



Alströms syndrom

Nyhetsbrev 241

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer med barn med funktionshinder bor och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Alströms syndrom. En familjevistelse med barn med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2004.

Under en familjevistelse är föräldrarnas dagar fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal. Faktainnehållet från föreläsningar under en eller flera vistelser på Ågrenska utgör grund för nyhetsbreven som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna. Den medicinska informationen uppdateras fortlöpande i samarbete med föreläsarna, antingen till vissa delar eller i sin helhet. För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Sedan år 2000 publiceras nyhetsbreven även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

Dr **Jan D. Marshal**, USA, professor **Claes Möller**, Göteborg, MD **Cathy Carey**, England, överläkare **Kristina Eriksson**, Göteborg, professor **Sten Andréasson**, Lund, överläkare **Stefan Ensgård**, Stockholm, specialpedagog **Berit Rönnåsen**, Örebro, socionom **Lisbeth Asklund**, Örebro, **Katarina Johansson**, Stockholm, barnläkare **Ulla Iversen**, Ängelholm, dietist **Karina Jonsson**, Göteborg, övertandläkare **Gunilla Klingberg**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, tandsköterska **Pia Dornérus**, Göteborg, sjuksköterska **Lotta Thomasson**, Göteborg, specialpedagog **Astrid Emker**, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, kurator **Mats Månsson**, Alingsås, handläggare **Agneta Ljungwall-Bergstrand**, Göteborg, föreningsrepresentant **Lena Johansson**, Göteborg

Innehållsförteckning

Klinisk översikt	3
Jennifer har Alströms syndrom	6
Den kliniska bilden, ett svenskt exempel	6
Jennifer får problem med hjärtat	8
Hjärtproblematik vid Alströms syndrom	8
Jennifer har synproblem	10
Praktisk synfunktion	10
Elektrofysiologiska utredningar av näthinnesjukdomar	12
Jennifer har också hörselproblem	14
Hörsel/balans	14
Jennifer får en diagnos	16
Alströms syndrom ur ett krisperspektiv	16
Jennifer börjar lära sig teckenspråk och punktskrift	18
Framsteg inom den genetiska forskningen	18
Livsperspektivet; att ha Alströms syndrom som barn	20
Livsperspektivet; att ha Alströms syndrom som tonåring/vuxen	22
Livsperspektivet; att ha Alströms syndrom som vuxen	24
Diabetes och ämnesomsättning	25
Kostbehandling	26
Jennifer idag	28
Funktioner i och kring munnen	28
Barnens bok	29
Information från Ågrenskas barnteam	30
Samhällets stöd	30
Information från försäkringskassan	34
Föreningsdiskussion/-information	35
Här kan man få mer information	36
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	37

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
 Telefon 031-750 91 00
 Telefax 031-91 19 79
 E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
 Hemsida www.agrenska.org
 Redaktör Jan Engström

Innehållet i detta nyhetsbrev är huvudsakligen sammanfattningar av föreläsningar under de två konferensdagar om Alströms syndrom som ingick i familjeveckan på Ågrenska 2004.

Klinisk översikt

Klinisk koordinator dr Jan D. Marshall, The Jackson Laboratory, Bar Harbor, Maine, USA, informerade om Alströms syndrom, klinisk översikt.

Dr Jan D. Marshall och The Jackson Laboratory är världsledande när det gäller kunskaperna om Alströms syndrom och är känt för att utveckla avancerade musmodeller för studier av olika sjukdomar.

-Musmodellerna har visat sig vara en av de allra förnämsta möjligheterna att studera mänskliga sjukdomar, såsom cancer, sockersjuka, hörselnedsättning och synproblem. Som en del i deras forskningspolicy ingår att dela med sig av de här mössen till andra forskningscentra, så professor Claes Möller, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg och medlem i Nationella expertteamet för diagnostisering av dövblinda, som fungerade både som moderator och föreläsare under konferensdagarna.

-Först och främst avser jag att göra en klinisk översikt vad vi känner till om Alströms syndrom idag och därefter ta upp något om framstegen inom den genetiska forskningen. På vårt laboratorium arbetar vi i ett mycket stort team, men det är bara tre av oss som arbetar med just Alströms syndrom. Just nu arbetar vi med att sammanställa resultatet av studier på mer än 300 patienter med syndromet, vilka delvis ingår i den kliniska översikt som jag ska göra, sa Jan D. Marshall.

Dr Carl-Henry Alström, den svenske läkare som fått ge namn åt syndromet, beskrev 1959 ett antal patienter med symptom som till vissa delar liknade de vid Bardet-Biedl syndromet, men som också skilde sig på ett antal punkter. De gemensamma symptomen för patienter med Alströms syndrom var enligt Alström själv följande:

- ☒ tidig näthinnesjukdom/blindhet
- ☒ hörselnedsättning
- ☒ övervikt
- ☒ typ II diabetes

- ⌘ låg könskörtelfunktion, små genitalier hos pojkar
- ⌘ normal intelligens
- ⌘ ingen finger- eller tåövertalighet
- ⌘ recessiv nedärvning

Recessiv nedärvning innebär att båda föräldrarna, som är friska, bär på ett sjukt anlag vardera för Alströms syndrom. Eftersom båda föräldrarna också har ett friskt anlag är risken att få ett sjukt barn 25 % vid varje graviditet, frisk anlagsbärare 50 % och frisk ickeanlagsbärare 25 %.

-45 år efter C-H Alströms beskrivning av syndromet har sjukdomen visat sig vara mycket mer komplex än vi någonsin anat, sa Jan D Marshall.

Tidiga tecken vid Alströms syndrom är att föräldrarna oftast upptäcker att det är något fel på barnets syn, med ögonkontakten, samt att barnet verkar vara ljuskänsligt. Det gråter ofta när det blir ljust i sovrummet när man drar upp gardinen på morgonen.

Därefter

- ⌘ förvärras synproblemen och barnen blir ofta **blinda** någon gång under uppväxten
 - ⌘ får barnet **många infektioner**, i övre luftvägarna och i urinvägarna
 - ⌘ blir barnet **överviktigt**, följer sin egen viktkurva, men har sämre längdtillväxt
- (BVC kan nu börja misstänka att det är fråga om någonting annat än enbart synproblem)
- ⌘ får en del av barnen, redan under spädbarnstiden, **lätt hjärtförstoring**, ibland i kombination med inflammation i hjärtmuskeln. Problemen går tillbaka, men kommer ofta tillbaka senare i vuxen ålder (se mer om hjärtproblem i särskilt kapitel)
 - ⌘ **lungproblem**, astmaliknande
- Det är viktigt att man efter en infektion i lungorna är noggrann med att kontrollera att det inte finns kvarstående problem.
- ⌘ **underfunktion av sköldkörteln**
 - ⌘ **alopecia**, vilket betyder att barnet kan tappa hår fläckvis
 - ⌘ **förhöjt blodtryck**

-Något som gör Alströms syndrom extra komplicerat är att det förekommer en mängd symptom som inte alls alla med syndromet har. Följande förekommer således relativt ofta vid Alströms syndrom:

Leverfunktionen försämras hos många under uppväxten

Hörselnedsättningen, som ofta upptäcks i femårsåldern, är till en början måttlig (se mer om detta i särskilt kapitel)

Könsutvecklingen är ofta avvikande med

- ☒ hypogonadism, d v s låg funktion i könskörtlarna (pojkar)
- ☒ gynecomastia, d v s förstorade bröstkörtlar (pojkar)
- ☒ gynekologiska problem (flickor äldre än 12 år)
- ☒ menstruationsproblem (flickor)
- ☒ onormala äggstockar (flickor)
- ☒ onormal bröstutveckling (flickor)
- ☒ tidig pubertet (flickor)
- ☒ hirsutism, d v s sjukligt stark hårväxt

-Detta som har med könsutvecklingen hos barnen att göra, är i allmänhet lite känt.

Mörka fläckar i huden, särskilt i nacken och under armarna, är tecken på en begynnande sockersjuka, diabetes typ II.

-Det är inte mycket man kan göra åt fläckarna, men de är heller inte farliga. En del lägger på en hudsalva för att dölja dem.

Skolios får många av barnen, men den upptäcks sällan i ett tidigt skede, eftersom så mycket annat ger problem, främst försämringen av syn och hörsel, sa Jan D. Marshal.

Plattfothet och korta fingrar är vanligt förekommande vid Alströms syndrom. Kan bidra till att ställa diagnosen.

Tandförändringar förekommer i form av

- ☒ oregelbundna tandrader
- ☒ onormal emalj
- ☒ ovanligt stort mellanrum mellan tänderna

Diabetes, typ II. När barnen är cirka 15-16 år har 60 % av dem diabetes. Tio år senare har mer än 80 % diabetes

Mag- tarmproblem förekommer troligen i större utsträckning än man tidigare trott (35 %) med bl a sura uppstötningar (22 %)

Jan D.Marshall berättade också om ett syskonpar, Jason och Jamie, som båda har Alströms syndrom.

