



CHARGE syndrom

Nyhetsbrev 268

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet CHARGE syndrom. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1996, 2001 och 2006.

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 vid framställningen av detta nyhetsbrev: Överläkare **Eva Holmberg**, Göteborg, professor **Kerstin Ström-land**, Göteborg, leg läk **Maria Johansson**, Göteborg, psykolog **Eva Billstedt**, Göteborg, överläkare **Daniel Holmgren**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, övertandläkare **Jan Andersson-Norinder**, Göteborg, överläkare **Radi Jönsson**, Göteborg, specialpedagog **Ulla Holmqvist-Ång**, Gnesta, specialpedagog **Marie Molnar**, Finspång, specialpedagog **Ulrika Broddstedt-Gulewitsch**, Finspång, sjuksköterska **Andreas Tallborn Dellve**, Göteborg, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, handläggare **Gunnel Hagberg**, Göteborg, sjuksköterska **Lotta Thomasson**, Göteborg, docent **Olle Nylén**, Göteborg, specialpedagog **Kristina Hedström**, Gnesta

Innehållsförteckning

Klinik	3
Jonas har CHARGE syndrom	4
Ytterligare förekommande symptom	5
Jonas har en tydlig grovmotorisk försening. Ett kolobom upptäcks	6
Genetik	7
Öron-, näs- och halsproblem	8
Öron och hörsel	10
Synproblem	13
Jonas lär sig gå och hans hörselskada upptäcks	15
Pedagogiska stödåtgärder	16
Nordiskt Nätverk CHARGE	21
Presentation av arbetet på Resurscenter Mo Gård	21
Neuropsykiatri	22
Hjärtat	24
Jonas får en diagnos och börjar skolan	25
Behovet av multidisciplinära team	26
Funktioner i och kring munnen	27
Ät- och sväljsvårigheter	29
Familjesituationen, syskonrollen	30
Barnens bok	34
Information från Ågrenskas barnteam	35
Nordiskt nätverk CHARGE	35
Samhällets stöd	35
Information från försäkringskassan	39
Här kan man få mer information	40
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	41

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

Klinik

Överläkare Eva Holmberg, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg, informerade om klinik vid CHARGE syndrom.

Eva Holmberg inledde med en kort CHARGE- historik:

- ⌘ 1979 beskrev Bryan Hall olika missbildningar, inklusive choanal atresi
- ⌘ 1979 gjorde Hittner en oberoende beskrivning av olika missbildningar inklusive colobom
- ⌘ 1981 beskrev R. Pagon första gången CHARGE syndrom inklusive diagnoskriterier

Namnet CHARGE kommer från begynnelsebokstäverna i de organ som berörs eller de symptom som utmärker tillståndet:

C: står för Kolobom eller klyftbildning i ögat, en tidig anläggningsrubbning som kan drabba flera av ögats strukturer. Mer om detta finns att läsa längre fram i nyhetsbrevet. 77-79 % av alla med syndromet har kolobom.

H: står för Heart defect, d v s en hjärtmissbildning som kan vara av olika svårighetsgrad. Fallots anomali (tetrad), ventrikel septum defekt (hål i kammarskiljeväggen) och atrium septum defekt (hål i förmaksskiljeväggen) är exempel på hjärtmissbildningar som förekommer vid CHARGE syndrom. 84-85 % av alla med syndromet har hjärtmissbildning. (se mer om detta i särskilt kapitel)

A: står för Atresi av choaner, d v s koanalatresi, vilket innebär förträngning av bakre näröppningar. Sådan förträngning kan vara enkel- eller dubbelsidig. Nyfödda barn är beroende av att kunna andas genom näsan. Är förträngningen dubbelsidig får barnet tidigt svåra andningsproblem. Öronläkaren redogör närmare för detta längre fram.

R: står för Retarderad tillväxt och/eller utveckling och/eller felutveckling i hjärnan.

G: står för Genital hypoplasi, vilket innebär underutveckling av könsorgan. (34-38 %)

E: står för Ear anomalies, d v s öronmissbildning (96-100 %) och /eller hörselnedsättning

-För att få diagnosen Charge syndrom krävs det minst 4 symptom av ovanstående sju där E innehåller två symptom.

CHARGE syndrom förekommer hos cirka 1/10 000 levande födda barn, vilket innebär att det föds ungefär 8-10 barn varje år med syndromet i Sverige.

Jonas har CHARGE syndrom

Jonas, 8 år, har CHARGE syndrom. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Gunnel, pappa Lasse och brodern Niklas, 13 år.

Gunnels graviditet med Jonas var normal, likaså förlossningen.

-Jonas skrek direkt väldigt mycket och var inte intresserad av mat. När de försökte suga rent i Jonas andningsvägar, kom de inte ner med slangen. Ganska omgående ställde två läkare diagnosen koanalatresi, d v s stopp i andningsvägarna. Jonas fick en svalgtub och med hjälp av den kunde han andas, säger Gunnel.

Åtta timmar efter födelsen förflyttades Jonas till ett större specialist-sjukhus. Där tog man upp två hål i Jonas bakre näshålor och satte in rör för att hålla andningsvägarna öppna genom näsan.

-Jonas fick också en nässond, genom vilken han fick sin mat. Vi fick veta att Jonas skulle ha kvar rören i näsan i fyra veckor, sedan skulle han vara bra. Så blev det inte. Han fick redan från början problem med näshålorna. Det blev slemmigt och infekterat kring rören. Efter drygt fyra månader på sjukhuset fick vi åka hem med Jonas. Då hade han fortfarande rören kvar i näsan. På sjukhuset hade man provat att ta ut rören, men satt tillbaka dem efter någon dag. Det berodde på att andningsvägarna genom näsan snabbt täpptes till igen, säger Gunnel.

Problemen med rören fortsatte sedan familjen kommit hem.

-Det blev en oändlig massa resor till och från sjukhuset, en eller flera gånger i veckan. Jonas fick en massa infektioner, han snarkade och hade massor av sömnapnéer (täta och upprepade andningsuppehåll)

och vi sov nästan inte alls på nätterna. Det var en väldigt arbetsam period, som pågick nästan ett halvår, innan Jonas skrevs in på sjukhuset för nya kontroller, säger Lasse.

Ytterligare förekommande symptom

Eva Holmberg informerade dessutom om ytterligare förekommande symptom vid CHARGE syndrom:

- ☒ utvecklingsförsening (allmän, språklig, motorisk) (72-100 %)
 - Det är fråga om en försening orsakad av syn-, hörsel- och balansproblemen. En bestående utvecklingsstörning är ovanlig.
- ☒ missbildning av balansorganet (80-100 %)
- ☒ missbildning av cochlea, öronsnäckan
- ☒ hjärnstamshypoplasi, underutveckling av hjärnstammen vilket medför störningar i kranialnerverna (90 %)
- ☒ mittlinjedefekter i hjärnan, vilka påverkar
 - hypofysen och hypothalamus vilket kan innebära att barnet växer sämre
 - luktnerven
- ☒ påverkan på struphuvud och svalg
- ☒ påverkan på luftstrupe och luftrör
- ☒ njurmissbildningar
- ☒ kot- och ryggmissbildningar
- ☒ för få eller för många fingrar/tår
- ☒ läpp-, gomspalt
- ☒ esofagusatresi, en del av matstrupen saknas

Dessutom förekommer symptom som är gemensamma med ett annat syndrom, 22q11-deletionssyndrom (Di George syndrom):

- ☒ underutveckling av thymus (brässen) som kan medföra immundefekter
- ☒ aortabågmissbildning

-Nya diagnoskriterier (huvudkriterier) diskuteras som innehåller de tre mest drabbade områdena vid Charge syndrom (tre C); Colobom, Coanalatresi och underutveckling av båggångarna i balansorganet (Canales semicircularis). Bikriterier blir då hjärnstamsdysfunktion, avvikelser i ytteröra och mellanöra, missbildning av hjärta och matstrupe, utvecklingsförsening.

Symptom med syn- och hörselnedsättning, balansstörning, matningsproblem, andningsproblem, underutvecklade könsorgan, urinvägsmissbildningar, tillväxtstörning är exempel på sådant som kan förekomma vid CHARGE syndrom och som man ska vara uppmärksam på, sa Eva Holmberg.

Jonas har en tydlig grovmotorisk försening. Ett kolobom upptäckts

Nio månader gammal lades Jonas in på sjukhuset för nya undersökningar. Han hade då fått lunginflammation. I samband med undersökningen av Jonas lungor upptäckte man att hans hjärta hade en ”ovanlig form”.

-Man upptäckte också ett litet blåsljud från hjärtat. Vi fick veta att problemen inte var större än att det räckte med att göra regelbundna hjärtkontroller, säger Lasse.

