förhållande till sina mål, förväntningar, normer och bekymmer.” I en utredning av statens offentliga utredningar (SOU) hävdas istället att livskvalitet inte har en allmän definition utan att det har

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

olika betydelser beroende på i vilket sammanhang det används, enligt en utredning från SOU (SOU 2015:39) bedöms och utvärderas livskvalitet utifrån 10 olika mått:

1. Hälsa
2. Kunskap och färdigheter
3. Sysselsättning
4. Ekonomiska resurser
5. Politiska resurser och medborgerliga rättigheter
6. Sociala relationer
7. Säkerhet till liv och egendom
8. Bostad
9. Tidsutrymme
10. Livsmiljö

Från dessa definitioner framgår det att livskvalitet är en betydande faktor i människors liv. Det är ett mångsidigt begrepp som syftar till att kvaliteten på en individs liv baseras på deras subjektiva uppfattning om hur nöjda de är med sitt eget liv. Denna subjektiva bedömning kan variera i stor utsträckning beroende på faktorer som självkänsla, socialt samspel, familjeförhållanden, kulturella aspekter, socioekonomiska omständigheter och andra fysiska samt psykologiska aspekter (Coveney et al., 2023 ; SOU 2015:39).

## Tidigare Forskning

Det finns omfattande forskning kring NS, vilken i huvudsak har fokuserat på dess genetiska, medicinska och biologiska aspekter, men till vår kännedom verkar det däremot finnas en brist på forskning om NS och dess effekter på individers livskvalitet. Sökning i olika databaser resulterade i ett fåtal artiklar som berörde eller närmade sig vårt ämne (se bilaga 3). Denna studie utfördes för att försöka minska detta kunskapsgap som finns idag och bidra till en fördjupad förståelse för hur NS och samtidiga HöReBv interagerar med varandra och påverkar en individs livskvalitet.

Förhoppningsvis kommer denna studie att öka intresset för ytterligare forskning och kliniska insatser för personer som är diagnostiserade med NS, särskilt för dem där HöReBv är en del av symtomatologin.

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

# Syfte

Syftet med denna studie är att utforska hur olika former av hörselrelaterade besvär påverkar livskvaliteten hos individer med Noonans syndrom, samt att identifiera andra faktorer som kan påverka deras upplevda livskvalitet i Sverige.

## Frågeställningar

- Hur vanligt är det med hörselnedsättning och andra öron- och hörselrelaterade besvär bland individer med Noonans syndrom?
- Finns det ett samband mellan öron - och hörselrelaterade besvär och upplevd livskvalitet hos individer med Noonans syndrom?
- Finns det andra faktorer än öron-och hörselrelaterade besvär som påverkar livskvaliteten hos personer med Noonans syndrom?

# Material och Metod

## Studiedesign

Studiedesignen var en empirisk studie i form av en enkätundersökning, bestående av totalt 25 frågor strukturerade i flera olika delar ( för detaljer se bilaga 1 Enkäten). Enkäten inkluderade en del demografiska frågor (7 frågor), en del behandlade NS (2 frågor), en del fokuserade på hörselrelaterade besvär (6 frågor) samt en del som berörde livskvalitet från olika perspektiv (8 frågor) samt 2 frågor som var kontrollfrågor vars syfte var att validera deltagarnas uppgifter. Enkäten inspirerades delvis av den svenska versionen av Hearing Handicap Inventory for Elderly (HHIE), enligt Öberg, 2016 specifikt frågorna 20, 22, 25 (se bilaga 4) samt av WHOQOL-100: Svensk version, vad gäller livskvalitet, till exempel fråga F4.1 och F4.4. Inspirationen till utformningen av enkäten hämtades även från Coveney et al (2023) som berört just ämnet NS och livskvalitet.

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

# Utförande

Via en informationssida vid enkätens start framgick det att deltagandet var frivillig och att det gick att ändra sig och avbryta när som helst om så önskas. Det framgick också att deltagandet var anonymt men att respondentens e-post tillfälligt samlades in för att säkerhetsställa att inga falska eller multipla svar kommer in från samma respondent, vilket kunde försvåra för studien och skapa problem när datan analyserades. Det framgick också tydligt att det inte heller medförde någon risk att medverka i studien men att den kunde väcka känslor hos respondenten. Studien mätte respondenternas upplevelser och åsikter.

# Urval

Enkäten gavs ut till medlemmar i Svenska Noonanföreningen som har 112 medlemmar med diagnosen NS. Responsen från deltagarna på enkäten möjliggjorde en uppdelning i två distinkta kategorier: individer diagnostiserade med NS och de som utöver NS även uppvisar hörselproblematik som en del av symtombilden.

# Inklusionskriterier

- Individer bosatta i Sverige
- Individer diagnostiserade med NS med och utan HNS/hörselrelaterade besvär
- Respondenter oavsett kön och ålder
- Individer med tillräckliga kunskaper i svenska språket

# Exklusionskriterier

- Dubbletter av samma svar från samma respondent.

# Databearbetning/Analys

De insamlade svaren från respondenterna har  metodiskt sammanställts och analyserats med Excel och SPSS.  Datan har analyserats med avseende på de fördefinierade två grupperna för att försöka få svar på de uppställda frågeställningarna denna studie hade.

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

Då antalet respondenter var få, så har vi fått slå ihop flera svarsalternativ under sina frågor på enkäten för att kunna genomföra någon form av statistisk analys. Detta ledde till att flera svarsalternativ fick slås samman för att skapa större grupper som då gick att analysera. Oftast fick de mest positiva alternativen respektive de mest negativa alternativen slås samman för att skapa större grupper för att göra en statistisk analys möjlig. Variablerna och grupperna är kategoriserade enligt följande:

- Livskvaliteten (fråga 18 från enkäten) :Bra-Dåligt
- Nöjdhet med livet (fråga 25 från enkäten) :Nej-Ja
- Eget boende (fråga 9 från enkäten) :1-2-3 Nej, 4-5 Ja även 1-2 Nej, 3-4-5 Ja
- Negativa känslor (fråga 24 från enkäten) :Aldrig till Ibland – Ofta till Alltid
- Tid för diagnos HNS (fråga 12 från enkäten) :Vid födseln & Spädbarn - Barn & Vuxen
- Tid för diagnos NS (fråga 16 från enkäten) :Vid födseln & Spädbarn - Barn & Vuxen
- Antal symtom (fråga 17 från enkäten) :Numerisk fråga

Alla analyser förutom de som berörde antalet symtom gjordes med metoden Pearson´s korrelationstest, Chi-square test eller Fisher's exact test. Ett signifikant p-värde $< 0.05$ tolkades som indikation på ett statistiskt signifikant samband mellan de undersökta variablerna. Variabeln som avser antal symtom analyserades med Mann-Whitney U-test där ett signifikant p-värde $< 0.05$ tolkades som att det fanns en statistiskt signifikant skillnad i symtom frekvens mellan de jämförda grupperna.

## Etiska överväganden

Enkäten distribuerades och besvarades digitalt, detta med hänsyn till etiska riktlinjer enligt Emanuel et al (2000). För att delta i studien krävdes det att respondenterna i studien gav sitt samtycke till att delta och de informerades om att de kommer att förbli anonyma. Respondenterna informerades om att de hade rätt att avstå och när som helst avsluta sitt deltagande i studien. Efter studiens avslutande kommer resultaten av studien att göras tillgängliga för alla berörda och intresserade i studien via databasen GUPEA (https://gupea.ub.gu.se/ ).

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

Det är också värt att påpeka att studien tog speciell hänsyn till och skyddade känsliga grupper, såsom barn, äldre och personer med kognitiva funktionsnedsättningar, genom att garantera deras anonymitet.

# Resultat

## Svaren från respondenterna

Den digitala enkäten skickades ut till Svenska Noonans föreningen och enligt föreningen själva har 112 medlemmar diagnosen NS. På den digitala enkäten kom det in 48 svar och vid granskning var 42 av dessa godkända enligt de kriterier som satts upp för studien. Av de svar som sorterades bort så var orsaken att 1 person ej bodde i Sverige, 3 respondenter hade inte diagnosen NS, samt att det fanns 3 dubbletter vilket inte godkändes, en av respondenternas enkätsvar visade sig innehålla flera fel. Detta gav en felfrekvens på 13% (6 st) och 87% (42 st) av svaren godkändes. Därmed blev svarsfrekvensen 37,5% (42/112).

**Tabell 1.**

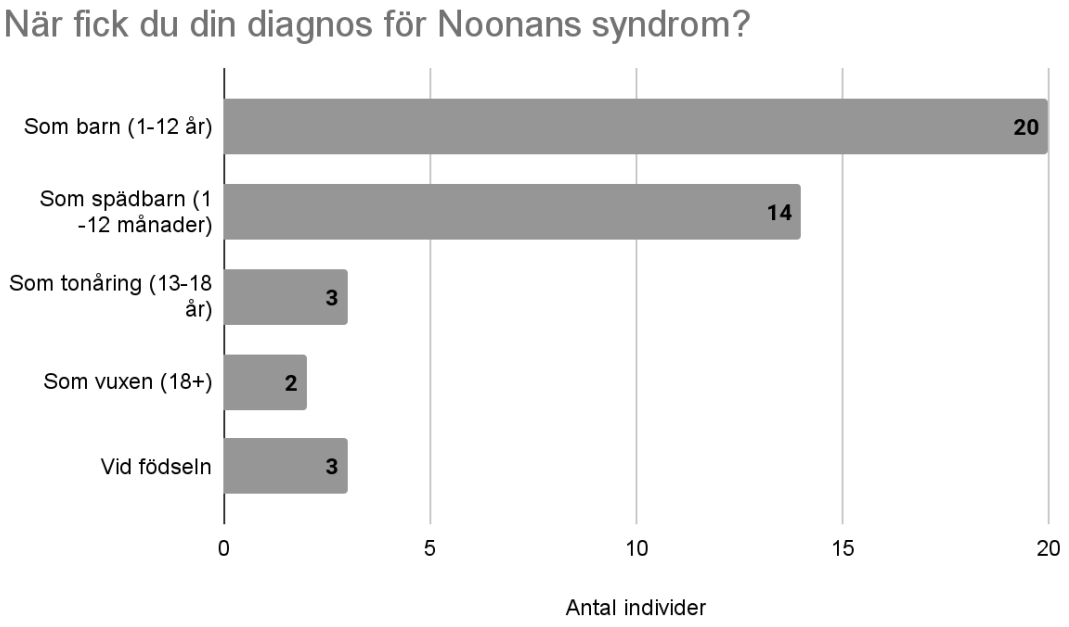
*Tabellen visar den demografiska datan från enkäten vad gäller åldersspridningen bland respondenterna, deras medelålder och median, könsfördelningen mellan dem samt andelen anhörighjälp bland respondenterna.*

| Variabel | N (%) |
|---|---|
| Barn 1-12 år | 12 (29) |
| Tonåring 13-18 år | 7 (17) |
| Vuxen 18+ | 22 (52) |
| Pensionär 65+ | 1 (2) |
| Medelålder | 26 (år) |
| Medianålder | 25 (år) |
| Man | 18 (42) |
| Kvinna | 23 (56) |
| Vill ej svara (kön) | 1 (2) |