-Trots att de har samma genmutation, så är det stora variationer när det gäller sjukdomens uttryck. Det tyder på att det kan finnas andra gener med andra mutationer, än de som är kända, som bidrar till sjuk-

domen. Jamie har gått college, har inte diabetes och hennes hörselnedsättning kom senare än hos Jason, som har diabetes, utvecklingsförsening och underfunktion i sköldkörteln.

Jan D. Marshall berättade också om en ny studie, med ännu inte publicerade resultat, med 300 patienter. Den visar bl a att det är vanligare med mag-tarmproblem, lungproblem och problem i urinvägarna än man tidigare trott.

-**Neurologiska och utvecklingsmässiga problem** förekommer också, bl a i form av utvecklingsstörning, -försening, frånvaroattacker som kan vara orsakade av en mild form av epilepsi, samt neuropatier (kan ge **muskelsvaghet** och **balansproblem**) kan förekomma i större uträkning än vi känt till tidigare

Jennifer har Alströms syndrom

Jennifer, 9 år har Alströms syndrom. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Christina och pappa Bengt-Olof.

Christinas graviditet med Jennifer var normal. Jennifer vägde 3,4 kg vid födseln och var 50 cm lång.

-Jennifer förlöstes med akut snitt när jag gått över tiden och hon inte mådde bra. Efter förlossningen mådde hon bra, hon åt och gick upp normalt och vi fick åka hem efter några dagar, säger Christina.

En månad senare började Jennifer plötsligt att snabbandas och föräldrarna åkte in med henne till barnsjukhuset.

-Man tog en del prover, men de visade inget onormalt och vi fick åka hem. Men problemen var inte över. Jennifer fortsatte snabbandas och började dessutom skrika omotiverat när hon ammades. Hon satte maten i halsen och kräktes, hon sov dåligt och mådde verkligen inte bra, säger Bengt-Olof.

Den kliniska bilden, ett svenskt exempel

Claes Möller informerade om hur ett möjligt kliniskt scenario kan se ut:

☒ **Anna** föds någonstans i Sverige, födelsevikt 4200 g

☒ **Anna, 6 månader:**

-lätt hjärtförstoring

- haft svår lunginflammation
- vikt 7 kg
- skriker när sovrumsgardinen dras upp på morgonen
- BVC: "allt normalt"
- ☒ **Anna 1 år**
- lätt övervikt
- går, men snubblar
- svårt hitta leksaker
- ögonen "hoppas"
- remiss till ögonläkare
- ☒ **Anna, 1,5 år hos ögonläkaren**
- grav synnedsättning
- retinitis pigmentosa (se särskilt kapitel)
- sorg, förvirring, kris; blir Anna blind?
- ☒ **Anna 4 år**
- ofta sjuk, övre luftvägsinfektioner, urinvägsinfektioner
- ofta på syncentralen
- försenad utveckling?
- hör Anna dåligt?
- ☒ **Anna 5 år hos hörselvården**
- hörselnedsättning-måttlig, hörapparat
- kommer Anna att bli döv också?
- ny kris, vad är fel?
- ☒ **Anna 7 år**
- synskärpa 0,1-0,2
- vanlig skola
- assistent hjälper Anna med allt
- trött, överviktig, sjuklig
- ☒ **Anna 13 år**
- blir plötsligt helt blind
- hörselnedsättningen ökar
- socker, äggvita i urinen
- förhöjda blodfetter
- dövblind
- påbörjat punktskrift
- diabetes
- njur- och leversjukdom?
- ingen diagnos, hänger allt ihop?

Jennifer får problem med hjärtat

På BVC ansåg man att allt var normalt med Jennifer, så där fick familjen ingen hjälp.

-När hon en dag vid ungefär 2 månaders satte i halsen och mådde dåligt åkte vi in akut till barnsjukhuset. Där visade det sig att Jennifer hade blåsljud från vänstra hjärtkammaren och vätskeansamlingar i kroppen. Hon medicinerades med hjärtstimulerande och vätskedrivande mediciner och det hjälpte. Hon slutade sätta i halsen och mådde snart bättre, säger Christina.

Efter 2,5 vecka på sjukhuset fick Jennifer komma hem. Hon gick upp bra i vikt och växte som hon skulle.

-Det blev en ganska lång period då allt verkade normalt. Vi märkte ingenting konstigt med ögonen och blickkontakten. Redan vid tio månaders ålder började hon gå. Den första öroninflammationen kom tidigt, ungefär vid ett års ålder. I normala fall behandlas idag inte sådana inflammationer, men Jennifer fick penicillin, och inflammationen gick över. Några lunginflammationer har hon aldrig haft, säger Bengt-Olof.

Hjärtproblematik vid Alströms syndrom

MD Cathy Carey, South Devon Health Care NHS Trust, England, informerade om kardiomyopati (sjukdom i hjärtmuskulaturen) vid Alströms syndrom.

-1994 mötte jag en ung man, 16 år gammal, med Alströms syndrom. Han var blind och hade symptom på hjärtvikt. Diagnosen var förstorad och sjuklig hjärtmuskel (dilated cardiomyopathy). Hans yngre syster, som också var blind, men också med hörselnedsättning, hade en akut kardiomyopati i tidig barndom, med problem som därefter tonat bort. Det visar hur olika hjärtproblemen kan se ut vid Alströms syndrom.

Kardiomyopati är en hjärtmuskelsjukdom där muskeln blir tunn, ansträngd och förlorar elasticitet.

-Resultatet blir att hjärtat inte kan pumpa tillräckligt med blod för att möta kroppens behov och patienten får hjärtsvikt, sa Cathy Carey.

Symptomen vid hjärtsvikt är

☒ andningssvårigheter

- ⌘ uppsvullnad
- ⌘ trötthet
- ⌘ omöjligt att träna

En förstorad och sjuklig hjärtmuskel kan ha många orsaker; infektioner, ämnesomsättningsrubbningar, problem i immunförsvaret, samt infiltrations-/upplagringssjukdomar.

-Men viktigaste och vanligaste orsaken är genetisk och då oftast progredierande. 1994 undrade man om det var frågan om två olika typer av kardiomyopati, en tidigt debuterande, ovanlig med problem som tonar bort samt en som debuterar i ungdomen och är progressiv. 1997 fick man svar på frågan då diagnosen Alströms syndrom ställdes på syskonen.

Kardiomyopati är vanligt förekommande vid Alströms syndrom:

- ⌘ 5/8 enligt Michaud (1996)
- ⌘ 19/22 enligt Russel-Eggitt (1998)

-Från egna undersökningar med 300 patienter har vi funnit 140 med kardiomyopati vid Alströms syndrom. Det visar att kardiomyopati vid Alströms syndrom är vanligt förekommande. Sjukdomen uppvisar stora skillnader gentemot andra genetiska kardiomyopatier. Vanligtvis debut i tidig barndom, men återhämtning/tillfrisknande efter en tid. Därefter kan sjukdomen åter blossa upp (relapse). En annan grupp får kardiomyopatin under barndomen/tonåren (late onset). Hos både de med ”relapse” och ”late onset” är sjukdomen progredierande (stadig försämring), sa Cathy Carey.

Behandlingen är endast livsuppehållande, inte botande. Vätskedrivande mediciner, ACE- inaktiverare, betablockerare och digitalis kan användas.

-Pacemaker kan fungera bra för en del och hjärttransplantation kan bli nödvändigt för en mindre del. Problemet vid medicinering vid Alströms syndrom är att en medicin som fungerar bra för hjärtat kan ge biverkningar på sockersjukan och njurarna. Fysisk träning och diet är bra för alla.

Sammanfattningsvis gäller följande:

- ⌘ dilaterad kardiomyopati är vanligt förekommande vid Alströms syndrom
- ⌘ Sjukdomen uppför sig annorlunda jämför med andra dilaterade kardiomyopatier
- ⌘ Läkare som ansvarar för Alströmpatienter måste känna till detta

☒ Ultraljud- och EKG-undersökningar rekommenderas för alla patienter med Alströms syndrom

Jennifer har synproblem

Vid drygt två års ålder började Jennifer sitta väldigt nära och kisade med ögonen när hon tittade på TV. På daghemmet upptäckte man också att hon inte såg riktigt bra.

-Det var när hon lekte med lego som personalen berättade att hon verkade ha synproblem. Det var först därefter som vi själva såg att hon satt. Det visade sig inte vara något tillfälligt problem, det försämrades undan för undan och en tid senare fick vi remiss till en ögonläkare för synundersökning. Då var nog Jennifer ungefär fem år. Ögonundersökningen som gjordes när Jennifer var sövd, visade på oförklarliga förändringar i näthinnan, men behandlades inte, säger Christina.

Nästa märkliga och förbryllande symptom Jennifer fick var efter en penicillinbehandling för en öroninflammation en tid efteråt.

-Jennifer reagerade med reumatismliknande symptom på penicillinet, fick ont i hela kroppen, till och med när hon satt stilla och tittade på TV. Vi fick bära henne till akuten. Man trodde att reaktionen möjligen kunde bero på en för stor dos penicillin. Vi bad dem kontrollera ämnesomsättningen, när de ändå tog blodprov, och då visade det sig att Jennifer hade en sköldkörtelunderfunktion, säger Bengt-Olof.

Praktisk synfunktion

Överläkare Kristina Eriksson, Lundby sjukhus, Göteborg, informerade om praktisk synfunktion.