Jonas motorik var vid den här tiden mycket dålig.

-Han kunde inte ens lyfta huvudet när han låg. Det var också svårt att få kontakt med honom. Vi började fundera på om han såg och hörde ordentligt. Sedan han fått antibiotika mot lunginflammationen blev han av med sina ständiga infektioner. Det betydde mycket för honom. Han blev piggare och mycket mer aktiv. På ettårsdagen kunde han sitta. Men problem hade Jonas fortfarande med att hålla andningsvägarna genom näsan öppna. När tuberna togs bort började Jonas istället snarka något förfärligt, säger Gunnel.

När Jonas var 1,5 år gammal tyckte Lasse och Gunnel att Jonas tittade lite annorlunda.

-Efter en närmare undersökning av Jonas ögon upptäcktes kolobomet. Efter synundersökning gjordes och det beslutades att Jonas skulle få glasögon, men det kom att dröja nästan ytterligare ett år innan han fick dem, säger Lasse.

Genetik

Eva Holmberg informerade också om genetik, d v s ärftlighet.

-Jag inleder med att berätta lite om klinisk genetik, eftersom jag arbetar på avdelningen för klinisk genetik på Sahlgrenska Universitetssjukhuset.

-Klinisk genetik, som är en egen specialitet sedan 1992, innebär laboriemässig verksamhet där bl a kromosomanalys och DNA-analys, diagnostik av ärftliga sjukdomar, information, vägledning och genetisk vägledning ingår.

I **DNA-molekylen**, som finns i varje cellkärna, finns all information kroppens olika funktioner behöver för uppbyggnad eller ämnesom-sättning. DNA-molekylen, som är en 2 meter lång dubbelspiral, delas upp i kromosomer, 22 par kroppskromosomer plus ett par könskromosomer, XX för kvinnor och XY för män.

-I kromosomerna finns våra arvsanlag, generna, som man idag uppskattar är 20-30 000 till antalet. Generna ligger som på ett pärlband på givna platser på kromosomerna. I dessa anlag kan det uppstå mutationer, tillfälligt uppkomna förändringar, ungefär en mutation/miljonen celledelningar. Dessa mutationer innebär en möjlighet för människan att ändra sig efter nya behov, sa Eva Holmberg.

När en cell ska dela sig öppnas dubbelspiralen upp till två enkelspiraler, en till vardera cellen, och därefter byggs vardera enkelspiralen upp till en ny dubbelspiral igen.

-I denna kopieringsprocess kan det uppstå fel, antingen som bortfall, tillkomst eller utbyte av byggstenar i genen. Proteinet som denna gen producerar blir då annorlunda och får en sämre funktion. Resultatet kan då bli en ärftlig sjukdom. Ibland orsakas felet av att barnet ärver förändringen från sina föräldrar eller så uppstår förändringen i samband med befruktningen, s k nymutation.

Vid CHARGE syndrom uppstår det ett fel i utvecklingen av vissa anatomiska områden så tidigt som vecka 3-9.

-Orsaken är i de allra flesta fall (60-70 %) en förändring i en gen (CHD7) på kromosom 8. Förändringar i någon annan gen har konstaterats. Genförändringar är vanligt hos alla människor, de behövs för människans utveckling. Men problem kan det bli det när förändringarna hamnar i gener som är viktiga eller har betydelse i flera olika organ.

CHD7-genen är betydelsefull på flera sätt:

- ⌘ den påverkar andra gener och dessas uttryck och har därför en mer generell funktion
 - ⌘ den är viktig i den tidiga fosterutvecklingen
 - ⌘ det är en stor gen
 - ⌘ flera olika mutationer har identifierats i denna gen
 - ⌘ förändringarna i genen är vanligen sporadiska och då är upprepningsrisken endast 1 %. I de få fall med familjär nedärvning, som man hittat, är ärftligheten dominant, vilket innebär att upprepningsrisken är 50 %.
- Mamman eller pappan har då sjukdomen, men den kan ha uttryckts väldigt milt. Det räcker i sådana fall att barnet ärver en sjuk kromosom från den ena föräldern för att själv bli sjuk och den risken är 50 % vid varje graviditet. I de fall när mutationen är känd är fosterdiagnostik möjlig med hjälp av moderkaksprov i v 10, sa Eva Holmberg.

Öron-, näs- och halsproblem

Docent Olle Nylén, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerade på en tidigare familjevistelse om öron-, näs- och halsproblem.

- I mitt arbete träffar jag många barn med koanaltresi. Atresin, som är en förträngning mellan näsa och nässvalg, upptäcks oftast på BB. Nyfödda barn kan inte andas genom munnen. Det är en reflex som reglerar detta och den reflexen försvinner först efter cirka 3-4 veckor. Om inte barnet direkt får adekvat behandling så avlider det. Därför borde det vara rutin på alla BB att suga med slang genom näsan ända ner i halsen, men så är det inte på de flesta BB, sa Olle Nylén.

Inom medicinen skiljer man mellan atresi (stopp) och stenosis (förträngning).

-I båda fallen finns alla varianter, från dubbelsidiga till enkelsidiga stopp eller nästan stopp. Gångarna i näshålorna kan vara helt förbena-de eller bara vara igentäppta av en slemhinna. Är det frågan om ben så är det ett resultat av en felaktig tillväxt i ansiktsskelettet tidigt i fosterutvecklingen.

På röntgenbilder kan man se hur massiv en förbening är.

-Men även om vi får klart för oss hur det ser ut, kan det bli komplicerat att dilatera, vidga gångarna, eftersom området är så litet hos ett nyfött barn, sa Olle Nylén.

Koanaltresi uppträder ofta i samband med andra missbildningar, såsom vid CHARGE syndrom. Detta gäller särskilt den dubbelsidiga formen (75 %).

Koanaltresi är lika vanligt hos pojkar som hos flickor.

Olle Nylén informerade sedan om olika operationsmetoder.

- Man kan gå in i näsan rakt framifrån och öppna upp kanaler med hjälp av ett instrument och på så vis vidga passagen. Problemen efter en sådan operation är framför allt att hålla öppet. Vi sätter in rör och låter dem sitta ett antal veckor. Sedan provar vi att ta ut dem. Oftast räcker inte detta, utan vi måste vidga på nytt och sätta tillbaka rören igen. Så här får man hålla på ett tag och till sist brukar resultatet ändå bli bra.

Ibland väljer man att operera genom hårda gommen, oftast första levnadsveckan. Genom ett hål som borrats upp i gommen kan man ta bort ben och på så vis få gångarna fria.

-Resultatet av den metoden är bra. Trots det så väljer vi oftast en tredje metod, som innebär att vi går in genom näsöppningen och borrar genom det förbenade området. Svårigheten med metoden är framför allt att borra med tillräcklig precision, marginalerna är oerhört små. Även den här metoden kräver att man dilaterar flera gånger och att man sätter in tuber/katetrar för att hålla gångarna öppna. Ett annat problem är att tuberna måste placeras så, att de inre rörändarna bara kommer någon millimeter från svalgväggen. Skjuter man in tuberna för långt skaver de mot väggen. Skjuter man in dem för lite kan det vara svårt att hålla passagen öppen, sa Olle Nylén.

Öron och hörsel

Överläkare Radi Jönsson, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om öron och hörsel.

Örats anatomi och fysiologi (uppdaterad information från Radi Jönssons föreläsning 1999)

Öronen anläggs mycket tidigt i fosterutvecklingen. Tre groddlager/vävnader är inblandade:

- ☒ **ektoderm**, ur vilket bl a yttre vävnader och nervsystem utvecklas
- ☒ **entoderm**, ur vilket bl a mag- tarmkanalen och dess organ utvecklas
- ☒ **mesoderm**, ur vilket bl a stödvävnader och skelett utvecklas

-Ur dessa tre groddlager bildas alla kroppens organ och dessas utformning styrs av samma grunduppsättning gener, men där olika gener är aktiva beroende på vilket organ som bildas.

Örat/hörselsinnet anläggs redan 2-3 veckor efter befruktningen. Ur de olika groddlagren bildas **yttreöra** (öronmussla och hörselgång), **mellanöra** med örontrumpet och benbrygga, **inneröra** med snäcka, samt hörselnerven och hörselcentrum i tinninglobens hjärnbark.

-Redan vid 6 månaders fosterålder är hela hörselsinnet, inklusive balansapparaten i mellanörat, fullständigt utvecklat och färdigt. Först färdigt är balansorganet i innerörats hinnlabyrint, eftersom det organet är viktigare än hörseln för människan, sa Radi Jönsson.