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

| | |
|---|---|
| Anhörighjälp, Ja | 27 (64) |
| Anhörighjälp, Nej | 15 (36) |

Respondenternas ålder varierade i undersökningen och den yngsta respondenten var född 2020 och den äldsta var född 1948. Denna variation i ålder samt den kognitiva påverkan syndromet kan medföra kan ha varit en orsak till att majoriteten av respondenterna (64%) hade en anhörig som hjälpte dem att svara på enkäten. Med hänsyn till den potentiella påverkan som anhörighjälp kunde ha på respondenternas svar, inkluderades denna faktor som en variabel i vår analys. Detta tillvägagångssätt möjliggjorde en djupare analys av i vilken utsträckning anhörigas egna åsikter och perspektiv kan ha influerat de svar som gavs, vilket i sin tur kan ha reflekterat respondenternas egna upplevelser och synpunkter. Denna metodik syftade till att säkerställa en mer nyanserad förståelse av datainsamlingens kontextuella dynamiker. Enkätsvaren visade också en ganska jämn könsfördelning (se tabell 1). Svaren från respondenterna visade även en stor spridning på den ålder då respondenterna fick sin NS diagnos. (se figur 1)




**Figur 1.**

*Figuren visar vid vilken ålder de olika respondenterna fick sin diagnos NS. Figuren visar tydligt att ca 50% av respondenterna fick sin diagnos som barn. Siffrorna inom varje stapel visar antalet respondenter som svarade inom varje kategori.*

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

I svaret på frågan om huruvida respondenterna upplevde någon form av HöReBv rapporterade 38% (n = 16) att de hade sådana besvär, medan 62% (n = 26) förnekade detta. En stor spridning observerades gällande förekomsten av de olika typerna av hörselrelaterade besvär, vilket presenteras i tabell 2. En genomgång av förekomsten av självrapporterad hörselnedsättning bland respondenterna visade en frekvens på cirka 26%, vilket överskrider Socialstyrelsens genomsnittliga rapporterade prevalens på 20% från 2023. Bland de med hörselproblem använde cirka 36% (n = 4) teckenspråk och ungefär 18% (n = 2) bildstöd som alternativa kommunikationsmetoder.

**Tabell 2**.

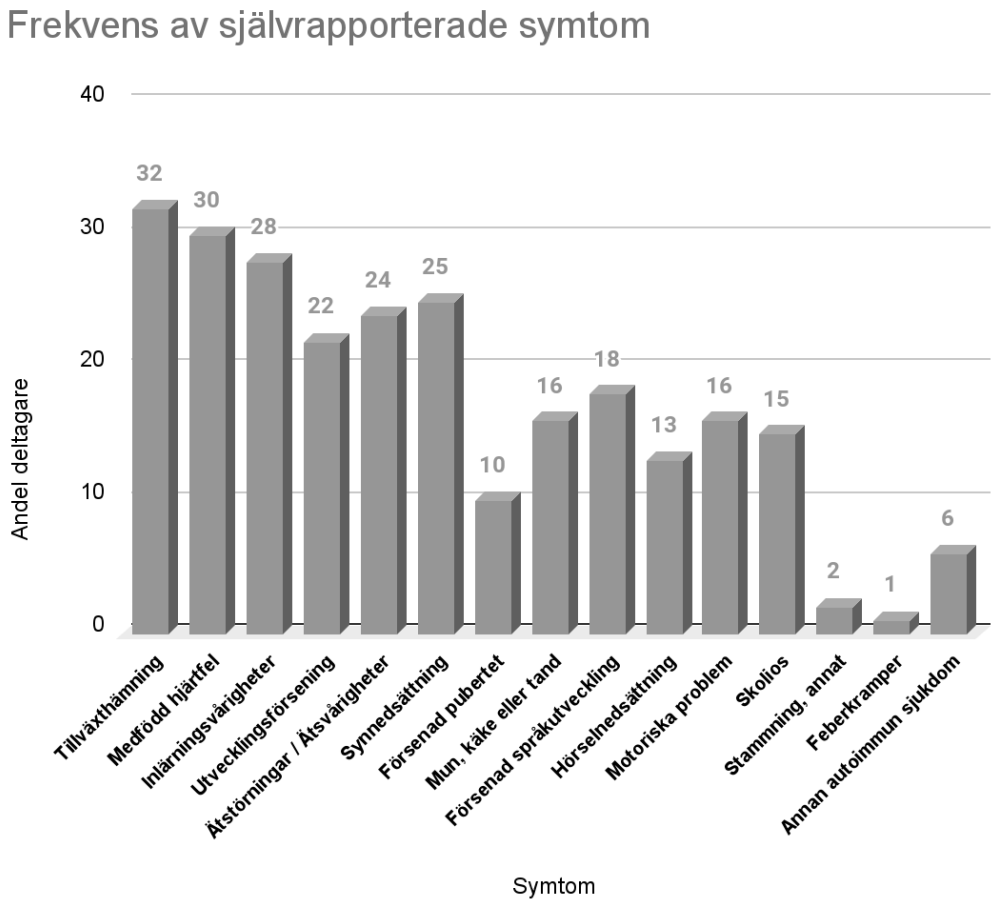
*Andelen individer (N) som svarade att de hade det specifika hörselrelaterade besväret (N) samt svara Ja/Nej på att de hade någon form av HöReBv. Tabellen visar även procentsatsen utifrån den totala mängden respondenter i hela studien (T%). Termen "flera HöReBv samtidigt" syftar på antalet individer som samtidigt uppvisade flera av de olika hörselrelaterade besvären.*

| Variabel | N | Total % (T%) |
|---|---|---|
| Hörselbesvär, Ja | 16 | 38 |
| Hörselbesvär, Nej | 26 | 62 |
| Hörselnedsättning | 11 | 26 |
| Öroninflammationer | 7 | 16 |
| Medfödd missbildning öra | 3 | 7 |
| Ljudkänslighet | 5 | 11 |
| Flera HöReBv samtidigt | 10 | 23 |
| Permanent tinnitus | 3 | 7 |
| Plötslig hörselnedsättning | 1 | 2 |

En liknande översikt gjordes också över prevalensen av de olika symtom som kan finnas inom diagnosen NS. Dessa resultat sammanställdes och presenteras enligt figur 2, (se figur 2). Det

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

visade sig också finnas en avvikelse i resultatet på denna fråga då det frågades om respondenten hade någon HNS på detta alternativ hade 13 st (31%) svarat att de hade en HNS, detta resultat avviker således från den tidigare frågan om respondenten hade en HNS och gör en skillnad på 5% (2 respondenter). Trots detta valde vi att basera våra fortsatta analyser på den första frågan om huruvida respondenterna hade en hörselproblematik, eftersom vi anser att denna frågan var mer direkt och att eventuella skillnader i svaren kunde förklaras av misstag från respondenterna sida på just denna fråga.




**Figur 2.**

*Tabellen visar prevalensen för vardera symtom av NS bland respondenterna. Resultatet är en sammanställning av de 42 respondenternas svar. Siffrorna ovanför varje stapel visar antalet respondenter som svarade med att de har symtomet stapeln visar på.*

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

## Samband mellan hörselrelaterade besvär och livskvalitet

Analyserna av hur HöReBv påverkade livskvaliteten, visades ingen statistisk korrelation mellan dessa variabler. Individuella svar från deltagarna visade dock en mer komplex bild av hur diagnosen påverkar livskvalitet och nöjdhet med livet, sysselsättning, boende samt tidpunkten för diagnos (se tabell 3 och figur 3).

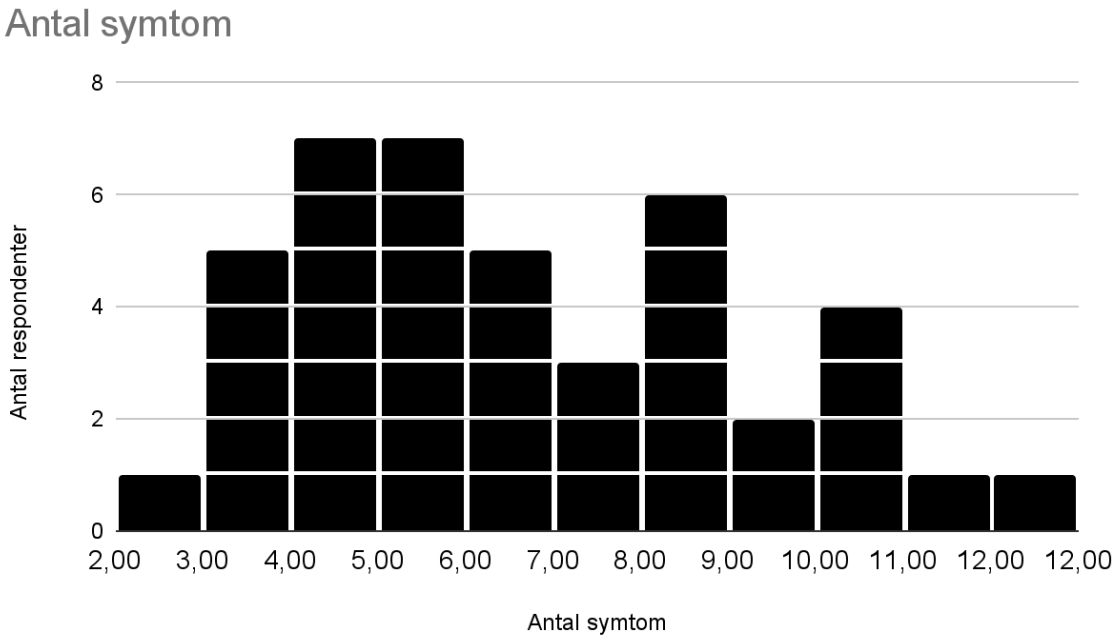
Analyserna genomfördes med antingen Pearson's Chi-square eller Fisher's Exact Test för att utvärdera eventuella samband eller korrelationer mellan studerade variabler. Ett p-värde < 0.05 tolkades som indikation på statistisk signifikans. För variabeln "antal symtom" tillämpades Mann-Whitney U-testet, där ett p-värde under 0,05 tolkades som ett tecken på en substantiell skillnad i hur symtom antal påverkade de undersökta utfallen.