-När föräldrar kommer till oss för att de tycker att barnet ”ser dåligt”, stämmer det oftast. De har kanske märkt att blickkontakten är dålig eller att barnet har ett ”titta nära” beteende. Avvikande huvudhållning och att ögonen rör sig konstigt förekommer också. Inte sällan visar barnet ointresse för det visuella och smakar, känner på föremål, trots att de ser.

Vanliga orsaker till synskada hos barn är

- ☒ prenatal (före födseln) skada eller missbildning (65 %)
- ☒ perinatal (efter födseln) skada (21 %)
- ☒ infantil/juvenil (spädbarnstiden/barndomen) skada (5 %)

☒ okända orsaker (9 %)

Medfödda synskador, som påverkar synen på olika sätt är anläggningsrubbningsrubbningar i öga och synbanor, störningar under graviditeten (PVL), trauma och blödningar under förlossningen, infektioner under graviditeten.

För att läsa en text krävs:

- ☒ detaljseende
- ☒ rätt glaskorrektion (glasögon)
- ☒ bra ögonmotorik
- ☒ normalt synfält
- ☒ förmåga att separera detaljer ur mängden
- ☒ ordförståelse
- ☒ inre fantasi

För att **detaljseendet** ska fungera krävs det att ljuset obrutet når näthinnan. För att bilden ska bli skarp krävs det dessutom att ljuset träffar gula fläcken, ett område på näthinnan.

Därefter informerade Kristina Eriksson om synskärpetest, refraktometerundersökning, normaleende i förhållande till närsynthet, långsynthet och astigmatism.

-För att klassas som synskada krävs det sämre syn än 0.3 med glasögon. (1,0 är normalsyn), eller att man har allvarlig påverkan på sin orienteringssyn pga synfältsskada.

Synfältsbegränsningar påverkar inte detaljseendet men väl förmågan att orientera sig i omgivningen.

-Det krävs exempelvis bra synfält om man vill röra sig snabbt. Synfältsdefekter beror på nedsatt funktion i näthinnan eller synbanorna.

För att kunna se bra måste man också kunna röra ögonen, ha en bra **ögonmotorik**.

-Varje öga styrs av sex muskler innerverade av tre olika nerver från hjärnstammen. Dessa samarbetar normalt bra så ögonrörelserna blir synkrona. Varje muskelpar måste antingen släppa eller dra beroende på vart ögat ska riktas. Är detta inte koordinerat kan man få svårt att läsa, man kan få dubbelseende, sa Kristina Eriksson.

Varje del av näthinnan har sin bestämda projektion i synbarken. Innan impulserna når hjärnbarken tas de emot i en första anhalt kallad primära synbarken, där de sorteras, identifieras och vidarebefordras.

-I synbarken (V2) tas stimulans emot för olika färger samt konturers och figurers läge i rummet. I synbarken (V3) uppfattas form och mönster. Intressant här är att föremålet, om det är ett känt föremål, uppfattar det som lika stort oavsett hur långt bort det är beläget.

I synbarken (V4) sker färgvarseblivning och anpassning av färgåtergivningen beroende på olika ljusförhållanden.

-Olika delar av hjärnan tolkar således bilder, exempelvis känner igen ansikten eller föremål, hittar vägen, planerar rörelser och ser detaljer i mängden.

Vad är då speciellt för döva?

-De har kommunikationssvårigheter, en förbryllande sjukdomshistoria med flera ”felspar”, stor ångslan att även få en synnedsättning och därmed också ovanligt känsliga för små refraktionsförändringar (som lätt kan åtgärdas med glasögon). Jag tycker ändå att man ska ögonundersöka alla hörselskadade barn. Tidig diagnos ger möjligheter att välja ”rätt” väg i livet och få tidig habilitering, sa Kristina Eriksson.

Om ett litet barn har nedsatt synskärpa kan det bland annat bero på

- ☒ grå starr
- ☒ degenerativa förändringar i ögats näthinna
- ☒ skada på synnerven, exempelvis synnervsförtvining och annan synbanepåverkan

Elektrofysiologiska utredningar av näthinnesjukdomar

Professor Sten Andréasson, Universitetssjukhuset, Lund, som forskat mycket på näthinnesjukdomar och är världsledande på området, informerade om elektrofysiologiska utredningar vid sådana sjukdomar.

Barn med oklar synnedsättning kan ge ögonläkaren problem.

-Det krävs att vi gör en hel del test, varav en del kräver barnets medverkan. Det är mycket svårt att få reda på ett barns synfunktion om det inte kan/vill medverka vid testerna. Ibland är det också möjligt att ha ett synhandikapp och inte inse att man har det. Att barn är klumpiga tycker man är naturligt och oftast tror man inte att det har med synfunktionen att göra. Upptäckten görs då ofta sent.

Vissa sjukdomar kan ha som första symptom att synfältet är begränsat.

-Då är det viktigt att vara så objektiv som möjligt och göra olika undersökningar, kanske också gentest, och vara öppen för möjligheten att det kan finnas andra symptom, sa Sten Andréasson.

Alströms syndrom innebär oftast tilltagande synproblem och därmed betydande synhandikapp redan i tonåren. Troligtvis är det ögats tappar, de sinnesceller i näthinnan som är avsedda för färg- och detaljseendet, som drabbas i första hand.

-Det finns en mängd olika celler, stavar och tappar, som reflekterar ljuset i näthinnan. I näthinnan händer väldigt mycket, bl a finns det där ett tusental olika proteiner, med olika funktioner, där det kan bli problem. Trots att genen för syndromet är beskriven, vet vi inte mycket om vad det är som krånglar.

Förutom Alströms syndrom så finns flera hundra orsaker till näthinnesjukdom.

-Det rör sig då om mutationer i skilda gener hos familjer med olika former av ärftliga näthinnesjukdomar. Ögonbottenbildningen varierar också kraftigt vid olika former av näthinnesjukdomar. Mindre barn har ofta små eller ringa förändringar i ögonbotten, även om synfunktionen är kraftigt påverkad. Ögonläkare kan därför ha svårt att upptäcka ögonsjukdomen hos små barn.

ALMS1-genen vet man påverkar i första hand tapparna vid Alströms syndrom. Ibland är påverkan stor, ibland mindre.

-Färgseendet och ljuskänsligheten påverkas och märkligt nog drabbas alla tapparna i näthinnan. På sikt drabbas även stavarna och vi vet inte varför det sker, sa Sten Andréasson.

Vid undersökningar av näthinnan används sk fullfälts-ERG som mäter elektriska potentialer eller spänningsvariationer från näthinnan.

-Vi använder också MfERG som mäter aktiviteten i gula fläcken och MfVEP för synnerven. Rent praktiskt går det till så att man placerar en lins på ögat och sedan får barnet titta in i en apparat där det blixtrar. Undersökningen, som ger oss möjlighet att första var felet sitter, kan göras när barnet sover.

Sammanfattningsvis menade Sten Andréasson att

- ☒ vid grav synskada, på grund av näthinnesjukdom, kan man klarlägga diagnosen och prognosen
- ☒ tilltagande synproblem ofta ger betydande handikapp i tonåren
- ☒ prognosen varierar mycket

- ⌘ sjukdomen Alströms syndrom drabbar inledningsvis ögats tappar, därefter hela näthinnan ("filmen" i ögat)
- ⌘ någon verksam behandling finns inte

Jennifer har också hörselproblem

Vid cirka fem års ålder upptäckte man att Jennifer också tycktes höra dåligt.

-Vi hade väl märkt tidigare att hon hörde dåligt, men förknippade det med förkylningar och infektioner. Nu trodde man i öronsjukvården att hörselproblemen kunde bero på vätska bakom trumhinnorna. Man sövde henne för undersökning. Men det visade sig att det inte fanns särskilt mycket vätska där. Trots det satte man in rör för att dränera, säger Christina.

Hörsel/balans

Professor Claes Möller informerade om hörselnedsättning och balansproblem vid Alströms syndrom.

Som utgångspunkt för informationen ligger beskrivningen av Anna i kapitlet **Den kliniska bilden, ett svenskt exempel**

Claes Möller beskrev örats anatomi och funktion med trumhinnan stigbygeln, städet, hammaren och snäckan med sina olika typer av celler, bl a inre och yttre hårceller.

-De yttre hårcellerna rör sig upp och ned och vidarebefordrar på så sätt signaler till de inre hårcellerna. Dessa inre hårceller får dessutom signaler från hörselbarken i hjärnan, en slags anpassning till svenska språket hos svenska barn och vuxna.

När det gäller hörselnedsättningar vet man idag rätt mycket om detta när det sitter i hörselorganet, men betydligt mindre när man kommer högre upp i hjärnan.

-Det finns en rad olika hörselundersökningar och barnaudiologiska tester vi kan göra. Exempelvis kan vi mäta om de yttre hårcellerna fungerar som de ska genom att skicka in signaler via hörselgången, s k otoakustiska emissioner. Det är också möjligt att göra en hjärnstamsaudiometri och mäta funktionen i de inre hårcellerna, hörselnerven och hjärnstammen, sa Claes Möller.