För ett fungerande hörselsinne krävs dessutom ett vitt **förgrenat nervsystem** innehållande nervtrådar som isolerats med myelin samt en stor mängd synapser (kopplingar).

När örat träffas av ett ljud förstärks och koncentreras detta framför allt i yttreörat, men delvis också i hörselgången. Via trumhinnan överförs ljudvågen till mekanisk rörelse i **benbryggan** (hammaren, städet och stigbygeln) i mellanörat. Benbryggan är upphängd på ett sådant sätt att den kan röra sig kring en axel och vidarebefordra trumhinnans rörelseutslag till membran i innerörats benvägg.

-I **snäckan**, ett spiralvridet benrör i innerörat, finns tre vätskeskikt med membran som svänger olika långt in i snäckan beroende på vilken frekvens och styrka det inkommande ljudet har. Har ljudet hög frekvens bildas små snabba svängningar i membranen som snabbt

ebbar ut. Basljud med låg frekvens ger vågrörelser i membranen längre in i snäckan. Den del av snäckan som ligger närmast ytterörat uppfattar således ljud med höga frekvenser och delen längre in lågfrekvent ljud, sa Radi Jönsson.

I snäckan finns fyra rader **hårceller** (celler med flimmerhår), en inre hårcellsrad och tre yttre. Flimmerhåren är inbäddade i en gelématta. När membranet i snäckan svänger överförs svängningen till denna matta med flimmerhår.

-Flimmerhåren böjs, olika långt in beroende på vilken frekvens ljudet har, och omvandlar mekaniska impulser till nervimpulser. Cirka 3000 inre hårceller förmedlar frekvenser från 20 Hz till 20 000 Hz. Är man normalhörande kan man höra skillnad på 1-2 Hz i hela detta område. Man kan i sådana fall också höra skillnad på ljudstyrka från 0 dB till drygt 100 dB. Om hårcellerna skadas finns inga reserver att ta till och skadan blir kronisk.

0 dB hörnivå innebär inte total ljudlöshet. Det är ett tröskelvärde där hälften av alla som hör normalt har en lägre tröskel för ljud de kan uppfatta och hälften har en högre tröskel. Gränsen för normal hörsel ligger på 20 dB.

-Ytterörat och mellanörat förstärker ljudet cirka 60 dB. En person som helt saknar ytterörat, mellanörat och hörselgången har således en tröskel på 60 dB och hör inga ljud under den nivån, sa Radi Jönsson.

30-60 000 nervceller från vardera snäckan bildar **hörselnerven** som löper in i hjärnstammen. På flera ställen finns synapser, **omkopplingsstationer**, vilket i det här sammanhanget kallas kärnor.

-Cirka 90 % av nervtrådarna korsar över till den andra hjärnhalvan och kopplas om flera gånger utefter hörselbanan till hjärnbarken.

Via hjärnstammen, den mest ursprungliga delen av hjärnan och genom vilken alla signaler från kroppen passerar, går nervimpulserna vidare till **primära hörselbarken**, där personen blir medveten om ett ljud, och vidare till **sekundära hörselbarken** där ljudet förstås.

-Att förstå ett ljud innebär att man använder sitt **hörselminne** och därmed förstår man vad det är man hört. Från den sekundära hörselbarken sker ytterligare omkopplingar till **talcentrum**, den del av hjärnan som sköter talmotoriken. De två hjärnhalvorna samarbetar och jämför vad det är man hört. Sammanfattningsvis så kan man säga att ljudet uppfattas på ett ställe (örat), det förstås på ett annat ställe (sekundära hörselbarken) och det får en respons på ett tredje ställe (tal-

centrum). Det här innebär att döva personer kan utveckla ett tal men sällan ett talat språk, sa Radi Jönsson.

Kliniska fynd

Ett karaktäristiskt ”CHARGE-öra” kännetecknas av:

- ☒ ett kort, brett, triangulärt och ofta utstående **ytteröra**, där problemen mestadels är av kosmetisk art
- ☒ ett **mellanöra** med hörselbensförändringar
- ☒ ett missbildat **inneröra** med deformerad snäcka och ingång samt uttalade balansproblem

74 % av alla med CHARGE_diagnos har hörselnedsättning/dövhet

94 % har påverkade ytteröron, många i kombination med hörselnedsättning

-Så gott som alla har balansproblem, sa Radi Jönsson.

Indelning av hörselskador

Hörselskador delas in i följande grupper:

1/ **ledningshinder**

2/ **sensorineural** i snäckan eller hörselbanorna (största gruppen)

3/ **kombinerade 1 och 2**

-För att ställa diagnos vilken hörselskada det är fråga om tittar vi på vilka resultat vi får av tester med ljud via luft och ljud via ben. Vanlig barnhörseltest kan kompletteras med mellanöremätningar, hjärnstamsaudiometri samt otoakustiska emissioner, sa Radi Jönsson.

Man tar reda på hörselskadans **grad** och då gäller följande:

- ☒ upp till 40 dB- lätt nedsättning
- ☒ över 40 dB- måttlig nedsättning
- ☒ över 70 dB-grav nedsättning
- ☒ över 90 dB- dövhet

I undersökningen ingår också att ta reda på om nedsättningen är ensidig eller dubbelsidig, kurvans utseende, om nedsättningen är plötslig/stabil/progredierande, om den är medfödd eller förvärvad samt orsaken till nedsättningen.

Undersökningar/utredningar

Olika utredningar (hörselmätningar)/test görs för att fastställa funktionen i sådant som har med örat/hörseln att göra, exempelvis; tonaudiometri, impedansaudiometri, talaudiometri, dikotiska och elektrofysiologiska test, otoakustiska emissioner, neuroradiologiska undersökningar.

-Ofta krävs det speciella frågeställningar för att man inte ska missa något i dessa utredningar. Om man idag skulle göra en hörselscreening av alla nyfödda barn så skulle man antagligen få bästa resultatet med hjälp av två test; otoakustisk emission (OAE) och hjärnstamsaudiometri (ABR), sa Radi Jönsson.

En hörselutredning har många beståndsdelar. Förutom olika test bör man också kontrollera hur ytterörat, mellanörat, hörselgången och trumhinnan ser ut.

-Med hjälp av röntgenundersökningar, datortomografi och MRT (magnetresonanstomografi) kan man göra en anatomisk kartläggning och upptäcka om eventuella strukturer saknas.

Behandling

-Utredningarna och behandlingen av barn med hörselskador har syftet en hörsel som är så normal som möjligt. Målet är tidig diagnostik, tidig rehabilitering och hjälpmedelsinsats. Hörselproblemen uppmärksammas ofta först när andra problem har stabiliserats. Det är inte bra, eftersom hörseln har så stor betydelse för samspel, skapandet av en omvärldsbild och språkutveckling

Den behandling det kan bli fråga om är alla typer av sinnesstimulering, men inga mediciner.

-Alla former av hjälpmedel som kan opereras in i kroppen, så som implanterade, kan komma i fråga. Cochleaimplantat, d v s implanterat i snäckan förutsätter total dövhet eller grav hörselnedsättning där patienten inte har nytta av hörapparat, samt att hörselsystem/-banor finns. Detta implanterat, som sitter in i snäckan bakom mellanörat, ger nervimpulser, vilket kräver att nervtrådarna finns och att man förstår vad man hör, sa Radi Jönsson.

Synproblem

Professor Kerstin Strömblad, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om synproblem vid CHARGE syndrom

Vid CHARGE syndrom störs ofta ögats normala utveckling någon gång mellan 5:e och 6:e fosterveckan. Orsaken till detta är okänd.

Fostret är då ca 4 mm stort. Störningen kan vara mycket uttalad, så att barnet föds med mycket små ögon (mikroftalmus), eller knappast några ögon alls (anoftalmus).

-Det vanligaste är dock att den spaltbildning, fissur, som normalt ska stängas i slutet av 6:e graviditetsveckan, mer eller mindre kvarstår som slutningsdefekt, så som kolobom i regnbågshinnan. Efter en normal slutning av fissuren kan inte ett kolobom uppstå.

Slutningsdefekten kan ge upphov till ett kolobom nedtill i iris (regnbågshinnan), så att pupillen liknar ett nyckelhål. Detta förekommer hos ca 25 % av personer med CHARGE. Denna spaltbildning ger i sig inte upphov till synstörning eller ljusskygghet.