| Variabel korrelation | P-värde | Pearsons Korrelationskoefficient (R) |
|---|---|---|
| Hur påverkas Livskvalitet av Kön | 0,581 | - |
| Hur påverkas Livskvalitet av Nöjdheten med livet | 0,005* | 0,33 |
| Hur påverkas Livskvalitet av Sysselsättning | 0,033* | 0,29 |
| Hur påverkas Nöjdheten med livet av Kön | 0,709 | - |
| Hur påverkas Negativa känslor av Kön | 0,093 | - |
| Hur påverkas Nöjdheten med livet av Sysselsättning | 0,04* | - |
| Hur påverkas Livskvalitet av Eget boende | 0,049* | 0,29 |
| Hur påverkas Livskvalitet av Tid för Noonans diagnos | <0,001* | 0,61 |
| Hur påverkas Livskvalitet av Hörselbesvär | 0,071 | - |
| Hur påverkas Negativa känslor av Sysselsättning | 0,162 | - |
| Hur påverkas Nöjdheten med livet av Negativa känslor | 0,083 | - |
| Hur påverkas Livskvalitet av Antalet | 0,483 | - |

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

| | | |
|---|---|---|
| symtom | | |
| Hur påverkas Nöjdheten med livet av Antalet symtom | 0,671 | - |
| Hur påverkas Negativa känslor av Antalet symtom | 0,068 | - |

** Betyder att sambandet är statistiskt signifikant och kan visa på en korrelation mellan variablerna. Pearsons korrelationskoefficient: 0,00-0,19: Mycket svag korrelation, - 0,20-0,39: Svag korrelation, - 0,40-0,59: Måttlig korrelation, - 0,60-0,79: Stark korrelation, - 0,80-1,00: Mycket stark korrelation*



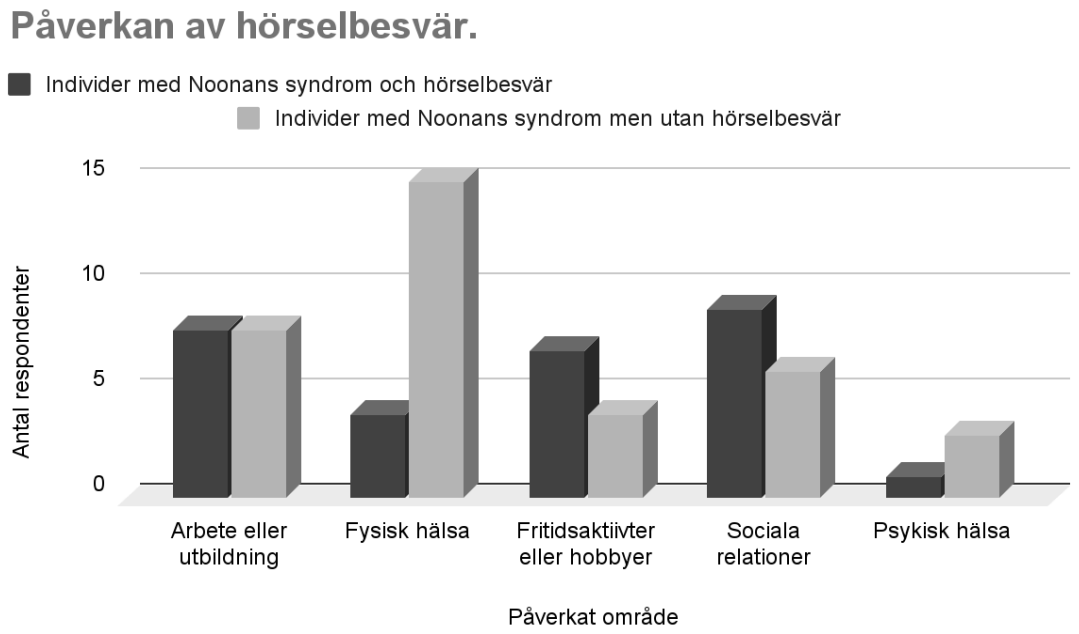

**Figur 3.**

*Figuren visar fördelningen av antalet symtom respondenterna uppvisade som en del av sin diagnos. Majoriteten av respondenterna hade mellan 4 och 8 symtom, där antalet respondenter minskar gradvis för varje ytterligare symtom över denna intervall. Endast en respondent uppvisade 2 symtom medan det fanns lika få respondenter med 11 och 12 symtom. Totalt sett visar tabellen en varierad spridning av Symtompresentation bland respondenterna. Detta ger ett medelvärde på ca 7-8 symtom med en standardavvikelse på ca 1,25.*

Resultat från enkäten indikerade att hörselbesvär hade en signifikant inverkan på flera dimensioner av respondenternas liv, där den mest framträdande effekten observerades inom

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

olika typer av sociala interaktioner (se figur 4). Utöver kvantitativa data samlad vi även in skriftliga kommentarer som bland annat pekar på förekomsten av fördomar och stigman relaterade till NS. Dessa kommentarer har sammanställts och analyserats i bilaga 2 (se bilaga 2). Det framgår att hörselbesvär i synnerhet påverkar sociala relationer och kommunikation, vilket i sin tur påverkar alla former av sociala interaktioner. Dessa citat och kommentarer har integrerats i studien för att förstärka diskussionen och bidra till de slutsatser som tagits, med hänsyn till deras betydelse och den inblick de ger i studiens frågeställningar.




**Figur 4.**

*Figuren visar skillnaden på respondenternas svar vad gäller hur ett hörselbesvär påverkar individen annorlunda gentemot om de individer som inte har ett hörselbesvär. En tydlig skillnad kan ses i hur sociala relationer, fritidsaktiviteter och hobbyer påverkas. Detta visar att ett hörselbesvär har störst påverkan inom olika sociala interaktioner.*

# Sammanfattning och tolkning av resultat

## Frågeställning 1

- Hur vanligt är det med hörselnedsättning och andra öron- och hörselrelaterade besvär bland individer med Noonans syndrom?

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

Resultaten från studien visar att HNS och andra HöReBv är vanligt förekommande bland individer med NS. Av de undersökta respondenterna visade det sig att 26% (n=11) hade en HNS, vilket är högre än den genomsnittliga prevalensen enligt Socialstyrelsen (2023). Bland de specifika besvären var öroninflammationer noterbart vanligt förekommande hos 16% (n = 7) av respondenterna, medan medfödda missbildningar i öronen noterades hos 7% ( n = 3) av respondenterna. En betydande del, 11% (n=5), rapporterade ljudkänslighet. Det är också värt att notera att 23% (n= 10) av deltagarna upplevde flera hörselrelaterade besvär samtidigt. Av studiepopulationen rapporterade 7% ( n = 3) av respondenterna en permanent tinnitus, medan endast en individ, 2% hade en plötslig hörselnedsättning.

## Frågeställning 2

- Finns det ett samband mellan hörselbesvär och upplevd livskvalitet hos individer med Noonans syndrom?

Resultaten från studien visar att HöReBv kan ha en betydande inverkan på livskvaliteten hos personer med NS. Trots att den statistiska analysen inte visade en direkt korrelation mellan HöReBv och livskvalitet, observerades det att individer med HöReBv kunde uppleva hinder och utmaningar inom flera aspekter av sina liv, särskilt i termer av sociala interaktioner. Denna observation stöds av svar från respondenterna på specifika enkätfrågor i enkäten om ämnet, samt genom citat och kommentarer som delats av respondenterna (se figur 4 och bilaga 2). Dessa fynd tyder på att HöReBv kan ha en negativ inverkan på såväl sociala som emotionella aspekter av livskvaliteten hos personer med NS.

## Frågeställning 3

- Finns det andra faktorer som påverkar upplevd livskvalitet hos personer med Noonans syndrom?

Studieresultaten identifierade flera signifikanta faktorer som påverkar den upplevda livskvaliteten hos personer med NS. Det observerades ett tydligt statistiskt samband mellan livskvalitet och flera variabler. Specifikt observerades en korrelation mellan ökad nöjdhet med livet ($P< 0,005$) och en bättre upplevd livskvalitet. Vidare hade sysselsättningen en signifikant effekt på både livskvalitet ($P = 0,04$) och nöjdhet med livet ($P = 0,033$), vilket indikerar att

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

sysselsättning kan främja både livskvalitet och nöjdheten med livet. Dessutom visade resultaten att eget boende kan bidra till en förbättrad livskvalitet ($P = 0,049$). En annan avgörande faktor för livskvaliteten var tidpunkten för diagnosen NS ($P < 0,001$), en tidig diagnos tillsammans med tidiga interventioner samt tillgång till adekvat vård och stöd bidrar till att hantera eventuella utmaningar och förbättra livskvaliteten över tid. Respondenterna rapporterade även bristande kunskap inom vården om syndromet och dess komplexitet (Se bilaga 2). En stor del av respondenterna 40% ($n = 17$) rapporterade även att de upplevde stigmatisering antingen vad gäller enbart NS eller både NS och deras HöReBv.

# Diskussion

## Metoddiskussion

### Datainsamling

Insamlingen av data skedde via en digital enkät (se bilaga 1) med en blandning av öppna och stängda frågor, denna metod visade sig fungera väl för att få in datan även om svarsekvensen var relativt låg till en början. Det uppstod en viss stagnation av antalet inkommande svar från respondenterna då enkäten först spreds via Svenska Noonan föreningens Facebookgrupper, först efter att den spreds via föreningens medlems mail så såg vi ett ökat antal svar som kom in.