Det är viktigt att regelbundet kontrollera hörseln, eftersom hörapparatens ställs in efter resultaten av dessa kontroller.

Hur problemen med hörseln utvecklas varierar från fall till fall. I allmänhet är det inte fråga om att personer med Alströms syndrom blir helt döva, även om det förekommer. Däremot är det vanligt att hörselnedsättningen förvärras. En vuxen kvinna med syndromet, som deltog i konferensen, kan exempelvis höra den egna rösten och kan också höra när andra pratar, men klarar inte att höra vad andra säger.

-Hörapparat på båda öronen innebär stor skillnad för de flesta med syndromet.

För en bra balans behövs bra funktioner i tre system; 1/ signaler från fötter, muskler och skelett och vidarebefordrar dem till balanscentrum i hjärnan. 2/ balansorganet i örat 3/ synen.

-Det finns mycket som är intressant med balansen, exempelvis att det fungerar oavsett hur man rör huvudet. Det är också möjligt att ha en bra balans även om ett system inte fungerar alls, exempelvis synen.

Balansen vid Alströms syndrom karaktäriseras av:

- ☒ normal eller något försenad gångdebut
- ☒ hörselgångfunktionen normal i yngre år
- ☒ progressiv försämring av hörselgångfunktionen
- ☒ som vuxen betydande underfunktion
- ☒ ökad risk för fallolyckor och fraktioner

Hörselnedsättningen vid Alströms syndrom är antingen medfödd eller förvärvad mycket tidigt, riktigt hur det är vet man ännu inte. Inte heller vet man om det snäckan (cochlea) eller/och hörselnerven som drabbas först.

-Hörselförsämringen är progredierande och kräver hörapparat eller cochleaimplantat. Visuellt och taktilt teckenspråk bör man inte vänta med, även om barnet hör förhållandevis bra.

Cochleaimplantat vid Alströms syndrom (elektrod i innerörat) kan vara aktuellt när hörselnedsättningen ökat till vuxendövhet.

-Implantatet kräver ingen stor operation, det är en livslång metod och en högteknologisk produkt som man inte bör vänta för länge med att sätta in, sa Claes Möller.

Jennifer får en diagnos

Trots att det nu fanns flera symptom från olika organ dröjde det till Jennifer var 8 år och hade gått sitt första år i skolan, som hon fick en diagnos.

-Visst förträngde vi möjligheten att allt kunde hänga ihop. Men å andra sidan var Jennifers problem inte utmärkande. Hon lyckades dölja mycket för både oss kamraterna, som vi tror inte alls märkte något ovanligt. Första året i skolan gick också bra och Jennifer hade inga problem med att lära sig läsa och skriva, säger Bengt-Olof.

Det var en barnkardiolog, med erfarenhet av Alströms syndrom, som kunde ställa rätt diagnos på Jennifers problem.

-Det var så sent som november 2003. Det har således gått mindre än ett år sedan vi fick diagnosen och en prognos. Det var oerhört tufft att inse att Jennifers svårigheter och problem skulle öka, säger Christina.

Alströms syndrom ur ett krisperspektiv

Psykiater/överläkare Stefan Ensgård, Psykiatrimottagningen för döva, Älvsjö, ingår i Nationella expertteamet för diagnostisering av dövblinda. Han informerade om Alströms syndrom ur ett krisperspektiv.

-Min föreläsning består av två delar. Dels tänker jag berätta lite om vad en kris är och betyder, dels om mina erfarenheter i expertteamet med inriktningen vad man bör tänka på om någon drabbas av en svår sjukdom.

Kris kommer från det grekiska ordet *krisis*, som betyder avgörande vändning, plötslig förändring, ödesdiger rubbning, möjlighet.

-Kris är också ett psykologiskt reaktionsmönster som beror på akuta inre och yttre svårigheter och problem. Krishantering förr bestod av informella hjälpstrukturer, d v s grannar, släktingar och vänner. Idag är hjälpstrukturen mer formella och är ofta en allmänläkare, en distriktssköterska eller socialbyrå.

En **psykisk kris** har

☒ utlösande faktorer som kan vara yttre påfrestningar, utvecklingskriser, livskriser mm

☒ en inre, privat betydelse som beror på individens bakgrunds- och utvecklingshistoria, vilken livsperiod man befinner sig i och sociala förutsättningar

-Psykisk hälsa beror till stora delar på om man har en optimistisk eller pessimistisk syn på livets möjligheter, på förmågan att styra sitt liv och på social talang. Om den psykiska hälsan saknas blir det lätt kaos där ingenting fungerar, isolering och konflikter, sa Stefan Enggård.

Familjeperspektivet på den krisreaktion som ofta följer när man får ett barn med ett funktionshinder innehåller olika faser med:

- ☒ skuld
- ☒ förnekande
- ☒ bearbetning, en anpassning till det som hänt
- ☒ accepterande, men nog aldrig fullt ut
- ☒ nyorientering, att våga se längre, arbeta med familjereaktioner, att hitta harmoni trots svårigheter, mm

Individperspektivet gynnas av

- ☒ tidig diagnos och därmed följande rättigheter
- ☒ utbildning, för att förstå sjukdomen
- ☒ samordnare, landsting och kommun, saknas ofta
- ☒ stödinsatser via LSS
- ☒ hjälpmedel
- ☒ hälsobefrämjande kost

Barn- och ungdomsårens kritiska utvecklingsperioder:

1/ Spädbarnsperioden (till slutet av första levnadsåret)

Barnet står själv, är främlings- och separationsrädd, kontaktleende, tillit varvas med misstro

2/ Småbarnsperioden (andra till tredje levnadsåret)

Språkutvecklingen tar fart, barnet går, självständighet, trots, kontrollbehov

3/ Slutet av småbarnsperioden och förskoleperioden (tredje till sjätte levnadsåret)

Födelse-/dödproblem, könsskillnader upplevs, lekar med andra barn, syskonrivalitet

4/ Den tidiga skolåldern (sju- till tolvårsåldern)

Gäng- och kamratkontakter, skolan börjar,. Släpper direkta föräldrabe-roendet, socialisering (lydnad, kritiskt tänkande, solidaritet), företag-samhet/undergivenhet

5/ Tonårstiden (tretton-nitton år)

Förpuberttet, puberttet, sexualmognad, sexualerfarenhet, ökade skolkrav, identitet, frigörelseprocesser

-Tuffa normer idag, vem är jag, isolation, utstötning, fysiskt mindervärde, hypokondri är exempel på psykiska problemtyper, sa Stefan Ensgård.

Jennifer börjar lära sig teckenspråk och punktskrift

Så snart man fått en diagnos på Jennifers olika problem började hon och föräldrarna lära sig teckenspråk lite smått och Jennifer också punktskrift.

-Det är verkligen inte lätt att motivera de här barnen att förutom allt annat också börja lära sig teckenspråk och punktskrift, säger Bengt-Olof.

När diagnosen Alströms syndrom ställdes hade Jennifer gått nästan ett och ett halvt år i normalklass och det klarade hon mycket bra.

-Men nu säger hon att hon vill prova att byta till en hörselklass. På något vis tror nog Jennifer att många problem skulle lösas genom ett sådant byte, säger Christina.

Kamrater och kamratrelationer har på senare tid blivit lite mer problemfyllt för Jennifer.

-Hon vill ju gärna bestämma lekar och aktiviteter utifrån vad hon klarar av och det passar ju inte alltid vad kamraterna vill göra, säger Bengt-Olof.

Framsteg inom den genetiska forskningen

Dr Jan D. Marshall fortsatte med att berätta om hur laboratoriet kom att intressera sig för Alströms syndrom och om forskningsframsteg inom genetiken.

-En folkgrupp (Acadian) utvandrade från Nova Scotia i Kanada till bl a Europa i mitten av 1700-talet och delar av folkgruppen återvände till Nova Scotia några decennier senare. De hade då hunnit sprida genen i Europa och Nordamerika.

Hemma i Nova Scotia fortsatte de leva som de gjort under lång tid, de gifte sig med grannen och någon annan på samma gata.

-När jag började intressera mig för sjukdomen bestämde jag mig för att göra ett släkträd på ett antal personer med syndromet för att ta reda på om de var släkt. Den kartläggningen tog mig tre år att göra. 13 generationer visade sig ha gemensamma föräldrar som kom till Kanada 1605.

När denna kartläggning gjordes visste man inte ens på vilken kromosom kandidatgenen för Alströms syndrom fanns.

-Vi fann till och med en kinesisk familj som blev väldigt upprörda över att få veta att de var acadiens. Vi letade under många år efter familjer med syndromet, eftersom vi behövde många familjer för våra studier, och som kunde lämna blod.

Särskilt intresserade var man av stora familjer där fler än ett barn hade Alströms syndrom och där det också fanns friska syskon.

-Genom att jämföra generna mellan friska och sjuka syskon kunde vi leta oss fram till var skillnaderna i DNA fanns. Vi letade i mindre och mindre område där genen som ger syndromet måste finnas.

Det stora genomprojektet (HUGO), där människans hela arvs massa kartlades, kom mycket lämpligt för Jan D. Marshall och hennes team.