-I ca 80 % ses slutningsdefekten (kolobom) i båda ögonens synnerver (optikuskolobom), i näthinnor och åderhinnor (koriaretinala kolobom). Störningen av ögats normala utveckling, som kan drabba det ena eller båda ögonen, är definitiv. Det betyder att störningen inte växer bort med tiden. Följden blir en mer eller mindre uttalad synskärpenedsättning, ofta ljuskänslighet och ett sektorformat bortfall av synfältet uppåt. Synskärpan kan variera från enbart en förmåga att uppfatta ljus till full synskärpa. Synskärpan brukar bli bättre än man skulle kunna tro, utifrån kolobomets storlek. Därför är det viktigt att barnet ges möjlighet att utveckla sin syn optimalt fram till ca 10 års ålder, då synfunktionen anses färdigutvecklad.

-Det finns mycket att vinna med att undersöka synen så tidigt som möjligt, helst i nyföddhetsperioden och då kanske i narkos när man undersöker hjärtat och koanalatresin. Tidig upptäckt av en synnedsättning innebär att man bl a kan inleda synhabiliteringen tidigt. Synhabilitering sker i samverkan med syncentralen och barnhabiliteringen. För små barn är det viktigast att motivera barnet att vilja titta och därmed träna sin fixationsförmåga och samsyn. Samspelet med barnet bör ske på nära håll och i barnets huvudhöjd, sa Kerstin Strömblad.

En vanlig orsak för ett första besök hos ögonläkaren är annars att barnläkaren har upptäckt något avvikande hos barnet, t ex en ansiktsförlamning. Barnet kan inte stänga ögat.

-Det kan leda till att ögats hornhinna blir torr och har lättare att bli infekterad, med risk för bestående synnedsättning. Därför behöver ögat behandlas i förebyggande syfte med fuktande droppar och kontrolleras hos ögonläkaren.

Andra orsaker till ett första besök hos ögonläkare kan vara upptäckten av ett avvikande utseende på själva ögat. Ögat kan vara litet eller uppvisa en nyckelhålsliknande pupill (kolobom i regnbågshinnan). Barnet kan också skela eller ha ögondarr (nystagmus).

Målsättningen med en synundersökning av barn med CHARGE syndrom är bl a

- ☒ att komma fram till en diagnos
- ☒ att ta reda på barnets synfunktion
- ☒ att ta ställning till eventuellt glasögonbehov
- ☒ att inleda synhabilitering
- ☒ att följa barnets synutveckling och kontrollera ögonen

-För diagnosen CHARGE är upptäckten av kolobom viktig. Oftast ses inget utanpå ögat. Slutningsdefekten finns endast på ögonbotten, medan pupillen är normal. Att bedöma barnets synfunktion är särskilt viktigt om barnet har en hörselnedsättning eller är döv och kommunikation med barnet via tecken/teckenspråk kan bli aktuellt. Om man ska välja visuellt eller taktilt (med beröring) teckenspråk avgörs utifrån barnets synresurser, sa Kerstin Strömmand.

Jonas lär sig gå och hans hörselskada upptäcks

Jonas lärde sig gå när han var 2,5 år gammal, men gången var ostadig.

-Det verkade som om han inte hade någon riktigt bra fallreflex. Han ramlade ofta och slog sig. Grovmotoriskt gjorde Jonas ändå stora framsteg, mycket tack vare den sjukgymnastik han fick när han var drygt ett år gammal. När det gäller den mentala biten så upplevde vi aldrig någon försening eller något annat avvikande. Vi har haft kontakt med logoped lika länge som med sjukgymnasten och Jonas tal har utvecklats normalt, säger Gunnel.

När Jonas var ungefär tre år gammal upptäcktes det att hans tonsiller var förstörade.

-De opererades bort och plötsligt blev det mycket tyst hemma hos oss på nätterna, eftersom Jonas slutade tvärt att snarka. Ja, det blev så tyst att vi nästan inte kunde sova på grund av det, säger Lasse.

På fyraårskontrollen upptäcktes det att Jonas hade en allvarlig hörselnedsättning på vänster öra.

-Vi hade upptäckt att han bytte från vänster öra till höger öra när han pratade i telefon. Därför var vi lite förberedda på att hans hörsel kanske inte var normal. Jonas fick hörapparat och en hörselslinga, som han framför allt använder när han tittar på TV, säger Lasse.

Pedagogiska stödåtgärder

Ulla Holmqvist-Äng och Kristina Hedström, specialpedagoger från Specialpedagogiska Institutet, Resurscenter Dövblind i Gnesta, informerade om pedagogiska stödåtgärder.

-Resurscenter Dövblind är ett resurscenter för syn- och hörselskadade samt dövblinda. Med dövblinda menar vi personer som har en nedsättning av synen som inte kompenseras av hörseln och vice versa. Kombinationen syn-hörselskada innebär så mycket mer än summan av de två funktionshindren och därför räknas det som ett eget funktionshinder. De här personerna behöver ett annorlunda bemötande och har behov av teckenspråk, visuellt eller taktilt.

75 % av alla **sinnestryck** kommer i vanliga fall via ögonen, 13 % via hörseln, 6 % via känseln och 3 % från vardera lukten och smaken. Syn och hörsel kallas fjärrsinnen, medan lukt, smak och känsel kallas närsinnen.

-Har man CHARGE syndrom finns en störning i alla hjärnnerverna, som förser hjärnan med information från de olika sinnen. Barnet blir mer beroende av att använda alla sina sinnen, även intryck från berörings- och muskelsinnet. Syn och hörsel kan vara lite bättre på ena sidan och då är det viktigt att veta på vilken sida barnet har sitt synfält och hör lite bättre.

Huvudkriterierna för diagnosen CHARGE syndrom utgörs sedan 1999/2001 av fyra C:n:

C för colobom (innebär ljuskänslighet och inskränkt synfält)

C för choanalatri (medför andningsvårigheter)

C för characteristic ears (skador på yttre-innreöra, hörsel, balansorgan)

C för cranialnerves (störningar i sinnestryck från alla sinnen)

-Det är alltid svårt att tala i generella termer om en grupp barn för även om de har många gemensamma drag så är de alla individer med olika personligheter. Därför måste vi alltid *se varje barn som ett barn* i första hand och de eventuella funktionshinder barnet har i andra hand. Vi bör sätta fokus på det som fungerar bra samt sätta oss in i barnens situation och anpassa vårt sätt till deras förutsättningar istället för att försöka förändra barnets beteende.

-Då är det bra att känna till de medicinska aspekterna av syndromet för att få en inblick i hur hjärnan med hjälp av olika sinnesintryck skapar en bild av omvärlden och hur barnet försöker förstå och bemästra denna. Vi kan se på hur barnet fungerar i sin dagliga tillvaro och ge det bästa möjliga stöd i utvecklingen.

-Kunskapen om vad CHARGE syndrom omfattar hjälper oss att förstå, men det får inte innebära att vi glömmer att se det, som varje enskilt barn ger oss information om. Ett problem, som barn med syn- och hörselskador har gemensamt, är att de ofta inte vet vad som ska inträffa härnäst. De har varit med om så många överraskningar och flera av dessa har kanske inte varit av det roliga och lustfyllda slaget. Därför är det viktigt att förbereda barnet och ge barnet TID att uppfatta vad som ska ske, TID att bearbeta intryck samt TID att uttrycka sig. Barn med CHARGE syndrom behöver ofta mycket lång tid för detta.

Ibland kan det vara bra att ha en återkommande struktur för varje dag, så att barnet i förväg vet vad som ska hända. Det gäller att finna en kommunikationsmetod, som passar varje enskilt barn. För att lyckas med detta kan det vara nödvändigt att den som arbetar med barnet kanske måste tänka om, tänka i nya banor.

-Ett barn med CHARGE syndrom ställs inför stora utmaningar i allt det ska företa sig i vardagen och det är vår uppgift att tillrättalägga omgivning och förhållningssätt till barnets förutsättningar, bl a när det gäller kommunikationen.

-Ibland möts man av ett "beteende" hos barnen - ett sätt att vara och uttrycka sig - som är ovanligt ur vårt perspektiv, men som i själva verket är barnets lösning på ett problem det ställs inför. Det är viktigt att vi ser dessa olika "beteenden" som ett sätt för barnet att kommunicera. Barnet vill säga något som det inte kan uttrycka på annat sätt utan visar det i ett - kanske utmanande - beteende. Ta då som utgångspunkt att fråga: Kan barnet ha ont någonstans? Upplever det obehag från

obekväma kläder eller kroppställningar? Upplever barnet missnöje från något som hänt - igår, förra veckan, nyss? Har barnet inte blivit bekräftat? Störs barnet av ovidkommande ljud/ljus/vibrationer?

Barn med CHARGE ställs ofta inför motsägelsefulla intryck från de olika sinnen och har därmed svårt att få en förståelig bild av omvärlden. Att förstå omvärlden är något som alla (och hjärnan) strävar efter och det är oerhört viktigt för en god utveckling.