### Urvalskriterier

Urvalet av grupperna studien undersökte var baserat på det som studien ville undersöka och begränsades varken av kön eller ålder. En eventuell begränsning låg i den demografiska bilden av att enbart inkludera personer med NS från Sverige, men eftersom studien ämnade att undersöka detta specifika geografiska område var det nödvändigt att göra denna begränsning.

Förutom enkätens inklusions- och exklusionskriterier tog vi också hänsyn till mängden anhörighjälp, denna aspekt var särskilt relevant eftersom det kan ha påverkat svaren och gett en avvikande insikt på respondenternas upplevelser och perspektiv. Trots dessa begränsningar anser vi att våra metoder är överförbara till andra syndrom med liknande hörselrelaterade besvär, vilket skulle öka generaliserbarheten och användbarheten av studien. Att ta hänsyn till

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

dessa faktorer bidrog till att skapa en mer mångsidig och representativ studiepopulation samt ökade tillförlitligheten och validiteten i våra resultat.

## Databearbetning / Analysmetoder

De variabler som studien undersökte var baserade på studiens frågeställningar, hur och om HöReBv inverkade på livskvaliteten hos en individ med diagnosen NS.
Den data som kom in från enkäten analyserades och gicks igenom och en serie variabler ställdes mot varandra för att se om det fanns ett statistiskt samband mellan dem, det visade sig att ett par av de variabler som ställdes emot varandra hade ett samband, men också att andra variabler som vi själva trodde skulle visa på ett statistiskt samband inte hade det. En av nackdelarna som tydlig kunde ses och som vi fick hantera var de små test grupperna vilket medföljde att vi fick slå ihop vissa svarsgrupper för att få en population som gick att testa statistiskt.

## Etiska överväganden

I samband med studiens etiska överväganden strävade vi till att upprätthålla höga etiska standarder och säkerställa deltagarnas trygghet.Denna process omfattade tydlig information om studiens syfte, konfidentialitetsgarantier och dataskydd. Syftet var att ge deltagarna en klar förståelse och trygghet i deras deltagande

## Design / Metodens lämplighet

Det finns goda möjligheter till replikation av studien, men även till att utveckla och bygga vidare på denna studie. Då flera av de frågor som användes i den digitala enkäten var inspirerade av validerade frågor tagna från bland annat WHO:s enkät om livskvalitet samt frågor från bland annat HHIE, ger detta goda möjligheter att återskapa studien. Vi har även identifierat några brister och rekommenderar själva att kommande forskning bör genomföras via en semistrukturerad intervjustudie istället. Detta öppnar till stora möjligheter för vidareutveckling och påbyggnad av den undersökning vi har genomfört i denna studie. Vi rekommenderar en intervjustudie främst eftersom den ger mer personliga svar på individnivå. Detta är särskilt viktigt eftersom livskvalitet är ett individuellt uppfattat begrepp.

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

## Reliabilitet

På grund av respondenternas anonymitet, kan reliabiliteten hos studien ifrågasättas, detta då vi inte kan fastställa med säkerhet vem som har besvarat enkäten. Vi anser att det föreligger stor reliabilitet bland svaren då enkäten endast spridits bland Svenska Noonan Föreningens medlemmar och utomstående kan ha haft svårt att komma åt och få tillgång till enkäten. Då enkäten som denna studie bygger på är inspirerade av frågor från redan kända mätinstrument så som HHIE, kan detta indikera på en god reliabilitet. Vad som kan visa på en mindre reliabilitet är den låga svarsfrekvensen och användandet av självrapporterad data. Flertalet av respondenterna hade även en anhöriga som hjälpte till att svara på enkäten, vilket kan ha introducerat en viss osäkerhet i datainsamlingen.

## Validitet

Då enkäten täcker flera olika aspekter, inklusive demografiska faktorer, NS, HöReBv och livskvalitet kan detta ses som och indikera på ett tecken på god validitet då enkäten syftar på att mäta dessa variabler mot varandra. Då även inspiration tagits från redan kända mätinstruments frågor kan detta stärka validiteten av studien. En sämre validitet skulle kunna bero på den självrapporterade datan och det faktum att flera respondenter hade en anhörig som hjälpte till att svara på frågorna. Även åldern på respondenterna och antalet som på grund av sin ålder var tvungna att ha anhörighjälp kan ha varit en faktor till att sänka validiteten på svaren.

För att vidare öka validiteten kan forskningen överväga att inkludera fler olika mätinstrument, samt utföra ytterligare valideringsmetoder för att säkerställa att enkäten effektivt mäter de avsedda variablerna och där av kan en intervjustudie bli mer reliabel och även öka validiteten.Vi har använt oss av en rad statistiska tester såsom Pearsons korrelationstest, Chi-två-test och Fishers exakta test har tillämpats. Specifikt för variabeln rörande antal symtom användes Mann-Whitney U-test. Detta pekar på en ambition att verifiera studiens statistiska validitet.

## Implikationer för framtida forskning

För att förbättra resultatet av denna studie skulle framtida forskning kunna sträva efter en högre svarsfrekvens och minimera användningen av anhörighjälp för att säkerställa att svaren

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

är direkt kopplade till individens egna upplevelser. Detta skulle kunna genomföras via att kommande forskning använder sig av semistrukturerade intervjuer.

# Resultatdiskussion

## Huvudresultat

Resultaten från vår studie ger en överblick i hur HöReBv påverkar livskvaliteten för personer med NS. Trots att studien visar på att HöReBv kan ha en effekt på livskvaliteten, kunde ingen statistiskt signifikant korrelation ses mellan HöReBv och livskvalitet utifrån respondenternas svar. Detta kan delvis förklaras av den komplexa relationen mellan hörselproblem och livskvalitet, samt av de begränsningar som den lilla gruppen respondenter medförde för att kunna påvisa en sådan korrelation. En annan förklaring kan vara att det faktiskt saknas ett samband och att de HöReBv dessa individer har inte påverkar deras upplevda livskvalitet något märkbart. Det framkom dock att personer med NS där HöReBv fanns med i symtombilden upplevde betydande utmaningar i kommunikation och sociala interaktioner.Dessutom visar studien att andra faktorer såsom nöjdhet med livet, sysselsättning, eget boende och tidpunkten för diagnosen NS påverkar den upplevda livskvaliteten hos personer med Noonans syndrom. Studien uppmärksammar även den bristande kunskapen i vården om syndromet och dess utmaningar.

## Svar utifrån frågeställningarna

### Frågeställning 1

- Hur vanligt är det med hörselnedsättning och andra öron- och hörselrelaterade besvär bland individer med Noonans syndrom?

I studien kan vi se att respondenternas höga svarsfrekvens om HöReBv skiljer sig från Socialstyrelsens (2023) prevalenssiffror för HNS inom NS. Vår enkät inkluderade flera HöReBv, såsom tinnitus, hyperacusis (ljudkänslighet), Aural dysplasia (missbildning av öron), många mediaotiter (öroninflammationer), vilket kan förklara den högre svarsfrekvensen på 38% jämfört med Socialstyrelsens 20%. Trots det visade vår egen

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

prevalensundersökning för HNS en frekvens på 26%, vilket är högre än genomsnittet för NS. Detta kan bero på att vår enkät fokuserar på att mäta livskvalitet för personer med NS där HöReBv ingår i symtomatologin, vilket kan ha lockat fler till att svara som både har NS och där HöReBv ingår i deras symtomatologi.

Orsakerna till avsaknaden av signifikant korrelationen mellan HöReBv och livskvalitet, kan ha flera möjliga förklaringar. En möjlig förklaring kan vara den stora variationen i upplevelsen av HöReBv bland respondenterna, eventuella olika typer och grader av hörselnedsättningar kan ha påverkat. Detta kan ha gjort det svårt att identifiera en tydlig korrelation mellan HöReBv och respondenternas livskvalitet. Dessutom kan individuella faktorer såsom coping-strategier, tillgång till stöd och behandling, samt andra samtidiga sjukdomar eller symtom inom NS vara en faktor som påverkar hur HöReBv upplevs.Bristen på korrelation kan också bero på komplexiteten i sambandet mellan HNS och livskvalitet, individernas varierande upplevelser och hur de hanterar sina hörselproblem, samt andra variabler som inte togs med i analysen. En annan möjlig orsak är att vårt urval var för litet för att hitta en signifikant korrelation. En bredare och mer varierad population skulle kunna behövas för att tydligare visa sambandet mellan HNS och livskvalitet.

Vidare kan den komplexa relationen mellan HöReBv och livskvalitet indikera behovet av en mer individanpassad och holistisk förståelse för hur hörselrelaterade besvär påverkar personer med NS. Resultatet understryker således vikten av att inte bara analysera statistiska korrelationer, utan också att utforska individuella upplevelser och behov för att kunna utforma mer effektiva interventioner och stödåtgärder för personer med NS och HöReBv.

### Frågeställning 2

- Finns det ett samband mellan hörselbesvär och upplevd livskvalitet hos individer med Noonans syndrom?

Svar i vår studie visade att HNS kan påverka livskvaliteten, särskilt då det gäller sociala interaktioner och kommunikation, trots att vi inte fann en statistisk korrelation som bekräftar detta visade respondenternas svar på att de med HöReBV hade större svårigheter i kommunikation, särskilt i situationer där flera talar samtidigt. Detta kan leda till missförstånd och frustration, vilket i sin tur kan resultera i en känsla av isolering och utanförskap. Denna bristande förmåga att delta effektivt i samtal och andra sociala interaktioner kan i sin tur

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

påverka deras förmåga att bibehålla och bygga meningsfulla relationer, både på ett personligt och privat plan men även inom arbete. Detta kan också påverka deras psykiska hälsa men även självkänsla, eftersom de ständigt möter hinder i sin kommunikation och interaktion med andra människor. Likt vi sagt tidigare kan bristen på korrelation bero på bland annat komplexiteten i sambandet mellan HNS och livskvalitet, individernas varierande upplevelser och hur de hanterar sina hörselproblem, samt andra variabler som inte togs med i vår analys.