-Vi kunde jämföra generna hos barn med Alströms syndrom med generna så som de beskrivs i projektet när de är normala.

Slutligen fann man en kandidatgen som var muterad, som alla med Alströms syndrom har, den så kallade ALMS1-genen i kromosom 2.

-Mutationen i genen leder till ett felaktigt icke fungerande protein. Eftersom genen är mycket stor finns det många ställen som kan vara muterade, förändrade. Idag har vi hittat 25 ställen som kan vara muterade, men de allra flesta finns på tre ställen i genen.

Det är ännu inte klart för teamet vilket protein gensekvensen kodar för och vad proteinet används till, men man arbetar på att klarlägga detta.

-Det vi vet är att genen finns nästan överallt i kroppen och är aktiv på många ställen. Med hjälp av en särskild teknik, fluorescent antibody studies, kan man ta se vilka organ som innehåller genen och vilka som inte gör det.

I teamet arbetar man också på att försöka ta reda på om de olika mutationerna i genen ger upphov till bestämda symptom (genotyp-fenotypkorrelation). Här är de utvecklade och avancerade musmodellerna till stor hjälp.

-Det är så oerhört mycket lättare att studera möss än människor. Idag är det möjligt, med hjälp av framstegen inom stamcellsforskningen, att

ge möss Alströms syndrom. Det sker genom att injicera förändrade ALMS1-gener i ett tidigt skede i det befruktade ägget.

Framstegen inom den genetiska forskningen innebär möjligheter att i framtiden få genetisk rådgivning och testning. Genterapi, där sjuka gener ersätts med friska, är än så länge inte en framkomlig väg, men kan bli det.

Livsperspektivet; att ha Alströms syndrom som barn

Specialpedagog Berit Rönnåsen, Specialpedagogiska institutet, Örebro, informerade om hur det kan vara att ha Alströms syndrom som barn.

-Barndom är barndom och inte enbart en förberedelse för vuxenlivet. Det kan vara viktigt att tänka på när man träffar ett barn med Alströms syndrom som tvingas ha en så stor grupp vuxna kring sig. Det kan faktiskt vara lika illa att alltid stå i rampljuset som att vara osynlig.

Livsrummet, d v s den aktionsradie en människa har, utvecklas successivt under barndomen, från

- ☒ det första inre rummet, i mammans mage till
 - ☒ en halv armlängds avstånd, amningsavstånd, som är lagom för det lilla **spädbarnets** syn och det tidiga samspelet mellan mor och barn
 - ☒ vidare till en armlängds avstånd, fortfarande vänt mot modern, tryggheten
 - ☒ barnet vänds ut mot världen, från den trygga famnen, modern ser att barnet ser någonting, de har ögonkontakt och samspelar även med ljud (ungefär 3-4 levnads månaden)
 - ☒ kontakten behålls trots ökat avstånd (i slutet av första levnadsåret)
- Därefter sker en språngartad utveckling längre och längre ut i världen. En vuxen persons livsrumstorlek avgörs av vår förmåga att hitta hem igen.

Barn med Alströms syndrom har svårt med ögonkontakten och är ljuskänsliga. Barnen måste få hjälp att utforska världen genom att föras nära det som finns att upptäcka, eftersom deras syn inte räcker till för att väcka intresse.

Tvååringen börjar utforska och erövra världen, men förflyttar sig inte längre än att det är möjligt att ta sig tillbaka till mamma och pappa.

-Detta är en "jag kan själv" och "nej, jag vill inte" period, där barnet behöver känna gränser för att känna trygghet. Barnet börjar inse att

vuxna kommer tillbaka, från att ha trott att föräldrarna är borta för alltid när de försvunnit ur synhåll, sa Berit Rönnåsen.

Barn med Alströms syndrom har många infektioner, som för andra barn oftast är harmlösa, men för barnen med syndromet kan vara allvarliga. Detta medför i många fall en brist på kontinuitet i barnets vardag. Barnet går, men är mer stillsamt än andra barn i samma ålder. Risken finns att barnet redan som liten får en känsla av att andra barn bara försvinner.

Fyraåringen skiljer ej på verkligt och överkligt, allt är upplevelser. Inte sällan är barnets vilja stark. Barnet har behov av acceptans och ”godkännande”, men också behov av att ”sättas på plats”.

Barn med Alströms syndrom hänger inte riktigt med jämnåriga barn och behöver stöd och hjälp för att klara det bättre, trots sin långsamare motorik.

Femåringen har många frågor, varför, hur, vad, var? Barnet vill vara både stort och litet. Gränsen mellan fantasi och verklighet är flytande. Tankar om liv och död blir vanligare.

Barn med Alströms syndrom måste anpassa sig till hörapparat och andra hjälpmedel om de är hörselskadade. De använder stödhjul längre än jämnåriga barn och en del skaffar därefter tandemcykel

Sjuåringen befinner sig i en händelserik utvecklingsfas med bl a skolstart. Barnet har börjat förstå symboler, vilket är en förutsättning för att kunna lära sig läsa, skriva och räkna. Finmotoriken är nu så utvecklad att barnet klarar detta. Barnet strävar efter självständighet och vill bestämma alltmer.

Barn med Alströms syndrom kan ofta skriva sitt namn i svartskrift och läsa stor text. Introduktion av punktskrift är nödvändig. Barnet behöver bra ljus- och ljudförhållanden i klassrummet. Kamrater är nu intressantare än tidigare. Synnedsättningen innebär att många tar i barnet även om det inte vill det.

Nioåringen har mycket tankar, känslor, rädslor och nu börjar kamratskap/utanförskap få stor betydelse. Nioåringen är inte så noga med att skilja på sant och falskt och fabulerar gärna. Med hjälp av lek kan de övervinna rädslor. Viktigast i den här åldern är, i tur och ordning; familjen, klassen, kamratgruppen. Nioåringen ifrågasätter gärna vuxna.

Barn med Alströms syndrom är mer medvetna om omgivningen och sitt funktionshinder. De frågar mycket om sjukdomen. Syn- och hörselnedsättningen gör det svårt att förstå instruktioner. Kontakt med andra sker på barnets villkor.

Tolvåringen upplever en massa känslor som är förknippade med förpuberteten. Behovet av frigörelse växer. Samarbete och ledarskap blir allt viktigare.

Barn med Alströms syndrom upplever att kamratrelationerna är svåra att hantera. Beroendet av assistans ökar och självständigheten minskar. Kommunikationen försvåras av synnedsättning/blindhet. De barn som har en hörselnedsättning har börjat lära sig teckenspråk.

-Hur det blir för barnet i klassen beror mycket på pedagogernas attityder och förhållningssätt, bl a hur de möter de frågor som uppstår, sa Berit Rönnåsen.

Livsperspektivet; att ha Alströms syndrom som tonåring/vuxen

Socionom Lisbeth Asklund, Specialpedagogiska institutet, Örebro, informerade om hur det kan vara att ha Alströms syndrom som tonåring/vuxen.

-Hur är det är att vara ung tonåring och på väg in i vuxenlivet, och ha diagnosen Alströms syndrom, vet jag inte. Jag kan bara berätta om mina erfarenheter och tankar kring mitt arbete att stötta och följa några få personer på vägen och något om de anhörigas situation.

Att få ett barn med ett funktionshinder är en alldeles speciell händelse i en familjs liv.

-Det bemötande föräldrarna tidigt får är betydelsefullt för hur barnet utvecklas och vilka förutsättningar blir för framtiden. En diagnos gör att man redan tidigt kan se framåt och planera för de behov som barnet eventuellt kommer att ha, exempelvis när det gäller att använda teknik och annan kommunikationsform och när det gäller medicinering, skolplacering mm. En diagnos kan också vara frustrerande och skrämmande. Ofta tror man att man är ensam om att ha "drabbats", sa Lisbeth Asklund.

Att ha diagnosen Alströms syndrom innebär många kontakter med dels sjukvårdens olika specialister, dels med personal inom kommun, försäkringskassa, skola m fl. Det handlar om många kunskaper som skall samordnas för att få en fungerande situation.

-Koordinator för alla de insatser och tjänster som behövs är oftast föräldrarna, sa Lisbeth Asklund

-En tonåring med Alströms syndrom är som de flesta andra ungdomar. Det händer saker med kroppen, humöret och känslorna. Dessutom är det många andra problem de protesterar mot. De kan ju inte med automatik veta och förstå vad som händer. Kanske behöver de mer stöttning än andra jämnåriga och mer tid att bearbeta.

-Att ta till sig detta att man har ett funktionshinder och inte är som alla andra följer genom åren. Där finns en sorg att hantera. Vad får ungdomarna för hjälp att hantera sin sorg? Finns det något självklart i att de skall ha ett stöd? Det gäller i stor grad också föräldrar och andra anhöriga

I övre tonåren har de här ungdomarna samma önskemål som andra; att tjäna pengar, få egen lägenhet, sköta sig själv och roa sig

-De kan tyckas besvärliga när de ställer sina krav. Då är det viktigt att verkligen lyssna på vilka önskningar de har och vilket stöd och träning till ett eget ansvar de behöver för att nå dit. Jag tror det är viktigt att ungdomarna så mycket som möjligt är ute i verkliga livet och får egna erfarenheter och att omgivningen inser att de klarar mer än man tror

Oroliga föräldrar, som vill skydda sina tonåringar, kan bli ett hinder i utvecklingen.