-När de olika sinnesintrycken inte stämmer överens kan det bli kaotiskt och mycket energikrävande för barnet att få förståelse för vad som händer eller vad som förväntas av det. Därför förekommer det ofta att barnet behöver vilopausar för att bearbeta intrycken och för att reorganisera ("ladda om") hjärnan. Hjärnan tar en "time out" och det kan ta sig olika uttryck; titta bort eller mot en ljuskälla, ligga helt stilla eller springa runt, vifta med händer eller fötter, gömma sig under en filt m.m.

-Exempel på motsägelsefulla intryck är när barnet ska förflytta sig. Har man ett colobom med inskränkt synfält uppåt, måste man luta huvudet bakåt för att se bra framåt, varvid man tappar kontakten med golvet och det blir svårare att både hålla balansen och att röra sig fritt. Balansorganet, som har en nedsatt funktion, vill samtidigt ha information om hur underlaget man går på ser ut och motverkar på det sättet synens behov av att se uppåt.

Många barn med syndromet tycks undvika situationer som är fyllda av intryck, trots att de samtidigt är intresserade av att delta i livliga situationer, då nyfikenheten och viljan att lära sig motiverar detta.

Ulla och Kristina visade också flera videofilmer, bl a en film om hur det kompetenta barnet med CHARGE syndrom anpassar sig till olika situationer och använder de sätt att kommunicera det har.

-I kommunikationen uttrycker barnen sin vilja och sina synpunkter på sätt som vi runt barnet kanske inte alltid är vana vid. Därför ställer det stora krav på oss att ta gott om tid på oss och verkligen försöka lyssna in och förstå hur barnet exempelvis associerar och uttrycker önskemål. Det är också viktigt att veta att man kan göra en massa misstag i bemötandet av barnet om man inte förstår barnets avsikter.

-Vi har fjärrsinnen (syn och hörsel) samt närsinnen (smak, lukt, beröring, temperaturkänslighet, smärta, muskeltryck) som vi upplever omvärlden med. De sinnesintryck som vi inte behöver kan vi omedvetet sålla bort innan de kommer in till den medvetna hjärnan. Ett barn med CHARGE klarar inte att helt sålla bort de intryck som inte behövs utan alltför många intryck når in till hjärnan och det kan skapa förvirring och ibland kaos.

Om ett barn har nedsatt hörsel underlättar det om man rensar ljudmiljön från ovidkommande ljud, som kan verka störande. Har barnet synnedsättning och är starkt ljuskänsligt är det viktigt att tänka på att barnet inte bländas av ljus från en lampa eller ett fönster och att man själv står i god belysning och tecknar eller visar bilder i barnets synfält. Barnet kanske ser bäst snett ner till vänster och inte rakt framifrån, varför det är av största vikt att veta var barnet har bästa synfokus.

-Har barnet balansproblem kanske det föredrar att ligga ned på golvet när det ska koncentrera sig på någon uppgift. Svagare muskler måste utföra ett större arbete för att hålla kroppen upprätt, vilket innebär ett energikrävande arbete som också försvårar möjligheten att koncentrera sig. Det viktigt att ha ett bra stöd för kroppen, t ex rygg och fotstöd. Barnet lutar sig gärna mot något både för att få stöd för kroppen och för att få information om var kroppen slutar och vilken kroppsställning det har. Acceptera det och skapa bra möjligheter för barnet att hitta en trygg kroppsställning.

Ibland uppstår ”pirr” i kroppen hos de här barnen och ett behov att röra sig.

-Att säga till barnet ”sitt still och titta på mig” kan ge helt fel signaler och barnet tappar koncentrationen och förstår ingenting. Det gäller därför att ge möjligheter både till att få röra sig och att få hitta en bra ”viloställning” för kroppen för att underlätta för barnet att koncentrera sig på det som ska utföras.

Den svaga muskulaturen hos många av barnen innebär att det är viktigt med motion och rörelser, för att stärka musklerna och bli förhindra uppkomsten av skolios samt även för att öka kroppsmedvetandet. - Det är viktigt att hitta det barnet tycker är roligt att göra - som att simma eller rida, promenera, cykla - efter förmåga. Ofta kan man följa barnets val och initiativ, då alla barn strävar efter att lära sig och kunna olika saker. Ibland sker en lång upprepning av rörelser eller aktivi-

teter, då man kan uppfatta det som om barnet fastnar i ett ”beteende” när det i själva verket är bearbetningsprocessen som tar längre tid.

-Den egna möjligheten att förflytta sig i rummet skapar förutsättningar för att få en uppfattning om den egna kroppen, rummet samt avstånd och storlek, som är viktiga begrepp i språkutvecklingen.

Taktilt kan barnet med CHARGE syndrom vara överkänsligt för lätt beröring, men ha en ovanligt hög smärttröskel, vilket återigen kan ställa oss frågande inför oförståeliga ”beteenden”.

-Lukt och smak behöver stimuleras extra med starka kryddor och dofter för att barnet ska få bra upplevelser, som påverkar dessa sinnens utveckling.

Kommunikation är ett mänskligt behov och man kan utgå från att alla barn vill samspela och kommunicera med sin omgivning.

-Det kan ta sig olika uttryck som måste accepteras, ses och bekräftas utan att innehålla tillrättavisningar. Det kan vara små rörelser, gester, kroppsspråk, tecken, saker, symboler, ord... Erbjud så många kommunikationssätt som möjligt och överlåt till barnet att välja det som passar bäst, vilket kan vara olika för ”in och ut” för barnet.

-Med tanke på alla de utmaningar som barn med CHARGE syndrom ställs inför är det viktigast att förstå att vissa ”beteenden” bara finns. Barnet ställs inför stress i många situationer och det vi kan göra för att minska denna är att anpassa oss och omgivningen till barnets behov och på så sätt sänka stressnivån. Det finns ingen annan grupp barn med funktionshinder, som har så många medicinska problem och så många utmaningar att ta sig igenom – och som ändå visar en så stark förmåga att kämpa och lyckas. De har en otroligt stark förmåga att lösa problem, att ta sig fram och att göra sig förstådda, som är mycket imponerande. Att umgås och arbeta med barn med CHARGE kan ge oss viktiga insikter om alla barn och även om oss själva om vi är öppna för det.

Nordiskt Nätverk CHARGE

Ulla Holmqvist-Äng och Marie Molnar informerade också i korthet om ett Nordiskt Nätverk CHARGE, som startades 2002.

-En arbetsgrupp bestående av 2-3 representanter från varje land har träffats ca två ggr per år för att utbyta kunskap och erfarenhet som sedan kan spridas. Vi har även internationella nätverkskontakter. Vi har anordnat träffar för föräldrar vid två tillfällen, i Gnesta och i Stockholm. Ytterligare träffar i södra och västra Sverige planeras.

Det finns även en hemsida med information och diskussionsrum på nätet för föräldrar till barn med CHARGE syndrom samt personal, som arbetar med dessa barn.

Adressen till nätverket är:

www.sit.se /fortbildning/distansfortbildning/nätverk

Det behövs ett lösenord för att komma in på nätsidan och den kan man få genom elisabeth.ringby@sit.se

Nätverket anordnar en Nordisk Konferens i Helsingfors den 27 – 30 juni 2006, som är öppen för familjer och professionella, som har kontakt med personer med CHARGE syndrom i de nordiska länderna.

www.chargekonferens.org

Presentation av arbetet på Resurscenter Mo Gård

Specialpedagogerna Marie Molnar och Ulrika Broddstedt-Gulewitsch informerade om arbetet på Resurscenter Mo Gård.

-Verksamheten, som vänder sig till döva, dövblinda och kommunikationshindrade ungdomar och vuxna med ytterligare funktionshinder, erbjuder boende, arbete, undervisning samt fritidsutbud. Inom dessa verksamheter integrerar vi våra habiliteringsinsatser med syftet att åstadkomma lärande och utveckling utifrån ett helhetsperspektiv. Vi anpassar den fysiska och sociala miljön till varje enskild persons förutsättningar och behov.

Ett habiliteringsuppdrag inleds med en kartläggning av personens förutsättningar, starka och svaga sidor, diagnos, sjukdomshistoria mm.

-Därefter planerar vi och genomför lämplig verksamhet och den framtida överföringen till hemkommunen. Under habiliteringsprocessen, som kan se väldigt olika ut och vara olika lång, låter vi personal från personens skola och boende komma på besök.

På resurscentret finns lokaler för olika ändamål, skola, arbete, fritidsaktiviteter, boende mm. Totalt kan man ha 58 personer samtidigt på centret. Allt som har med varje persons utveckling att göra dokumenteras noggrant.