På grund av bristen på tillgängliga studier på ämnet har vi inte kunnat hitta relevanta källor som stöder den exakta frågeställningen. Även om vår studie visar att HöReBv påverkar sociala interaktioner och kommunikation för dessa personer, är det utmanande att hitta forskning som direkt behandlar detta ämne. Det begränsade antalet studier inom detta specifika område kan bero på att det är relativt outforskat eller på svårigheter med att genomföra relevanta studier på grund av ämnets komplexitet. Därför kan det vara nödvändigt att använda bredare forskning om HöReBv och livskvalitet samt relaterade områden för att komplettera vår förståelse. Dobrota et al. (2022) undersökte sambandet mellan HNS och psykosociala utfall hos äldre vuxna. Studien visar att personer med befintliga hörselproblem har mindre sociala nätverk och en ökad risk för att utveckla depression. Både deras studie och vår egen visar ingen signifikant statistisk samband mellan hörselproblem och depressiva symtom, men båda pekar på en ökad förekomst av depression bland personer med hörselproblem. Trots att Dobrota et al. (2022) diskuterar HöReBv, fokuserar de inte på dess effekter på NS, och studier som Coveney et al. (2023) berör NS men inte dess samverkan med HöReBv. Detta understryker behovet av ytterligare forskning, vilket är en del av syftet med vår studie.

### Frågeställning 3

- Finns det andra faktorer som påverkar upplevd livskvalitet hos personer med Noonans syndrom?

Vår studie har visat att faktorer som nöjdhet med livet, sysselsättning, eget boende samt tidpunkten för NS diagnosen kan ha en påverkan på respondenternas livskvalitet. Ett starkt samband mellan livskvalitet och nöjdheten med livet observerades, detta skulle kunna ha flera orsakande faktorer. Individer med högre livskvalitet kan vara mer benägna att vara nöjda med sina liv. Individer som upplever en övergripande bättre kvalitet på olika aspekter av sina liv, såsom hälsa, relationer och arbete, kan också eventuellt känna sig mer tillfredsställda i sina liv

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

och på så vis uppvisa en större nöjdhet med livet. Likaså kan individer som är mer nöjda med sina liv också ha en positivare syn på sin livssituation och därmed rapportera en högre livskvalitet.

Koppling mellan livskvalitet och sysselsättning kan bero på att sysselsättning utgör en betydande del av människors liv och på så vis kan påverka deras övergripande livskvalitet. Individer som är sysselsatta, antingen genom arbete eller studier, har ofta en struktur i sin vardag och får en känsla av syfte och tillhörighet, vilket kan bidra till ökad livskvalitet. Dessutom kan en stabil sysselsättning innebära ekonomisk trygghet och tillgång till resurser som likaså kan förbättra livskvaliteten hos dessa individer

Ägande av eget boende visade sig positivt påverka livskvaliteten. Detta kan bero på att ett eget boende kan skapa en känsla av stabilitet, trygghet och autonomi, vilket alla är faktorer som kan bidra till en ökad och god livskvalitet.
Dessutom kan individer som har ett eget boende ha större kontroll över sin boendemiljö och möjlighet att skapa en plats som passar deras behov och deras egna preferenser, vilket således kan bidra till en förbättrad livskvalitet.

Tidpunkten för Noonans diagnos korrelerar starkt med livskvaliteten och antyder att tidiga interventioner och stöd kan vara en avgörande roll för att förbättra livskvaliteten. Att få diagnosen under födsel-spädbarnsperioden jämfört med senare i livet visade sig vara bättre. En tidig diagnos och intervention kan möjliggöra bättre tillgång till vård och stöd, vilket kan hjälpa till att hantera problem och utveckla strategier för att möta de specifika behoven som är förknippade med NS. Detta betonar vikten av tidig upptäckt och stödinsatser för att främja högre livskvalitet hos personer med NS. Respondenterna rapporterade även bristande kunskap inom vården om syndromet och dess komplexitet, vilket kan resultera i missad vård och stöd samt försämrad livskvalitet. Dessutom möter många av respondenterna fördomar och stigmatisering relaterade till diagnosen.

Denna observation stöds av tidigare forskning av Coveney, et al. (2023) och García-Miñaúr, et al (2022) som i sina studier identifierat bristen på medvetenhet inom vården som en betydande faktor som påverkar livskvaliteten. Deras studier ger stöd åt våra egna observationer om hur brist på kunskap och förståelse från bland annat vårdpersonal kan leda till missade vårdmöjligheter, vilket i sin tur kan leda till en försämrad livskvalitet. Coveney, et

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

al. (2023) enkätstudie betonade att personer med NS upplevde utmaningar och hinder som påverkade deras livskvalitet, inklusive bristande förståelse och stigmatisering. Vidare visade deras forskning att brist på medicinsk kunskap hos vårdpersonal kan försena diagnoser och leda till otillfredsställande vård, vilket ytterligare försämrar livskvaliteten. Dessa resultat stärker våra egna slutsatser om den negativa påverkan av NS på livskvaliteten.

## Sammanfattning och tolkning av resultat

### Vikten av kommunikation

Kommunikation är en grundläggande del av människors välbefinnande, och för individer med NS där HöReBv ingår i symtombilden blir det än mer avgörande. Vår studie visar tydligt på att hörselproblematik kan ha en betydande inverkan på livskvaliteten, detta genom att skapa hinder i deras kommunikation och deras sociala relationer. En lösning som flera respondenter använde sig av var teckenspråk, vilket visar på dess vikt som ett alternativ till att förbättra kommunikationen. Genom att främja användningen av teckenspråk kan vi underlätta kommunikationen inte bara för personer med NS eller de med HöReBv utan även andra grupper där talad kommunikation kan vara ett hinder. För att uppnå detta behövs ökad medvetenhet och tillgänglighet av teckenspråksutbildningar. Genom att göra teckenspråk mer tillgängligt och främja dess användning kan vi skapa en mer inkluderande och stödjande miljö för personer i behov av teckenspråk och alternativa kommunikationssätt.

Detta visar även en studie av Agaronnik et al. (2019), som undersökte läkares synpunkter på kommunikation med patienter som hade olika typer av funktionsnedsättningar. I likhet med vår egen studie, framhäver Agaronnik et al. (2019) också betydelsen av en mer djupgående utbildning för vårdpersonal för att de ska kunna bemöta behoven bland patienter med behov av alternativa kommunikationssätt.

### Anhörighjälp och åldersvariation bland respondenterna.

En annan faktor som kan ha bidragit till enkätens utfall är mängden anhörighjälp.
Hela 64% av respondenterna fick hjälp från anhöriga, vilket kan ha påverkat svaren genom att införa deras perspektiv och därmed skapat avvikelser från individens verkliga uppfattning.
Även åldersvariationen bland respondenterna kan också ha påverkat resultaten då deras upplevelser och rapportering av livskvalitet och HöReBv kan skilja sig betydligt. Yngre respondenters upplevelser kan skilja sig från äldre på grund av olika livsstilar, behov och

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

erfarenheter. Dessutom kan anhörigstödet vara kopplat till respondenternas ålder och därigenom ha infört ytterligare perspektiv och tolkningar baserade på anhörigas uppfattningar av situationen.

### Urval av respondenter och dess representativitet

Urvalet av respondenter från Svenska Noonans förening  kan ha påverkat resultatens representativitet för hela populationen av individer med NS. Det kan vara möjligt att de som valde att svara på enkäten inte är helt representativa för hela målpopulationen, vilket kan begränsa generaliserbarheten av våra resultat. Urvalet av respondenter kan ses som representativt då Svenska Noonanföreningen är en intresseförening som fokuserar på individer med syndromet. Å andra sidan kan det begränsas av att enbart föreningens medlemmar har deltagit, vilket kan exkludera individer med diagnosen som inte är medlemmar i föreningen och därmed inte nödvändigtvis speglar hela målgruppen.

### Statistik och verklig upplevelse inom Noonans syndrom

Statistiska resultat och verkliga upplevelser kan skilja sig kraftigt åt i hur komplexa båda dessa kan vara i sig själva. Även om vissa samband kan vara statistiskt signifikanta, är de inte alltid tillräckliga för att fullständigt förklara den breda variationen av livskvalitet och HöReBv som kan finnas hos personer med NS. Individuella erfarenheter sträcker sig långt bortom vad som kan kvantifieras i statistik och siffror.Likaså kan frånvaron av statistisk signifikans indikera behovet av att utforska andra faktorer och vidga perspektivet för att förstå helheten. Människor är komplexa varelser som inte alltid kan reduceras till siffror och statistik, de kräver en bredare förståelse och ett holistiskt perspektiv. Dessutom är det viktigt att ta i beaktning de metodologiska överväganden och tolkningar som görs vid en statistisk analys, valet av statistiska metoder kan också påverka slutsatserna, och det är nödvändigt att vara medveten om deras olika möjligheter och begränsningar.

### Variabler utan statistiskt signifikant samband

Vår studie visade att vissa variabler, såsom ålder, kön och utbildningsnivå, inte hade statistiskt signifikant samband med livskvalitet eller livsnöjdhet. Detta antyder att dessa faktorer kanske inte är avgörande för individens livskvalitet inom ramen för vår studie. Det är möjligt att andra variabler eller faktorer, som inte inkluderades i vår studie, kan spela en större roll för att förklara den stora variationen i livskvalitet och nöjdhet med livet bland respondenterna.

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

Dessutom kan individuella skillnader och subjektiva upplevelser spela en stor och betydande roll i hur människor uppfattar sin livskvalitet och nöjdhet med livet.

## Kliniska implikationer

Studien betonar behovet av att öka medvetenheten inom sjukvården om vad NS är och syndromets olika aspekter, den betonar även vikten av att förstå HöReBv och hur dessa påverkar individer. Det betonar behovet av förbättrad förståelse för att möjliggöra tidigare interventioner för personer med syndromet där HöReBv ingår i symtomatologin. Genom att öka förståelsen för hur HöReBv påverkar livskvaliteten kan vården sedan anpassas för att ta hänsyn till både fysiska och psykosociala aspekter, vilket förbättrar patienternas vårdupplevelse och vården blir mer holistisk. Studien visar också på behovet av psykologiskt stöd för att hjälpa individer med NS men även för deras anhöriga så de kan hantera de utmaningar syndromet kan medföra, både medicinskt och psykosocialt. Dessutom kan studien bidra till ökad forskning och specialiserad utbildning för vårdpersonal för att bättre möta behoven hos personer med NS. Vidare visar studien vikten av hur tidiga interventioner kan förhindra eller minska negativa effekter och därigenom förbättra livskvaliteten för dessa individer.