-Visst är det så att ungdomarna kan råka illa ut och bli utnyttjade. Det är tufft att klara ett eget boende med ansvar för mathållning, medicinering, ekonomi och andra praktiska sysslor. Risken att de blir isolerade är också stor.

-Ungdomarna behöver diskutera frågor kring sexualitet och relationer, få vägledning. På grund av funktionshindret är det min erfarenhet att ungdomarna behöver mer tid och stöd för att ta till sig kunskaper om livet

Lisbeth Asklund menade också att det är viktigt att låta ungdomarna pröva sig fram och få lov att göra sina misstag.

-Det är svårt att inte överbeskydda men det borde vara möjligt att hjälpa ungdomarna till ett större egenansvar. Det kräver resurser i form av stöd och kunskap från oss alla som finns runt tonåringen och inte bara från föräldrarna, vilka verkligen behöver avlastas.

-Vilket stöd och vilken hjälp som behövs åligger oss professionella att ta reda på. Det finns olika former av individuella planer man kan ta hjälp av. Behoven tar man reda på tillsammans med den som berörs. Jag tror att personer med Alströms syndrom kan behöva ett livslångt

stöd t ex av en kontaktperson. Målsättningen skall vara att den unge vuxne med syndromet får så stor kontroll som möjligt över sitt liv, sa Lisbeth Asklund.

Livsperspektivet; att ha Alströms syndrom som vuxen

Katarina Johansson, som har Alströms syndrom, berättade om sin uppväxt och om sitt liv som vuxen.

-Jag är idag blind och nästan döv. Jag hör ljud och röster, men hör inte vad man säger. Därför har jag hjälp av tolkar som kan handalfabete och teckenspråk. Jag kan prata, men hör inte hur det låter. När jag var liten kunde jag se former och konturer fram till jag var 16 år, då blev jag helt blind. Hörseln var då rätt bra, men den har sedan blivit sämre och sämre.

Katarina Johansson fick tidigt veta vilken sjukdom hon hade och att hon skulle bli dövblind. När hon var 20 år gammal träffade hon en ögonläkare som ställde diagnosen Alströms syndrom.

-Idag har jag diabetes typ II och behöver därför insulin varje dag. Jag sticker mig själv när jag ska ha insulinet. Förutom diabetes har jag också höga blodfettvärden och högt blodtryck och för detta får jag mediciner. Jag har lite problem med njurarna och viss skolios (rygg-radskrökning), men det här märker jag inte så mycket av.

Katarina bor i egen lägenhet och hjälp av flera assistenter, där alla kan handalfabetet och en del teckenspråk.

-Jag är ofta trött och får hjälp med städning och matlagning. Jag arbetar på AMI och när vi har möte där så har jag hjälp av teckentolk. Jag har hjälp med ekonomin av en god man och ibland får jag träffa en psykolog. Jag har gott om vänner och en bra familj som stöder mig på olika sätt.

Katarina berättar också att hon gillar att läsa böcker, att hon är en riktig bokmal. Punktskrift lärde hon sig när hon gick på Tomtebodaskolan. Hon skriver dikter och noveller och spelar teater.

-Jag gillar att lyssna på musik, trots att jag hör så dåligt, och jag tycker om att gå ut och gå promenader. Jag är med i FSCB:s lokalförening och där träffar jag många andra som är dövblinda. Det händer att jag ibland mår sämre och blir ledsen för att jag har min sjukdom, men för

det mesta är jag glad för att jag har ett så bra liv som jag har, säger Katarina Johansson.

Diabetes och ämnesomsättning

Barnläkare Ulla Iversen, Ängelholms sjukhus, informerade om diabetes och ämnesomsättning.

-Kroppens celler är specialiserade att producera olika saker. För att anpassa produktionen till behoven krävs budbärare mellan olika delar av kroppen. En del av dessa budbärare är **hormoner** som ingår i hypofyssystemet och hjälper till att hålla bl a ämnesomsättningen i balans.

Hypofysen producerar hormoner och "chef" för hypofysen är hypotalamus.

-Men allt är en fråga om balans mellan olika ämnen och en av flera förutsättningar för denna balans är att det finns fungerande feedbacksystem.

Hypofysen är i sin tur "chef" för sköldkörteln som producerar sköldkörtelhormon, ett hormon som det ofta är brist på vid Alströms syndrom.

-Denna brist orsakas av antikroppar mot sköldkörteln. Brist på sköldkörtelhormonsakar trötthet, förstoppning, torrt hår, dålig längdtillväxt och viktökning, sa Ulla Iversen.

När diagnosen är ställd är behandlingen enkel; tyroxin (T4) i tablettform, precis så mycket som sköldkörteln borde producera och därför är behandlingen fri från biverkningar.

Diabetes, typ II, d v s åldersdiabetes som vanligtvis inte kräver insulintillförsel, är vanligt förekommande vid Alströms syndrom. Den debuterar vanligtvis i puberteten, men kan ha startat flera år tidigare såsom en ökad insulinresistans.

-Kroppen behöver socker, exempelvis behöver hjärnan socker för att fungera bra. När vi äter stiger sockret i blodet och sjunker sedan med hjälp av insulin. Insulinet "letar upp" sockret i blodet och för det sedan till hjärnan och musklerna. Det hjärnan inte behöver lagras upp i förråd i levern.

Diabetes typ II är en del av det s k metabola syndromet i vilket, förutom diabetes, också ingår högt blodtryck, förhöjda blodfetter, mörka

fläckar i huden, blåsor på äggstockarna och förhöjd urinsyraproduktion, vilket beror på att kroppen inte kan ta hand om maten på ett bra sätt.

-Resultatet blir insulinresistans, påverkade blodfetter, oregelbundna menstruationer, ökad behåring, övervikt

Om det är ont om näring under slutet av graviditeten lär sig kroppen att spara på energin. Det är något man har nytta av resten av live, men samtidigt ökar detta risken att utveckla metabolt syndrom. Det är viktigt att veta att diabetes typ II går att förebygga och behandla.

-Det är ofta så lite som behövs för att systemet ska rätta till sig, exempelvis har viktnedgång, fysisk aktivitet och minskad stress bra effekt. Räcker inte detta får man ta till tablettbehandling (Glucophage®). Räcker inte detta måste man överväga att behandla med insulin, sa Ulla Iversen.

Kostbehandling

Dietist Karina Jonson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om kostbehandling.

-Om man vill förebygga diabetes är det bl a viktigt att läsa varudeklarerationer och se vilka kombinationer av näringsämnen som kan passa.

De näringsämnen maten innehåller är protein, fett och kolhydrater.

Protein: som bl a behövs för uppbyggnaden av nya celler, för enzymproduktionen och för transport av ämnen.

-Proteinet kan vara animaliskt och komma från kött, fisk, ägg och mjölkprodukter, eller vara vegetabiliskt och komma från frukt, grönsaker, baljväxter mm. Cirka 15 % av det dagliga intaget av näringsämnen bör bestå av protein.

Fett: som bl a behövs som energireserv och isolering av inre organ. Högst 30 % av det dagliga intaget av näringsämnen bör bestå av fett.

-Vanliga fettkällor är ost, smör, charkuterier, choklad, oljor och margariner, fet fisk, avokado mm. Det finns mättat fett (som vi ofta bör dra ned på) och omättat fett (som vi ofta kan äta mer av). Bra omättat fett finns i flytande form (margariner, oljor) samt i fet fisk.

Kolhydrater: är vår främsta energikälla och är det näringsämne som påverkar blodsockret. Cirka 50 % av det dagliga intaget av näringsämnen bör bestå av kolhydrater.

-Våra vanligaste kolhydrater finns i pasta, bröd, ris, frukt, gryn och flingor. Kolhydraterna kommer ut i cellerna med hjälp av insulin.

Denna process fungerar då inte vid insulinresistens.. Det finns olika typer av kolhydrater; stärkelse, socker och kostfibrer, sa Karina Jonsson.

För att må bra behöver vi en måltidsordning med tre huvudmål och dessutom lätta mellanmål och kvällsmål.

-Tallriksmodellen (en knapp tredjedel kött, fisk och ägg, en tredjedel mejeriprodukter, potatis, bröd och spannmål, samt en dryg tredjedel grönsaker, rotfrukter, frukt och bär) ger en bra fördelning av intaget av näringsämnen.

Vissa drycker innehåller mycket energi, d v s kolhydrater.

-När det gäller socker så förekommer olika begrepp; osockrad, osötad, utan socker, sockerfri, light och lättsockrad. Det kan vara svårt att genomskåda vad produkten egentligen innehåller när begreppen är så många. Exempelvis innebär inte begreppet ”osockrad” att produkten är sockerfri. Det betyder bara att man inte har tillsatt socker. Produkten kan också innehålla naturligt förekommande socker. Originalprodukter är inte alltid bra livsmedel, det kan vara bra att tänka på, sa Karina Jonsson.

När det gäller sötningsmedel så påverkar en del blodsockret, andra inte.