Ulrika Broddstedt-Gulewitsch berättade mer ingående om en elev, Malin, som hon arbetade med under några år från slutet av 1990-talet och början av 2000-talet.

-Malin, som var 16 år när hon kom till oss 1999, har CHARGE syndrom. Hon hade utvecklat ett självskadande beteende och var orolig och utagerande. Hon opererades vid ett års ålder i näsa och svalg och då upptäcktes också hennes syn- och hörselskada. Första åren var hon mycket på sjukhus. 13 år gammal fick hon diagnosen CHARGE syndrom och tre år senare diagnosen dövblind. Detta medförde att hon flyttade över till dövblindboendet på Mo Gård, där hon utvecklade förmågan att kommunicera med taktilt tecken.

Därefter visades en videofilm om Malin och Ulrika och deras kommunikation och samarbete när de fiskade kräftor, tillagade dem och sedan ordnade kräftkalas samt en film där de två, på önskemål av Malin, tillverkade ett trafikljus. Filmen var överväldigande stark, mycket gripande och visade hur bra och utvecklande taktil kommunikation kan vara när den är som bäst.

-Malin valde ofta sina teman själv och hade under arbetets gång fullständig kontroll på vad som skulle göras och hur det skulle göras. Ibland tecknade hon visuellt, eftersom hon visste att vi såg och ibland taktilt eftersom vi alltid måste teckna taktilt.

Neuropsykiatri

Dr Maria Johansson och neuropsykolog Eva Billstedt, Barnneuropsykiatriska kliniken, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, informerade om neuropsykiatri vid CHARGE syndrom.

-Vi kommer att informera om autism och autistiska drag hos barn med CHARGE syndrom. Idag har vi ett vidgat synsätt på det vi kallar autism jämfört med den innebörd begreppet hade för bara några decennier sedan då bara starkt avskärmade barn fick diagnosen.

Autism

Autism idag definieras som en triad av symptom där barnen har problem när det gäller:

⌘ **Ömsesidig social interaktion**, d v s intresset av, samt förmågan att samspela med andra människor, dels vuxna dels jämnåriga.

-Personer med autism brukar ha svårt att förstå andra människors perspektiv, tankar och känslor. Begränsningar i förmågan att använda kroppsspråk (ögonkontakt, ansiktsuttryck och gester) i kontakten med andra brukar räknas in som ett delkriterium under den sociala interaktionen. Avskärmningen under de första levnadsåren brukar minska i slutet av förskoleåldern så att barnen inte i längre i samma utsträckning undviker t ex ögonkontakt och kroppskontakt.

⌘ **Ömsesidig kommunikation**. Talutvecklingen är ofta försenad och kan hos många utebli helt. Det brukar märkas tidigt att barn med autism har stora svårigheter att förstå kommunikation. Bristerna i språkförståelsen kan variera från total oförmåga att förstå tal till svårigheter mest i att förstå abstrakta begrepp.

-Förmågan att samtala med andra på ett ömsesidigt sätt, lyssna och föra samtalet vidare, brukar vara dålig. Ofta har talet en annorlunda karaktär och saknar liksom naturlig spontanitet. Barnet verkar kommunicera med en repertoar av fraser som lärts in i sin helhet och därför inte alls/inte riktigt passar in i det sammanhang de används. Direkt ekotal innebär en ordagrann upprepning av sådant som andra människor sagt.

⌘ - **Beteende, lek, fantasi och intressen**. Personer med autism har ofta en begränsad föreställningsförmåga, vilket leder till en begränsad förmåga att utveckla fantasilekar och ett annorlunda sätt att leka.

-Lekarna är ofta enahanda och upprepande, och baseras på intensiv fascination av något i omgivningen, t ex ballonger, allt som snurrar eller klädnypor. Hos barn med hög begåvning är det vanligt med intensiva intressen, som baseras på utantillkunskaper av fakta, t ex att kunna tågtidtabeller, telefonnummer eller namnen på alla ishockeyspelare i olika lag i allsvenskan. Sådana intressen baserade på utantillkunskaper brukar vara begränsade såtillvida att de inte sätts in i vidare kunskapssammanhang och inte delas med andra människor. Det är också mycket vanligt att personer med autism oroas starkt av förändringar i rutiner och miljö och har utvecklat olika ritualer i sitt vardagsliv. Avvikande rörelsemönster förekommer ofta och kan vara av många slag; handviftningar, vaggning av kroppen, tågång eller mer komplexa som att stå och gunga fram och tillbaka med kroppen och samtidigt flaxa med armarna.

Autismspektrumstörning

Autismspektrumstörning är en paraplyterm som används för att beskriva mildare störningar inom autismområdet (autismliknande drag, atypisk autism, Aspergers syndrom och autistiska drag).

-Vilken diagnos barnet, eller den vuxna får, kan växla över tid. Men även autistiska drag kan innebära problem och därför är det viktigt att veta hur de här personerna bör bemötas.

Svårigheter, som beror på autismspektrumstörning, riskerar att undervärderas eller övervärderas hos barn med andra samtidiga funktionshinder, t ex syn- och hörselnedsättning.

-Barn med syn- och hörselskador får i allmänhet sin autismdiagnos senare än andra barn, trots att det är välkänt att det är vanligare med autism hos de som har medfödda syn- och hörselskador.

Autismpedagogik bygger mycket på visuella lösningar, vilket inte är användbart när barnet har en synskada.

-Pedagogiken vid autism/autismspektrumstörning bör innehålla en hög grad av struktur och kontinuitet, med personal som inte byts ut, struktur i vardagen, förberedelser inför förändringar. Det har visat sig att barn med autism/autismspektrumstörning oftast blir lugnare och mer harmoniska om de bemöts på detta sätt. När beteendet förbättras uppstår en mer positiv inlärningssituation med bättre möjligheter till allmän utveckling. Därför vill vi göra er uppmärksamma på om det är någonting i ert barns beteende som "faller utanför ramarna", någonting ni tycker är avvikande och innebär kvarstående problem, så tycker vi att ni bör ta kontakt med någon som kan någonting om neuropsykiatri och som kan titta närmare på barnet.

Hjärtat

Överläkare Daniel Holmgren, Drottning Silvias barn och ungdomsjukhus, Göteborg, informerade om hjärtat och hjärtfel vid CHARGE syndrom.

-85 % av alla med CHARGE syndrom har någon form av hjärtfel, vilket innebär att det är ett väldigt vanligt förekommande symptom vid CHARGE syndrom.

Hjärtat anläggs under de fem första månaderna av graviditeten.

-Under den perioden utvecklas, tillbakabildas och roterar strukturer på ett mycket komplext sätt, vilket förklarar varför det finns flera tusen

varianter på hjärtfel. Under fosterlivet ska hjärtat fungera när barnet inte andas och sedan ska det fungera direkt när andningen kommer igång. För att detta ska vara möjligt krävs flera fungerande styrmekanismer. Idag kan vi härleda de flesta medfödda hjärtfelen till bestämda störningar både när det gäller i vilken del av hjärtat som störningen skett och när det skett, sa Daniel Holmgren.

Vem som helst kan få ett barn med medfött hjärtfel. 0,8 % av alla levande födda barn har någon form av hjärtfel och siffran gäller alla länder på jorden och i alla tider.

-En rätt stor andel av de hjärtfel som förekommer vid CHARGE syndrom är harmlösa och alla kräver inte ens behandling. Det förekommer också fel som är möjliga att åtgärda, exempelvis hål mellan kamrarna eller förmaken samt kvarvarande och öppetstående förbindelse mellan lungpulsådern och kroppspulsådern.

Ett allvarligare förekommande hjärtfel är Fallots anomali (hål mellan kamrarna och trång lungpulsåder), vilket medför sämre syresatt blod till kroppspulsådern.

-Men även detta hjärtfel är möjligt att åtgärda kirurgiskt med bra resultat. Uppföljande regelbundna kontroller är nödvändiga om barnet har detta hjärtfel. När det gäller övriga nämnda hjärtfel kan man släppa på kontrollerna efter 2-3 år, sa Daniel Holmgren.

Jonas får en diagnos och börjar skolan

Året innan Jonas började skolan opererades hans testiklar och han fick diagnosen CHARGE syndrom.

-En av läkarna, som vi gick hos, hade lagt samman Jonas symptom och kommit fram till diagnosen. Vi tyckte det kändes bra att få ett namn på Jonas problem, men det förändrade ingenting i omhändertagandet eller i behandlingen av Jonas, säger Lasse.

Inför skolstarten gjorde barnhabiliteringen en utvecklingsbedömning på Jonas.