## Hållbar utveckling

Studien kan bidra till en hållbar utveckling genom att öka medvetenheten om NS och HöReBv, vilket kan främja ett mer inkluderande samhälle för dessa individer. Dessutom står det i audionomens etiska kod (2001) att: ”Audionomer har ett kollektivt ansvar för att forskning och ämnesutveckling sker inom audionomens kunskaps- och yrkesområde”. Därför är det viktigt att audionomer inom hörselvården är medvetna om studiens ämne och applicerar kunskapen i sin vård för personer med NS och i andra relevanta sammanhang. Studien kan också driva på förändringar inom vården för att förbättra vården för personer med NS och minska eventuell stigmatisering. Studien lyfter fram behovet av specialiserad utbildning för vårdpersonal för att bättre hantera de unika behoven hos personer med NS. Detta är en viktig faktor för att säkerställa en hållbar och kvalitativ vård. Förbättrade stödstrukturer för individer med NS, inklusive psykosocialt stöd och anpassade kommunikationsmetoder, är avgörande för att främja en inkluderande och hållbar samhällsutveckling. Betoningen på tidiga diagnoser och interventioner för personer med NS understryker vikten av förebyggande åtgärder. Genom att upptäcka och behandla tillståndet tidigt kan långsiktiga negativa effekter på

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

livskvaliteten minimeras, vilket är ett viktigt steg mot hållbar utveckling inom hälso- och sjukvården. Genom att uppmärksamma bristen på forskning kan studien inspirera till mer forskning och därigenom förbättrade behandlingsmetoder och support. Studien kan också minska fördomar och stigma gentemot personer med NS, vilket främjar ett mer inkluderande och jämlik samhällsmiljö. På så sätt kan studien ses som ett steg mot hållbar utveckling genom att öka medvetenheten, påverka vårdpraxis och främja forskning inom området.

# Slutsatser

En av de viktigaste slutsatserna vi kommit fram till och vi vill lägga vikt på är att vi haft alldeles för lite tid till att studera detta intressanta ämne. Vi hade gärna lagt ner mer tid på att undersöka ämnet vidare och rekommenderar därför andra att ta efter där vi avslutade.

Studien visade att trots att ingen statistisk signifikans kunde ses mellan HöReBv och livskvalitet, visade individuella svar på att HöReBv påverkade flertalet livsaspekter, såsom kommunikation och sociala interaktioner. Studien framhäver även bristerna inom vården när det gäller kunskapen om NS och syndromets konsekvenser. Det verkar finnas en allmän brist på medvetenhet inom vården om syndromet och dess komplikationer, vilket leder till otillräcklig information och stöd för personer med NS, särskilt när det gäller kommunikationsmetoder och där kom teckenspråk in som en alternativ lösning, dock ses det att en bättre tillgänglighet till teckenspråk för dem som har kommunikativa svårigheter är nödvändigt.

Dessutom betonar studien vikten av att ta hänsyn till både fysiska och psykosociala aspekter för att förbättra livskvaliteten för personer med NS. Studien lyfter fram vikten av tidig diagnos och intervention för att på så vis förbättra livskvaliteten för dessa individer och betonar behovet av ökad medvetenhet och utbildning för att främja en mer inkluderande och stödjande miljö för personer med NS och de med HöReBv.

Genom att öka medvetenheten om NS och HöReBv, inklusive att göra teckenspråk mer tillgängligt som ett alternativt kommunikationssätt, kan samhället bli mer inkluderande och stödjande för personer med dessa tillstånd. Det finns också ett fortsatt behov av forskning och utbildning för att förbättra vården och stödet för dessa individer och för att främja en mer hållbar utveckling för dem att leva och trivas i.

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

# Referenser

Agaronnik, N., Campbell, E. G., Ressalam, J., & Iezzoni, L. I. (2019). *Communicating with Patients with Disability: Perspectives of Practicing Physicians.* Journal of general internal medicine, 34(7), 1139–1145. https://doi.org/10.1007/s11606-019-04911-0

Alberts, A. Johnson, J. Lewis, M. Raff, K. Roberts & P. Walter (Red.). (2023). *Molecular Biology of the Cell (4:e uppl.). Structure and Function of the Cell Nucleus. I B.* University of Washington, National Library of Medicine. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1434/

Baldo, F., Fachin, A., Re, B. D., Rubinato, E., Bobbo, M., & Barbi, E. (2022). *New insights on noonan syndrome's clinical phenotype: a single center retrospective study.* BMC Pediatrics, 22 (1). https://doi.org/10.1186/s12887-022-03804-2

Coveney, K., Lambert, I. (2023, March 30). *Living with Noonan Syndrome: Report of an online survey (Version 1).* Loughborough University. https://hdl.handle.net/2134/22361122.v1

Croonen, E., Nillesen, W., Stuurman, K. et al. (2013) *Prenatal diagnostic testing of the Noonan syndrome genes in fetuses with abnormal ultrasound findings*. European Journal of Human Genetics, 936–942 . https://doi.org/10.1038/ejhg.2012.285

Dobrota, S. D., Biggs, M. L., Pratt, S., Popat, R., & Odden, M. C. (2022). *The association of hearing problems with social network strength and depressive symptoms: the cardiovascular health study. Age and ageing*, 51(8), afac181. https://doi.org/10.1093/ageing/afac181

Emanuel, E. J., Wendler, D., & Grady, C. (2000). *What Makes Clinical Research Ethical?* JAMA: the Journal of the American Medical Association, 283 (20), 2701-2711. https://doi.org/10.1001/jama.283.20.2701

García-Miñaúr, S., Burkitt-Wright, E., Verloes, A., Shaikh, G., Lebl, J., Östman-Smith, I., ... Edouard, T. (2022). *European Medical Education Initiative on Noonan syndrome: A clinical practice survey assessing the diagnosis and clinical management of individuals with Noonan syndrome across Europe.* European Journal of Medical Genetics, 65 (1), 104371. https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2021.104371

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

Genetic Alliance; The New York-Mid-Atlantic Consortium for Genetic and Newborn Screening Services. (2009). *Understanding Genetics: A New York, Mid-Atlantic Guide for Patients and Health Professionals.* Washington, DC: Genetic Alliance. ISBN-13: 978-0-9821622-1-7 https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK115561/

Jorge, A. A. L., Malaquias, A. C., Arnhold, I. J. P., & Mendonca, B. B. (2009). *Noonan Syndrome and Related Disorders: A Review of Clinical Features and Mutations in Genes of the RAS/MAPK Pathway.* Hormone Research, 71(4), 185–193. https://doi.org/10.1159/000201106

MedlinePlus. (2018). *Noonan Syndrome*. Hämtad 2024-02-10 https://medlineplus.gov/genetics/condition/noonan-syndrome/

Mittal, R., Kodiyan, J., Gerring, R., Mathee, K., Li, J. D., Grati, M., & Liu, X. Z. (2014). *Role of innate immunity in the pathogenesis of otitis media. International journal of infectious diseases* : IJID : official publication of the International Society for Infectious Diseases, 29, 259–267. https://doi.org/10.1016/j.ijid.2014.10.015

National Organization for Rare Disorders. (2019). *Noonan Syndrome.* Hämtad 2024-02-10 https://rarediseases.org/rare-diseases/noonan-syndrome/#causes

Nordenskjöld, M. (2011). *Genetiska sjukdomar* (1. uppl.). Liber. ISBN: 9789147094172

Orphanet. (2024). *Noonan Syndrome.* Hämtad 2024-02-10 https://www.orpha.net/en/disease/detail/648?name=Noonan&mode=name

Regeringen.se. (2015). *Statens Offentliga Utredningar, Stockholm, Får vi det bättre? Om mått på livskvalitet. (SOU 2015:39)* Elanders Sverige AB. ISBN: 978-91-38-24308-4. Hämtad 2023-09-25 https://www.regeringen.se/contentassets/dbb4c911287747b3943b4f61cf2b344f/far-vi-det-battre-om-matt-pa-livskvalitet-.pf

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

Roberts, A. E., Allanson, J. E., Tartaglia, M., & Gelb, B. D. (2013). *Noonan syndrome.* The Lancet, 381(9863), 333–342. https://doi.org/10.1016/S0140-6736(12)61023-X

Socialstyrelsen. (2023-06-15). *Sällsynta hälsotillstånd* , Kunskapsdatabasen. Hämtad 2023-09-25 https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/

Socialstyrelsen. (2023-06-15). *Noonans syndrom*, Kunskapsdatabasen. Hämtad 2023-09-25 https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/noonans-syndrom/

Socialstyrelsen, 2024-01-29, *Klassifikationen ICD* 10 Hämtad 2024-02-10 https://www.socialstyrelsen.se/statistik-och-data/klassifikationer-och-koder/icd-10/

Svenska Audionomföreningen, 2001, *Etisk kod Audionomer.* Hämtad 2024-02-10 https://www.svaf.nu/lankar/externa-dokument

Tartaglia, M., Gelb, B. D., & Zenker, M. (2011). *Noonan syndrome and clinically related disorders*. Best Practice &Amp; Research Clinical Endocrinology &Amp; Metabolism, 25(1), 161-179. https://doi.org/10.1016/j.beem.2010.09.002

WHO World Health Organization. (2024). *WHOQOL: Measuring Quality of Life* Hämtad 2024-02-10 https://www.who.int/toolkits/whoqol

WHO. (n.d.). *WHOQOL-100: Svensk version.* Hämtad 2024-02-10 https://www.who.int/tools/whoqol/whoqol-100/docs/default-source/publishing-policies/whoqol/swedish-whoqol-100

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

Zenker, M., Edouard, T., Blair, J. C., & Cappa, M. (2022). *Noonan syndrome: improving recognition and diagnosis.* Archives of disease in childhood, 107(12), 1073–1078. https://doi.org/10.1136/archdischild-2021-322858

Ågrenska. (2021). *Noonans syndrom - Familjevistelse 2021* [PDF]. https://www.agrenska.se/globalassets/agrenska.se/pdf/dokumentationer/01.familjevistelse-tga/noonans-syndrom-2021-familjevistelse.pdf

Öberg, M. (2016). *Validation of the Swedish Hearing Handicap Inventory for the Elderly (Screening Version) and Evaluation of Its Effect in Hearing Aid Rehabilitation*. Trends in Hearing, 20, 1–7. https://doi.org/10.1177/2331216516639234

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

# Bilagor

## Bilaga 1 Enkäten

# Noonans syndrom och samtidiga hörselbesvär: Påverkan på livskvalitet i Sverige. En digital enkätstudie.

**Studiens bakgrund och syfte:**

Vi är två audionomstudenter i termin 6 vid Sahlgrenska akademin i Göteborg och skriver vår kandidatuppsats om Noonans syndrom, och dess påverkan på livskvalitet, inklusive aspekter såsom i hörselnedsättningar, tinnitus och ljudkänslighet.