-Bra livsmedel, ur fettsynpunkt, är märkta med det gröna nyckelhålet. Något motsvarande när det gäller sockret finns tyvärr inte. En produkt märkt med nyckelhålet kan således innehålla mycket socker.

Kolhydrater kan vara snabba eller långsamma. Ett livsmedel med snabba kolhydrater höjer blodsockret snabbt, men sedan sjunker det också väldigt snabbt.

-Vitt bröd innehåller snabba kolhydrater, medan fiberbröd innehåller långsammare kolhydrater. Riktigt långsamma kolhydrater finns i böror, ris, pasta och fullkornsbröd.

Praktiska tips av Karina Jonsson:

- ☒ när man steker bör man använda omättat fett, olja eller flytande margarin
- ☒ inte panera livsmedlet eftersom det då suger upp extra mycket fett
- ☒ inte använda stekt potatis som suger upp mycket fett
- ☒ ugnstekning, kokning eller wokning är att föredra

Jennifer idag

Sammanfattningsvis kan sägas, att av de symptom som förekommer vid Alströms syndrom har Jennifer **inte problem** med fläckar i huden, diabetes, levern, högt blodtryck eller skolios.

-Däremot har hon haft problem med luftrören, en astmaliknande hosta. Det görs kontroller av olika funktioner en gång om året och hittills har alla värden varit bra. Synen försämras successivt, det märker vi bl a på att hon sitter närmare och närmare när hon tittar på TV. Jennifer är också mer ljuskänslig nu än tidigare och för detta har hon fått särskilda glasögon som hon gärna använder. Hon ser bra i mörker och har ingen synfältsbegränsning, säger Christina.

Mat och ofrivillig viktuppgång har länge varit ett problem för Jennifer.

-Ett tag var hon klart överviktig, eftersom hon kan äta obegränsat med mat. Hemma dukar vi inte fram maten utan har den på spisen, där man får hämta den. Det ger oss bättre kontroll på hur mycket Jennifer tar. På skolan är det svårare att begränsa hur mycket hon äter, säger Bengt-Olof.

Tack vare ett ganska hårt motionsprogram med tandemcykling, spinning, hopprep promenader och simning lyckades Jennifer gå ned i vikt. Numera kontrollera man hennes vikt ofta.

I skolan använder Jennifer ”mikrolink” från fröken och har en förstoringsskärmar, men den använder hon inte gärna.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Gunilla Klingberg, logoped Lotta Sjögren och tandsköterska Pia Dornérus, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen.

-Mun-H-Center är ett nationellt, orofaciellt (mun och ansikte) kunskapscenter för små och mindre kända handikappgrupper och erbjuder information, utbildning, konsultation och behandling.

Föräldrarna på vistelsen fyllde i ett frågeformulär om tandvård, om barnets funktionshinder, om matsituationen och om dregling.

-Uppgifterna samlas i en databas som sedan blir tillgänglig för föräldrar och tandvårdspersonal. Har er tandläkare behov av information så be honom eller henne att vända sig till oss.

Oralmotoriska problem, spända käkar och tandgnissling kan förekomma.

-Personer med Alströms syndrom behöver ofta förstärkt förebyggande tandvårdsbehandling. För barn och ungdomar bör utredning och behandlingsplan göras hos specialist i barntandvård (pedodontist). Vid vissa hjärtfel skall antibiotika tas inför tandbehandlingar där munbakterier kan nå blodbanan, som t ex vid tandutdragningar.

Barnens bok

Sjuksköterska Lotta Thomasson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade på en tidigare familjevistelse om "Barnens Bok".

-Barnens Bok är ett litet och behändigt fotoalbum som innehåller information om barnet och barnets funktionshinder. Meningen med boken, som egentligen är ett arbetsmaterial som föräldrarna fyller i med uppgifter, är att underlätta för föräldrarna i kontakten med sjukvården, kommunen, skolan och andra institutioner som barnet kommer i kontakt med.

Den prototyp till Barnens Bok som Lotta Thomasson visade föräldrarna kan innehålla

- ☒ **personliga uppgifter**, namn, födelsedatum, foto, grunddiagnos, tilläggsdiagnos, överkänslighet, kommunikationsmetod, övriga familjemedlemmar och andra viktiga personer
- ☒ **barnets mediciner**, aktuella mediciner, styrka, dos, vem som ordinerat dem, hur de ska intas, mm
- ☒ **barnets mat**, vad barnet äter/inte äter, hur mycket, mag-tarmproblem
- ☒ **specialbehandling**, ex RIK
- ☒ **hjälpmedel**, ex stol, korsett, tippbrädor, säng, sängutrustning mm
- ☒ **skola, personlig assistent, gruppbostad, vad barnet tycker om att göra/inte göra, habiliteringsteam, viktiga telefonnummer, fler foton, osv**

-Barnens Bok har jag tänkt mig som en länk mellan familjen och alla institutioner som kommer i kontakt med barnet. Det som står i boken är vad föräldrarna vill förmedla och istället för att själva alltid behöva

berätta om sjukdomen, barnets symptom, mm, kan de överlämna boken till personal som barnet möter. Boken ska därför alltid vara där barnet är och bör hållas aktuell av föräldrar och personal. Det är viktigt att poängtera att boken inte är någon journalhandling, sa Lotta Thomasson.

Information från Ågrenskas barnteam

Barnen som kommer till Ågrenskas familjevistelser, både barnen med funktionshindret och syskonen, har under dagarna aktiviteter som följer ett särskilt schema där skola och inomhus-/utomhusaktiviteter blandas. Det pedagogiska program Ågrenskas barnpersonal schemalägger tar hänsyn till barnens funktionshinder, individuella styrkor och svårigheter, intressen mm.

-Inför vistelserna tar två stycken ur barnteamet kontakt med föräldrar och skolpersonal och inhämtar uppgifter om vart och ett av barnen. Personalen läser tillgänglig information om funktionshindret och inför vissa veckor får de också kompletterande information genom att träffa medicinsk och psykosocial expertis, säger specialpedagog Astrid Emker, Ågrenska.

Utifrån den insamlade informationen bestäms det pedagogiska innehållet och barnens olika aktiviteter under familjevistelsen planeras.

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi ICF, det nya internationella handikappbegreppet. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

Samhällets stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade om vårdbidrag och lagar som berör alla människor, samt speciallagar som berör barn med funktionshinder och kurator Mats Månsson informerade om LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) som kom 1994.

-Ju mer stöd och hjälp och behandling ett barn med funktionshinder behöver desto fler blir barnets kontakter med personal som på olika sätt handhar hjälp- och vårdinsatser.

Det blir ofta mycket arbete för föräldrarna att ta reda på vilken hjälp som är möjlig, var man ska söka hjälpen och kanske sedan också överklaga avslag när man inte får som man vill.

-Det krävs ofta kunskap och omfattande kontakter med kommun eller landsting för att få hjälp och stöd och det tar mycket tid och kraft. Det bästa man kan göra som föräldrar till ett barn med funktionshinder är att hitta en person som hjälpa till med ansökningar och liknande, exempelvis en kurator på sjukhuset eller en handläggare på försäkringskassan, sa Anna Lindfors.

Den lagstiftning som tidigare var en särlagstiftning för människor med sjukdomar och funktionshinder (Omsorgslagen) är ersatt av **lagar som gäller för alla**, exempelvis Skollagen, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen (som inte går att överklaga), Förvaltningslagen, AFL-lagen om allmän försäkring.

-Men därutöver finns LSS, Lagen och stöd och service till funktionshindrade, som är en ”pluslag” som kom 1994. (Se mer om denna lag längre fram i kapitlet).

Landstingen administrerar följande stöd och insatser (och de olika landstingen kan lägga upp det som de vill)

- ☒ habiliteringen
- ☒ psykiatriskt stöd (BUP)
- ☒ hjälpmedel
- ☒ hemsjukvårdsbidrag
- ☒ sjukresor

Det går bra att kontakta försäkringskassan och socialtjänsten och be om mer information. Se dessutom särskilt kapitel ”Information från försäkringskassan”.

Följande är sammanfattad information från kurator Mats Månssons föreläsning ”Samhällets stöd” hämtad från familjevistelsen om Neurofibromatos på Ågrenska i april 2003.

I början på 1980-talet kom en vändning och samhället övergick från att omyndigförklara personer med svåra funktionshinder till att börja betrakta dem som fullvärdiga medlemmar.

-Vi fick Omsorgslagen 1986, den lag som åtta år senare utvidgades till LSS. LSS är en mycket bra lag där det finns stora möjligheter att individualisera olika hjälpinsatser. Det sägs att lagen är en rättighetslag, men jag anser att det snarare är en möjlighetslag. Tanken med lagen är att "den enskilde ska få möjlighet att leva som andra" (5§). Den målsättningen anser jag är lagens stora förtjänst, även om man kan diskutera vad det innebär att leva som andra, sa Mats Månsson.

Oavsett om barnet tillhör personkretsen som har rätt till insatser enligt LSS, eller ej, bör föräldrar lära sig mer om olika lagars innehåll och om förhandlingsteknik.