- De skolpsykologer som gjorde bedömningen fann att Jonas var normalt utvecklad, med den skillnaden att han behövde lite mer tid för att lösa vissa uppgifter. Vi fick välja om vi ville att Jonas skulle gå i en

normalklass med 20 barn eller i en klass med bara 12 barn. I den mindre klassen skulle hälften av barnen vara normal-begåvade och den andra hälften ha vissa mindre problem. Efter mycket funderande bestämde vi oss för den lilla klassen, som dessutom skulle vara integrerad i en vanlig skola. Det beslutet har vi sedan inte ångrat, säger Gunnel.

Idag trivs Jonas väldigt bra i skolan och klarar skolarbetet mycket bra. -Man tycker inte ens att han är särskilt långsam. I skolan vet vi att han hör ordentligt, för där använder han hörapparat och hörslinga, säger Gunnel.

Behovet av multidisciplinära team

Kerstin Strömmland informerade också i korthet om erfarenheterna av att arbeta i ett multidisciplinärt team.

-I CHARGE-teamet på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus ingår bl a ögonläkare, barnläkare, barnneuropsykiater, tandläkare och logoped. För att teamarbetet ska fungera krävs att en person ansvarar för planering, sammankallning och uppföljning, att teamet får en bra och ändamålsenlig sammansättning, att de som ingår i teamet är kompetenta och har möjlighet att arbeta med teamuppgifter och är inställda på samarbete.

I teamet har man testat 31 patienter med CHARGE syndrom och av dessa hade

- ☒ 28 st kolobom
- ☒ 16 hjärtproblem
- ☒ 15 tillväxtstörning
- ☒ 10 st kranialnervspåverkan
- ☒ 19 st påverkan på centrala nervsystemet
- ☒ 19 st öronavvikelse
- ☒ 11 st choanatesi
- ☒ 13 st skellettavvikelse

-Synförmågan testades hos 19 patienter (12 st kunde inte testas p g a för låg ålder). Testen visade att 15 stycken hade syn- och hörselnedsättning, 3 var blinda, 16 stycken hade nystagmus och 8 stycken hade en synförmåga på bästa ögat på 0,3 eller bättre.

-En viktig fördel med att arbeta i team är att olika specialister tillsammans upptäcker saker som de annars inte skulle ha upptäckt var för

sig. Man hittar fel eller funktionsstörningar i flera organ. Nackdelar kan finnas i form av alltför detaljerade resultat, svårigheter att sammanställa resultaten i tid, att svagaste länken i kedjan begränsar arbetet och att samarbetsproblem kan förekomma, sa Kerstin Strömmand.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Jan Andersson-Norinder och logoped Lotta Sjögren, Mun-H-Center, Göteborg, informerade 2001 (uppdaterad) om funktioner i och kring munnen.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser.

- I Mun-H-Centers uppgifter ingår bl a att samla in, bearbeta och sprida information med inriktning på problem som har med munnen att göra, exempelvis att prata och att äta. Bettavvikelser, dregling och behov av särskild munvård är också vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom.

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år. -Under Ågrenskas familjevistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär till föräldrarna om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Mun-H-Centers tandläkare och logoped gör också under familjeveckan en översiktlig undersökning av barnens munförhållanden. Såväl observationerna vid undersökningen som uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas på Mun-H-Center. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd och sjukdomar.

-Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal, annan vårdpersonal och familjer få information och råd kring frågor om munhälsovård, munfunktion och tandbehandling vid exempelvis hydrocefalus.

I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling. Information finns på www.mun-h-center.se Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

Barn med särskilda behov bör så tidigt som möjligt remitteras till en pedodontist, specialist i barntandvård, för bedömning. Såväl behandling som förebyggande vård organiseras på ett lämpligt sätt, antingen enbart på specialistkliniken eller tillsammans med ett tandvårdsteam på hemorten.

En enkel orofacial undersökning av barnen med CHARGE syndrom gjordes av Jan Andersson-Norinder och Lotta Sjögreen.

Vanliga problem hos barn med CHARGE syndrom är:

- ☒ barnen gnisslar tänder
- ☒ barnen snarkar
- ☒ ät-, drick-, sug- och sväljsvårigheter
- ☒ dregling
- ☒ talsvårigheter
- ☒ bettfel

-De permanenta tänderna kan ibland ha ett sent frambrott och ha en avvikande form. Sammanfattningsvis kan man säga att ät- och sväljsvårigheterna dominerar hos barn med syndromet (se särskilt kapitel). Inte sällan är det också problem att hålla tänderna friska. Därför är det viktigt att alla barn med CHARGE syndrom har kontakt med specialisttandläkare. Många av barnen behöver få hjälp av logoped med att träna sitt tal. På vissa platser i landet finns det oralmotoriska team som kan medverka i barnens munmotoriska träning.

Barn med hjärtfel bör få profylaktisk antibiotikabehandling vid blodiga ingrepp, särskilt tandborttagning. Detta för att förhindra att bakterier i munhålan förs med blodet till hjärtat, där de kan åstadkomma allvarliga inflammationer.

-Barnen behöver regelbunden tandvård, ofta med tätare besök. Den förebyggande tandvården är viktig och de tre hörnstenarna består av rena tänder, goda kostvanor och fluor.

Ät- och sväljsvårigheter

Lotta Sjögren, Mun-H-Center, informerade också om ät- och sväljsvårigheter vid CHARGE syndrom.

-Det är vanligt att barn med CHARGE syndrom har ättsvårigheter. Många har så stora problem med nutritionen att de måste få sin huvudsakliga näring via nässond eller PEG/knapp.

Föräldrar till 37 barn och ungdomar med CHARGE syndrom har besvarat Mun-H-Centers frågeformulär om matsituationen och bland annat angett följande problem:

- ☒ 22/37 sugsvårigheter som spädbarn
- ☒ 12/37 sätter ofta i halsen
- ☒ 10/37 det dröjer länge innan tuggan sväljs
- ☒ 9/37 sväljer stora bitar utan att tugga
- ☒ 8/37 mat och dryck läcker ut genom mungiporna

De bakomliggande orsakerna till ättsvårigheterna kan vara många:

- ☒ koanalatresi/andningssvårigheter
- ☒ läpp-, käk- och gomspalt
- ☒ esofagusatresi
- ☒ medfött hjärtfel
- ☒ neurologiska problem
- ☒ mag-tarmproblem

Ofta är det inte en enskild orsak till ättsvårigheter vid CHARGE syndrom, utan en kombination av flera orsaker. Barn som är allmänpåverkade av t ex sjukdom, hjärtfel eller andningssvårigheter riskerar att hamna i en ond cirkel där nedsatt allmäntillstånd medför dålig aptit som leder till näringsbrist, som leder till energibrist, som leder till att barnet inte orkar äta osv. Många har dessutom problem med ständiga kräkningar. För många blir matsituationen en negativ upplevelse istället något lustfyllt, sa Lotta Sjögren.

Många olika specialister är involverade vid utredning och behandling av barn med nutritionssvårigheter. I behandlingen ingår bland annat råd och stöd till föräldrar, anpassad kost, medicinsk behandling, förebyggande munhälsovård och munmotorisk träning. På Mun-H-Center ger vi råd om munvård, munmotorisk stimulering och tuggträning. Ibland kan olika måltidshjälpmedel underlätta matningen som t ex speciellt utformade nappflaskor, muggar och skedar. Inom ramen för ett utvecklingsprojekt erbjuder vi också tuggskola för barn som vill lära sig äta.

Munmotorisk träning/stimulering kan innehålla:

- ☒ munmassage
- ☒ stimulering med tandborste
- ☒ ansiktsmassage
- ☒ munleksaker
- ☒ munlekar, t ex sug- och blålekar
- ☒ gomplattor för tungträning
- ☒ redskap för tuggträning

Familjesituationen, syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve, Ågrenska, informerade om familjesituationen och syskonrollen.

-På Ågrenska har vi intresserat oss för familjesituationen och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder, med inriktning på stress och välbefinnande samt habiliteringsprocessen. I de forskningsprojekt som jag ingått i ville vi också ta reda på vad som är gemensamt för familjer med barn med ovanliga funktionshinder i förhållande till situationen där funktionshindret är mer vanligt.

Att klara av, bemästra, en familjesituation som startar i kaos i o m att man får ett barn med ett ovanligt funktionshinder, är en process utan några givna lösningar.

-Det ställs stora krav på att hitta drivkrafter till förändring, att gå från kaos till bemästring och en insikt om vad som behöver göras. Men detta är sällan någon rätlinjig process. När man tycker att man precis hittat bra lösningar kan man, av olika skäl, falla tillbaka i kaos, sa Andreas Tallborn Dellve.