**Hur genomförs studien:**

Denna enkät består av 26 frågor och tar cirka xx minuter att slutföra

Den inkluderar både generella frågor samt frågor kopplade till Noonans syndrom, hörselnedsättning och frågor kopplade till livskvalitet. Enkäten är tillgängliga för svar från 1/12-2023 till och med 20/01-2024. Endast personer med Noonans syndrom boende i Sverige inkluderas i studien. Resultaten av studien kommer att delas med Svenska Noonanföreningen och publiceras på Göteborgs universitets webbplats för examensarbeten.
https://gupea.ub.gu.se/

**Fördelar med deltagande:**

Genom att delta i vår studie bidrar du direkt till den vetenskapliga forskningen om Noonans syndrom och dess samband med hörselbesvär.

**Nackdelar med att delta:**

Det finns en möjlig risk att studien kan väcka starka känslor när det gäller frågor om diagnoser och olika aspekter av livskvalitet m.m.

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

**Frivillighet:**

Deltagandet i studien är helt frivilligt, och du kan avbryta när som helst.

**Sekretess och datahantering:**

Din e-postadress används endast en gång för att skicka ut enkäten och dina svar behandlas konfidentiellt. Ingen personlig information delas med tredje part.

**Kontaktuppgifter:**

- Markus Azelius: Gusazema@student.gu.se
- Musaima Abdiasis Farah: Gusabdiamu@student.gu.se

**Handledare:** Docent André Sadeghi, Enheten för Audiologi, Göteborgs Universitet (Andre.sadeghi@neuro.gu.se)

**Obligatorisk fråga om din E-postadress:**

_____

**Samtycke**

Nedan följer en text där du ger ditt samtycke till att delta i studien och vad det innebär. Genom att ge mitt samtycke bekräftar jag, att jag har tagit del av denna text om samtycke och samtycker till att min data samlas in till studien.

Jag förstår hur min medverkan i studien kommer att gå till. Jag bekräftar att mitt deltagande är frivilligt. Jag vet att jag när som helst kan avbryta mitt deltagande utan att ange något skäl och att detta inte kommer att påverka mina möjligheter till vård i framtiden.

Jag är medveten om att resultaten av studien kommer att användas till en uppgift som är en del av en universitetsutbildning, men att inga data kommer att kunna härledas direkt till min person samt att allt material kommer att bearbetas och förvaras på ett betryggande sätt, allt enligt gällande lagstiftning. Jag förstår att detta inte innebär några kostnader för mig.

Genom att fortsätta till enkäten och besvara frågor lämnar jag mitt samtycke att delta i studien.

Om jag har ytterligare frågor vet jag att jag när som helst kan kontakta de personer som leder projektet.

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

Samtycker du om att vi samlar in dina data och dina svar för att använda i vårt arbete?

- ☐ Ja
- ☐ Nej

## Allmänna frågor

**I detta stycket svarar du på en del allmänna frågor.**

Kommer en anhörig hjälpa dig att svara på frågorna?
Det är helt okej att en anhörig hjälper till, vi kommer dock att ta hänsyn till detta när vi senare analyserar resultatet.

- ☐ Ja
- ☐ Nej

Bor du i Sverige?

- ☐ Ja
- ☐ Nej

Har du Noonans Syndrom?

- ☐ Ja
- ☐ Nej

## Om dig.

**Detta avsnitt berör dig som person.**

Vad är ditt födelseår?

_____

Vilket kön har du? Med kön menar vi könsidentitet, alltså det kön du själv känner dig som.

- ☐ Man
- ☐ Kvinna
- ☐ Ickebinär
- ☐ Osäker
- ☐ Vill ej svara
- ☐ Annat alternativ

Vad är din huvudsakliga sysselsättning för tillfället?

- ☐ Arbetslös
- ☐ Arbetar
- ☐ Föräldraledig
- ☐ Studerar
- ☐ Sjukskriven

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

- ☐ Förtidspensionerad
- ☐ Annat

Hur ser ditt boende ut?

- ☐ Eget boende
- ☐ Stödboende
- ☐ Gruppboende
- ☐ Bor med egen familj
- ☐ Bor med föräldrar
- ☐ Övrigt boende

Har du någon form av hörselbesvär? ( så som hörselnedsättning, tinnitus, ljudkänslighet, missbildning av öron, många öroninflammationer, med mera)

- ☐ Ja
- ☐ Nej

**Hörselbesvär**

**Detta avsnitt berör ditt hörselbesvär.**

Har du något eller några av följande besvär? symtom?

- ☐ Hörselnedsättning
- ☐ Permanent tinnitus (susande, brusande, tjutande ljud i öronen)
- ☐ Varit "öronbarn" (många öroninflammationer)
- ☐ Yrsel
- ☐ Ljudkänslighet
- ☐ Har en medfödd missbildning på eller i öronen
- ☐ Annat

Hur gammal var du när du blev diagnostiserad med ditt hörselbesvär?

- ☐ Vid födseln
- ☐ Som spädbarn (1 -12 månader)
- ☐ Som barn (1-12 år)
- ☐ Som tonåring (13-18 år)
- ☐ Som vuxen (18+)
- ☐ Vet ej

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

Har du fått någon form av hörselhjälpmedel?
(till exempel hörapparat, cochleaimplantat, benledningshörapparat, samtalsförstärkare, varselblivning system t.ex blinkande lampor etc.)
Skriv vad du använder för hörhjälpmedel.

_____

Har ditt hörselbesvär påverkat din språkliga och kommunikativa utveckling?

- ☐ Ja
- ☐ Nej

På grund av din hörselnedsättning, använder du då alternativa kommunikationssätt så som tecken/teckenspråk, bildstöd eller piktogram, bliss med mera? (kryssa för vilka/vilket?)

- ☐ Tecken/teckenspråk
- ☐ Bildstöd
- ☐ Piktogram
- ☐ Bliss
- ☐ Inget av ovanstående
- ☐ Annat

**Noonans syndrom**

**Detta avsnitt berör din Noonans diagnos**

När fick du din diagnos för Noonans syndrom?

- ☐ Vid födseln
- ☐ Som spädbarn (1 -12 månader)
- ☐ Som barn (1-12 år)
- ☐ Som tonåring (13-18 år)
- ☐ Som vuxen (18+)
- ☐ Vet ej

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

Vilka av följande symtom eller fysiska egenskaper har du upplevt eller observerat hos dig själv på grund av Noonans syndrom? (Välj alla som är relevanta, om några)

- ☐ Tillväxthämning
- ☐ Medfött hjärtfel
- ☐ Feberkramper
- ☐ Inlärningssvårigheter
- ☐ Utvecklingsförsening
- ☐ Synnedsättning
- ☐ Hörselnedsättning
- ☐ Ätstörningar / Ätsvårigheter
- ☐ Skolios (sned rygg)
- ☐ Försenad pubertet
- ☐ Mun, käke eller tandproblem
- ☐ Motoriska problem (svårt med rörlighet)
- ☐ Försenad språkutveckling
- ☐ Stamning, eller annat avvikande tal
- ☐ Annan autoimmun sjukdom (t.ex. glutenintolerans, psoriasis, reumatism, diabetes typ 1)

**Livskvalitet.**

**Detta avsnitt berör din livskvalitet.**

Hur värderar du din livskvalitet?

- ☐ Väldigt bra
- ☐ Bra
- ☐ Varken bra eller dåligt
- ☐ Dåligt
- ☐ Väldigt dåligt

Vilka faktorer anser du vara viktigast för att upprätthålla en god livskvalitet?

- ☐ Familjens stöd
- ☐ Vänner och sociala relationer
- ☐ Hälsosam livsstil och motion
- ☐ Tillgång till lämplig vård och behandling
- ☐ Ekonomi och pengar
- ☐ Annat

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

Varifrån kan du få emotionellt stöd? (välj de tre vanligaste alternativen.)

- ☐ Familjemedlemmar, anhöriga
- ☐ Vänner
- ☐ Sjukvården
- ☐ Socialarbetare
- ☐ Online grupper
- ☐ Andra familjer med Noonans syndrom
- ☐ Kollegor
- ☐ Föreningar
- ☐ Lärare
- ☐ Andra supportgrupper

Varifrån kan du få socialt stöd? (välj de tre vanligaste alternativen)

- ☐ Familjemedlemmar, anhöriga
- ☐ Vänner
- ☐ Sjukvården
- ☐ Socialarbetare
- ☐ Online grupper
- ☐ Andra familjer med Noonans syndrom
- ☐ Kollegor
- ☐ Föreningar
- ☐ Lärare
- ☐ Andra support grupper

Har din livsstil eller dagliga aktiviteter varit påverkade på något sätt? (Till exempel, sport, arbete, hobbyer, sociala interaktioner)

- ☐ Ja, på grund av Noonans syndrom
- ☐ Ja, på grund av mina hörselbesvär
- ☐ Ja, på grund av både Noonans syndrom och mina hörselbesvär
- ☐ Nej

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

Upplever du någon stigmatisering eller några fördomar från samhället?