-Om några föräldrar exempelvis anser att deras barn behöver personlig assistent i skolan, och inte får det, bör de först och främst ta reda på vad som står i Skollagen om detta stöd. Men detta är inte enkelt gjort. Lagarna är inte skrivna så att man direkt kan se vilka rättigheter man har. De är mer resonerande och övergripande och därmed luriga. För att förstå vilka rättigheter de innehåller måste man läsa förarbeten till lagarna och domstolsutslag.

Ett ytterligare problem är att man ändrar ständigt i lagarna och inte sällan får dessa ändringar "dominoeffekt", andra lagar förändras utan att detta framgår tydligt. Bäst är det om man lyckas skaffa sig en bra kontaktperson som arbetar med de här frågorna, t ex någon person på Försäkringskassan som man alltid vänder sig till.

När man anser sig veta vad lagen säger om personlig assistent i skolan begär man möte, elevvårdskonferens, med rektor, lärare, kurator och annan berörd personal som har makt att fatta beslut.

-Om inte den person som har rätten att fatta beslut i ärendet inte kan vara med, så är det bättre att vänta med mötet tills den personen kan närvara. Till det mötet sedan är det bra att med sig ett dagordningsförslag. Eftersom ni sällan är ute efter att ha trevligt på sådana här möten är det också viktigt att det utses en protokollförare, sa Mats Månsson.

Varje beslut om stöd och hjälp som fattas på mötet bör kopplas till en namngiven utförare, en person som ansvarar för att insatsen blir av.

-Man bör inte nöja sig med att skolan säger ”att de ska titta närmare på problemet, undersöka om det finns resurser mm och att man återkommer”. Kräv i sådana fall ett namn på personen som ska utreda frågan, samt datum och plats för ett nytt möte. Om skolans ledning bestämt sig för att avslå begäran ska ni kräva att de har med sig ett skriftligt avslagsbeslut så att ni kan överklaga. Det är inte alltför ovanligt att myndighetspersoner hänvisar till ”policybeslut” och det kan man bara göra muntligt. I ett skriftligt avslagsbeslut måste man ange vilken lag och vilken lagparagraf man stöder sitt beslut på.

LSS är till för en särskild personkrets som delas in i följande tre grupper:

- ☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.
- ☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
- ☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och omfattande behov av stöd och service.

-I den sista stora gruppen ska alla tre kraven vara uppfyllda för att man ska komma ifråga för stöd och hjälp.

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

- ☒ rådgivning och annat personligt stöd
- ☒ personlig assistans
- ☒ ledsagarservice
- ☒ kontaktperson
- ☒ avlösarservice i hemmet
- ☒ korttidsvistelse utanför hemmet
- ☒ korttidstillsyn för skolungdom över 12 år
- ☒ boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom
- ☒ bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna
- ☒ daglig verksamhet

Personlig assistent kan man få om man har stora funktionshinder. Det ska bara undantagsvis kosta något att få stöd och service enligt den nya lagen.

-Som synes finns det stora möjligheter till stöd och hjälp i lagen från 1994. För att få tillgång till olika insatser krävs det att personen tillhör personkretsen och att man ansöker om stöd och hjälp.

I varje enskilt fall görs en individuell bedömning av särskilda tjänstemän i kommunen (LSS-handläggare).

-Som ansökande föräldrar ska man alltid göra skriftlig ansökan och aldrig nöja sig med muntliga beslut. Det ska också vara skriftligt så att ni kan överklaga det om ni inte är nöjda, sa Mats Månsson.

Alla kommuner har skyldighet att informera om lagen och i kommunerna finns informationsbroschyrer om LSS och annat stöd från samhället. RBU, Rörelsehindrade barn och ungdomar har också givit ut en mycket bra informationsskrift om samhällets stöd. Den heter "Rättigheter/möjligheter".

Information från försäkringskassan

Agneta Ljungwall-Bergstrand från Försäkringskassan, Göteborg, informerade om de ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionshinder kan få från försäkringskassan, d v s vårdbidrag, handikappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapenning.

-**Vårdbidrag** kan föräldrar söka om barnet har ett funktionshinder eller sjukdom som kräver extra vård, tillsyn och/eller har **merkostnader**. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader.

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (98 250 kr/år, 2004), tre fjärdedels (73 688), halvt (49 125) och en fjärdedels (23 563). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan barnet självt eventuellt erhålla handikappersättning.

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionshinder medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel.

-Funktionshindret ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst sju års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger personen med funktionshinder rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv. Om det grundläggande behovet, d v s hjälp med personlig hygien, på- och avklädning, att äta och kommunicera samt att assistenten ska vara väl förtrogen med funktionshindret, uppgår till mer än 20 timmar/vecka utgår ersättning från försäkringskassan för de timmar som överstiger detta antal.

-Det är kommunen som ansvarar för att behovet av personlig assistans tillgodoses och kommunen ersätter i sådana fall assistansen de 20 första timmarna/vecka. När det gäller barn måste dess behov av hjälp och vård under större delen av dygnet vara av betydligt större omfattning än för friska barn.

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bl a vård av sjukt barn. Ersättningen kan utgå maximalt 120 dagar/ år och barn. Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år.

-För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. För dem kan ersättning utgå från 16 års ålder upp till dess de fyller 21 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Dessa dagar kan användas till exempelvis föräldrautbildning eller vid inskolning till förskoleverksamhet, sa Agneta Ljungwall-Bergstrand.

Föreningsdiskussion/-information

Lena Johansson, Föräldrarådet i FSDB (Föreningen Sveriges Döv-Blinda) informerade om rådet och dess arbete.

Föräldrarådet, som är en sektion inom FSDB, bildades 1994. Det består av föräldrar och anhöriga till dövblinda eller syn- och hörselskadade barn och ungdomar.

Det finns ungefär 450 familjer med dövblinda eller syn- och hörselskadade barn och ungdomar i Sverige.

-Genom föreningen har föräldrar och anhöriga möjlighet att träffa andra familjer i samma situation, utbyta erfarenheter och stötta varandra, sa Lena Johansson.

Föräldrarådet arbetar för att ta tillvara dessa barn och ungdomars intressen genom att bli en påtryckningsgrupp gentemot olika beslutsfattare och myndigheter.

Lena Johansson informerade också om DBU, DövBlind Ungdom, som är FSDB:s barn och ungdomssektion.

-Ungdomssektionen, som också bildades 1994, kom till för att dövblinda barn och ungdomar skulle bli mer synliga i samhället och få mer att säga till om. Sektionen arrangerar bland annat ungdomskonferenser och helgträffar med olika teman, ridläger och sommarläger, sa Lena Johansson.

Adressen till föräldrarådet i FSDB är:

Föreningen Sveriges Dövblinda

Föräldrarådet

122 88 Enskede

Telefon: 08- 39 90 00

e-post: foraldraradet@fsdb.org

Internetadress: www.fsdb.org/foraldraradet

Adressen till DBU är:

FSDB/DBU

122 88 Enskede

Telefon: 08- 39 92 22

e-post: dbu@dbu.fsdb.org

Internetadress: www.fsdb.org/dbu

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar

e-post: sos.order@special.lagerhus.se

internetadress: www.sos.se/smkh

Center för små handikappgrupper, Danmark
internetadress: www.csh.dk

Frambu, center för sällsynta funktionshinder
internetadress: www.frambu.no

artiklar ur Läkartidningen
internetadress: www.lakartidningen.se
(här krävs prenumerationsnamn och nummer som
biblioteken kan hjälpa till med)

OMIM- Online Mendelian Inheritance in Man
internetadress:
www3.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM/searchomim.html

National Library of Medicine i USA producerar PUB Med som är en
databas med medicinska artiklar från vetenskapliga tidskrifter
internetadress: www.nlm.nih.gov

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Dr Jan D. Marshal
The Jackson Laboratory
Bar Harbor, Maine
USA

Professor Claes Möller
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 16 05

MD Cathy Carey
Torbay Hospital
Devon
England

Överläkare Kristina Eriksson
Lundby Sjukhus
400 72 Göteborg
Tel: 031- 65 70 00

Professor Sten Andréasson
Universitetssjukhuset
221 85 Lund
Tel: 046- 17 10 00

Överläkare Stefan Ensgård
Psykiatriska mottagningen för döva
Prästgårdsgränd 4
125 44 Älvsjö
Tel: 08- 578 389 70

Specialpedagog Berit Rönnåsen
socioonom Lisbeth Asklund
Specialpedagogiska institutet
Mellringevägen 102
705 53 Örebro
Tel: 019- 16 11 57

Överläkare Ulla Iversen
Ängelholms sjukhus
262 81 Ängelholm
Tel: 0431- 810 00

Dietist Karina Jonsson
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Övertandläkare Gunilla Klingberg
logoped Lotta Sjögren
tandsköterska Pia Dornérus
Mun-H-Center
Box 20 46
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Sjuksköterska Lotta Thomasson
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Specialpedagog Astrid Emker
socioonom Anna Lindfors
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

Handläggare Agneta Ljungwall-Bergstrand
Försäkringskassan
405 12 Göteborg

Föreningsrepresentant Lena Johansson
Föreningen Sveriges Dövblinda
Föräldrarådet
122 88 Enskede
Telefon: 08- 39 90 00