- ☐ Ja, på grund av Noonans syndrom
- ☐ Ja, på grund av mina hörselbesvär
- ☐ Ja, på grund av både Noonans syndrom och mina hörselbesvär
- ☐ Nej

Vilka aspekter av ditt liv påverkas mest när det gäller livskvalitet? (Välj upp till tre alternativ per rad, har du inga hörselbesvär kryssa i rutan "har ej hörselbesvär")

- Noonans syndrom
  - ☐ Fysisk hälsa
  - ☐ Psykisk hälsa
  - ☐ Sociala relationer
  - ☐ Arbete eller utbildning
  - ☐ Fritidsaktiviteter och hobbyer
  - ☐ Har ej hörselbesvär
- Hörselbesvär
  - ☐ Fysisk hälsa
  - ☐ Psykisk hälsa
  - ☐ Sociala relationer
  - ☐ Arbete eller utbildning
  - ☐ Fritidsaktiviteter och hobbyer
  - ☐ Har ej hörselbesvär

Hur ofta upplever du negativa känslor, såsom nedstämdhet, förtvivlan, ångest, depression?

- ☐ Aldrig
- ☐ Sällan
- ☐ Ganska ofta
- ☐ Väldigt ofta
- ☐ Alltid

Hur nöjd är du med dig själv och ditt liv?

- ☐ Mycket nöjd
- ☐ Nöjd
- ☐ Varken nöjd eller missnöjd
- ☐ Missnöjd

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

☐ Mycket missnöjd

Har du några övriga kommentarer eller erfarenheter som du vill dela med dig av?

_____

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

# Bilaga 2 Kommentarer och citat från respondenterna

Vi fick också in en del personliga kommentarer och berättelser från respondenterna och dessa varierade kraftigt i sina utföranden. Här följer några av de kommentarer och citat vi har fått in från respondenterna. Vissa av citaten är omformulerade för att bibehålla anonymiteten hos respondenterna.

> "Väldigt lite kunskap bland läkare när man söker vård"

En respondent ansåg att det fanns en väldigt liten kunskap inom vården för vad Noonans syndrom är. Detta kan möjligtvis härledas till det kunskapsgap som finns kring syndromet och dess påverkan på livskvaliteten. Även om en hel del forskning gjorts på syndromet verkar spridningen av den vara bristfällig och flera inom vården har dålig eller ingen kunskap om vad syndromet är eller medför.

> "Jag fick diagnosen redan som barn efter en hjärtoperation. Men de talade inte om det för min mina föräldrar eller mig. Vi fick reda på det först när jag var vuxen då jag fick svar efter en smärtutredning, då stod det i journalen - har Noonans syndrom och astma."

Citatet ovan är ett tydligt bevis på den bristande kommunikationen som ibland finns inom vården. Att hålla tillbaka viktig medicinsk information från patienter och deras familjer kan påverka deras livskvalitet och delaktighet i vården. Det belyser vikten av att vården aktivt bör arbetar för att förbättra kommunikationsmetoderna och säkerställer att patienter och deras familjer är fullt informerade om deras hälsotillstånd och behandlingsalternativ

> "Jag är ledsen över att många inom vården tror att Noonans betyder att man har stora problem. Jag har ett bra liv och är oftast glad. Många utan Noonans har det värre än så."

En annan respondent svarade att den ansåg att de som faktiskt känner till syndromet inom vården verkar tro att syndromet alltid medför stora svårigheter. Detta kan visa på en viss fördom och ett visst stigma gentemot vad olika syndrom generellt innebär och detta kan medföra att vårdpersonal har en fördom och negativ inställning till patienter med olika syndrom redan innan de möter patienten. Detta pekar alltså ytterligare på det stora kunskapsgap som finns på ämnet samt fördomar och stigman mot olika diagnoser.

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

> "Jag möter svårigheter från omgivningen som inte förstår hur det är att ha hörselproblem. De glömmer att det inte fungerar att alla pratar samtidigt, i munnen på varandra. De tar ingen hänsyn eftersom de inte förstår."

Detta citat påvisar att många ej är medvetna om kommunikationsstrategier för att kunna underlätta för individen med en hörselnedsättning och vidare understryker vikten av goda kommunikationssätt såsom exempelvis teckenspråk.

> "Trots svag hörselnedsättning kan det vara ansträngande. Speciellt när det är på gränsen mellan att få hjälpmedel och inte."

Detta citat visar hur även en svag hörselnedsättning också är en hörselnedsättning och kan leda till ansträngningar och problem. Det är viktigt att ge rätt information och rätt stöd då ett hörselbesvär påverkas av den individuella uppfattningen. Trots att hörselnedsättningen kan vara lätt kan den ändå medföra problem hos den enskilde individen.

Bland de kommentarer som vi har fått in finns även en del andra personliga berättelser och personliga erfarenheter delade. Utifrån dessa berättelser anser vi att även personliga erfarenheter och personliga upplevelser skulle kunna ha en stor inverkan på hur den enskilde individen upplever sitt liv och något som framtida forskning skulle kunna titta närmare på.

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

# Bilaga 3 Sökresultat Databaser

| Databas | Söktermer | Antal Träffar |
|---|---|---|
| Pubmed | “Hearing loss” AND “Quality of life” | 2604 |
| PubMed | "Noonan Syndrome"[Majr] | 1608 |
| PubMed | "Noonan Syndrome"[Majr] AND "Quality of life" AND "Hearing loss" | 1 |
| PubMed | ((Noonan Syndrome OR "Noonan-Ehmke Syndrome" OR "Noonan Ehmke Syndrome" OR "Ullrich-Noonan Syndrome" OR "Ullrich Noonan Syndrome") AND (Quality of Life OR " Life Quality" OR "Health-Related Quality Of Life" OR "Health Related Quality Of Life" OR "HRQOL")) AND (Hearing Loss OR "Loss, Hearing" OR "Hearing Impairment") | 2 |
| CINAHL | “Noonan Syndrome“ | 93 |
| CINAHL | “Noonan Syndrome”, “Quality of life” | 2 |
| CINAHL | “Noonan Syndrome”, “Quality of life”, “Hearing loss” | 0 |
| Scopus | “Noonan syndrome” | 4112 |
| Scopus | “Hearing loss” AND “Quality of life” | 74 |
| Scopus | "Noonan Syndrome" AND "Quality of life" AND "Hearing loss" | 3 |

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

# Bilaga 4 HHIE (Hearing Handicap Inventory for the Elderly Screening Version)

Fp nr:_____ Datum:_____

Syftet med detta frågeformulär är att identifiera vilka problem din hörselnedsättning eventuellt orsakar dig. Välj mellan ja, ibland eller nej för varje fråga. Undvik inte att besvara en fråga även om du undviker en situation på grund av hörselsvårigheter.
Om du använder hörapparat(er), besvara frågan såsom du hör med hörapparat(er).

| | Ja | Ibland | Nej |
|---|---|---|---|
| 1. Gör ditt hörselproblem att du använder telefon mindre än du skulle vilja ? | | | |
| 2. Gör ditt hörselproblem att du blir generad när du möter nya människor? | | | |
| 3. Gör ditt hörselproblem att du undviker människor i grupp? | | | |
| 4. Gör ditt hörselproblem att du är lättirriterad? | | | |
| 5. Gör ditt hörselproblem att du känner dig frusterad när du talar med familjemedlemmar? | | | |
| 6. Gör ditt hörselproblem att du har svårigheter när du är på fest? | | | |
| 7. Gör ditt hörselproblem att du känner dig dum? | | | |
| 8. Har du svårt att höra när någon viskar? | | | |
| 9. Känner du dig handikappad av ditt hörselproblem? | | | |
| 10. Gör ditt hörselproblem att du har svårigheter när du besöker vänner, släktingar eller grannar? | | | |
| 11. Gör ditt hörselproblem att du går i kyrkan mindre ofta än du skulle önska? | | | |
| 12. Gör ditt hörselproblem att du blir nervös? | | | |
| 13. Gör ditt hörselproblem att du besöker vänner, släktingar eller grannar mindre ofta än du skulle önska? | | | |
| 14. Gör ditt hörselproblem att du grälar med familjemedlemmar? | | | |
| 15. Gör ditt hörselproblem att du har problem när du lyssnar på TV eller radio? | | | |
| 16. Gör ditt hörselproblem att du går och handlar mindre ofta än du skulle önska? | | | |
| 17. Störs du av något problem eller svårighet med din hörsel? | | | |
| 18. Gör ditt hörselproblem att du vill vara för dig själv? | | | |

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

| | Ja | Ibland | Nej |
|---|---|---|---|
| 19. Gör ditt hörselproblem att du talar med familjemedlemmar mindre ofta än du skulle önska? | | | |
| 20. Känner du att någon svårighet med din hörsel begränsar eller förhindrar ditt personliga eller sociala liv? | | | |
| 21. Gör ditt hörselproblem att du har svårigheter när du befinner dig i en restaurant med släkt eller vänner? | | | |
| 22. Gör ditt hörselproblem att du känner dig deprimerad? | | | |
| 23. Gör ditt hörselproblem att du lyssnar på TV eller radio mindre ofta än du skulle önska? | | | |
| 24. Gör ditt hörselproblem att du känner dig obehaglig till mods när du talar med vänner? | | | |
| 25. Gör ditt hörselproblem att du känner dig utanför när du är med en grupp människor? | | | |

Markus Azelius och Musaima Abdiasis Farah
Audionomprogrammet
Göteborgs Universitet,
Sahlgrenska Akademin

# Bilaga 5 Deklarering av arbetsfördelning

Inledande formalia (försättsblad, sammanfattning, innehållsförteckning)
Författare 1: **50%** Författare 2: **50%**

Bakgrund
Författare 1: **50%** Författare 2: **50%**

Material och Metod (datainsamling)
Författare 1: **50%** Författare 2: **50%**

Resultat (bearbetning av data och presentation av resultat)
Författare 1: **50%** Författare 2: **50%**

Diskussionskapitel
Författare 1: **50%** Författare 2: **50%**

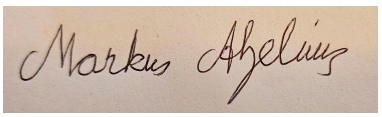
Bearbetning av bilagor
Författare 1: **50%** Författare 2: **50%**

Förberedelser av oppositioner under utsatskursen (ej slutventileringen)
Författare 1: **50%** Författare 2: **50%**

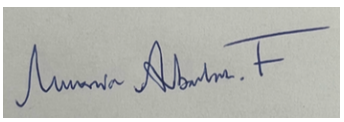
Ort, Datum
Ulricehamn 2024-04-10

Ort, Datum
Borås 2024-04-10

Författare 1:



Författare 2:



Namnförtydligande
Markus Azelius

Namnförtydligande
Musaima Abdiasis Farah