Kaossituationen innebär ofta

- ☒ att man saknar kontroll över sitt liv
- ☒ känner brist på kompetens att hantera situationen
- ☒ känner existentiell rädsla
- ☒ att man bara fokuserar på sjukdomen
- ☒ ovisshet
- ☒ social isolering

Vändpunkten kan komma

☒ genom kritiska reflexioner

-egna

- med hjälp av assistent

- med tiden

- p g a ökad egenkompetens

-när barnet mår bättre

-Den kan också komma genom meningsskapande normalitet, livskunskap/lärande och en ny säkerhet.

Bemästring innebär att man skaffat en kontrollerad struktur på sitt liv, där det exempelvis kan ingå att som föräldrar försöka ta reda på så mycket som möjligt om barnets sjukdom.

-Det finns strategier för bemästring, d v s olika sätt att angripa problemen på. Ett sätt är att fokusera på ett problem i taget och försöka finna lösningar som fungerar. Ett annat, mindre konstruktivt sätt, är att undvika allt som har med barnets sjukdom att göra. Ytterligare ett sätt är att bara stå ut med situationen, sa Andreas Tallborn Dellve.

Bakgrunden till ett av forskningsprojekten med inriktning på familjesituationen, var att det ofta är svårt för föräldrar till barn med ovanliga funktionshinder att få bra och relevant information och att många känner sig väldigt ensamma.

-Det krävs också mer aktiva och kompetenta föräldrar som inte sällan fungerar som advokater för sina familjer, vilket ofta är ett stort problem. Det krävs också mer kunskap, mer delaktighet i habiliteringsprocessen och kunskap hur man bäst förhandlar med sociala myndigheter och stödinstitutioner.

En fråga man ställde i projektet var om det var möjligt att förbättra situationen (bemästringen) snabbt, med tanke på stress, välbefinnande, socialt stöd, livskvalitet mm genom ett intensivt kunskapsprogram.

-Vi tittade på hur föräldrarna upplevde *stress och belastning* före ett familjeprogram (intensiv familjeintervention) direkt efter programmet, efter sex månader och efter ett år. Det vi bl a såg var att mammor upplevde mer stress än pappor t ex när det gällde social isolering jämfört med en kontrollgrupp. Pappor upplevde hög föräldrastress därför att de tyckte att de saknade kunskap och kompetens att hantera situationen.

När det gäller *hälsa och välbefinnande* tyckte mammor att de hade sämre hälsa och mer hälsoproblem än papporna före familjeprogrammet. Efter programmet hade inte hälsan förbättrats, men tröttheten hade minskat och stödet från partnern ökat.

Kunskap om barnets funktionshinder har stor betydelse när det gäller förmågan att hantera vardagliga problem som hörde samman med barnets funktionshinder.

Efter programmet hade både mammor och pappor fler *aktiva strategier* för att hantera familjens situation. Råd och tips från bl a medicinsk expertis togs mer välvilligt emot.

-Det är svårt att värdera vad som är ”bästa” strategin. I allmänhet är de aktiva val varje individ gjort bäst på sikt, både när det gäller den egna hälsan och familjens hälsa, sa Andreas Tallborn Dellve.

Sammanfattningsvis kan man säga att ett intensivt kunskapsprogram kan vara till god nytta för föräldrar, särskilt för papporna och för heltidsarbetande föräldrar av båda könen.

I projekten ingick också att utvärdera kvalité och delaktighet i habiliteringsprocessen före och efter ett kunskapsprogram.

-Före programmet skattade föräldrar till barn med ovanliga funktionshinder att deras delaktighet i habiliteringsprocessen var lägre i förhållande till kontrollgruppen (föräldrar till barn med mer vanligt förekommande funktionshinder). Efter programmet ökade kraven på en bra habiliteringsprocess och närmade sig kontrollgruppens krav.

Syskonrollen

-Vi har på Ågrenska, under många år, intresserat oss för syskonens situation och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder. Syskonen och deras problem uppmärksammas sällan, därför att familjen oftast är så fokuserad på barnet med funktionshindret och den familjesituation detta ger upphov till.

Under familjevistelserna har vi program för syskonen i detta ingår bl a syskonsamtal.

-Syskonrelationen är i allmänhet den relation man har längst i livet. Hur den ser ut, och vilka problem den medför, beror på flera faktorer,

men diagnosen och dess allvarlighetsgrad spelar stor roll. Men det finns både olikheter och likheter i syskonrollen överhuvudtaget. Det är mycket syskonen uttrycker som är gemensamt, oavsett syskonets diagnos, sa Andreas Tallborn Dellve.

Följande är exempel på vad syskon ofta uttrycker som viktigt vid syskonsamtalen:

- ☒ att bli ”sedd” för den man är och inte bara jämförd

- ☒ att förstå vad funktionshindret innebär och beror på

-Syskonen uttrycker ofta att de vill veta mycket om syskonets sjukdom/funktionshinder. Om de inte får tillräckligt med information drar de egna slutsatser och dessa kan vara mer skrämmande än det som är verkligt.

- ☒ att bli ”inläppt” och delaktig, eftersom det är en familjeangelägenhet när ett barn har ett funktionshinder

-Inte sällan uttrycker syskonen att de vill följa med till doktorn, till habiliteringen osv. Syskonens kunskap är en ”nyckel” till ett bra sätt för dem att förhålla sig till situationen.

- ☒ att få hjälpa till/ slippa hjälpa till

- ☒ att få uppskattning när man anstränger sig

- ☒ att bara få vara barn och inte ha för stora krav

- ☒ att själv få egen tid med föräldrarna

- ☒ att få vara ifred, ha sina saker ifred, inte bli störd

- ☒ att inte behöva känna rädsla, känna sig hotad eller utsatt

- ☒ att kunna ha kamrater hemma

-Inte sällan uttrycker syskonen ”svåra” känslor som de försöker förhålla sig till så bra som möjligt, exempelvis skam, skuld, oro, rättvisa/orättvisa, bekymmer/omsorg, kränkningar. Syskon vill ofta prata om hur det blir ”sedan”, när föräldrarna inte finns i livet längre. Utmärkande är också den oerhört starka lojaliteten syskon känner för den egna familjen och för syskonet med funktionshindret, sa Andreas Tallborn Dellve.

I slutet på familjeveckan informeras föräldrarna allmänt om hur syskonen haft det och diskuterar hur man som föräldrar kan förhålla sig till syskonsituationen.

-Det handlar då oftast om de nämnda frågorna. Många syskon uttrycker också stor glädje och tillfredsställelse med att fått träffa andra sys-

kon i samma situation, att fått dela bekymmer och glädje med syskon som förstår utan en massa förklaringar.

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, WHO:s klassifikation av hälsotillstånd. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

Nordiskt nätverk CHARGE

Ulla Holmqvist-Äng informerade också i korthet om ett nordiskt nätverk med chat för föräldrar till barn med CHARGE syndrom samt personal som arbetar med dessa barn.

Adressen till nätverket är: www.chargekonferens.org

Samhällets stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade på en tidigare familjevistelse om samhällets stöd och inledde med att informera om **lag-**

stiftning för alla (Lagen om allmän försäkring, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen, Skollagen), och **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.

Lagstiftning för alla, är exempelvis lagar där

A/ kommunen administrerar stöd och hjälp t ex:

☒ *Skollagen*

☒ *Socialtjänstlagen, SOL*

B/ landstingen administrerar stöd och hjälp t ex:

☒ *Hälso- och sjukvårdslagen* (som inte går att överklaga)

Här ingår bl a habilitering, psykiatriskt stöd, råd och stöd enligt LSS, hjälpmedel, sjukresor, mm

☒ *Förvaltningslagen, AFL-lagen om allmän försäkring*. (Se särskilt kapitel)

Därutöver finns **LSS**, Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade, som är en ”**pluslag**” som kom 1994, som ersätter Om-sorgslagen som kom 1986. LSS administreras av kommunen.

Om 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 det 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 svåra att tolka.. 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.

LSS är en rättighetslag, d v s beslut om insatser kan överklagas. Avsikten med LSS är att ge människor med funktionshinder möjlighet att leva som andra. Ansökan lämnas till särskild tjänsteman i kommunen, s k LSS-handläggare.

LSS är avsedd 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 LSS-handläggaren i kommunen.

-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.

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".

-Det går bra att kontakta försäkringskassan och socialtjänsten och be om mer information. Se dessutom särskilt kapitel "Information från försäkringskassan", sa Anna Lindfors.

Socialpedagog Patrik Sjögren, Ågrenska, gav ungefärligen samma information som ovanstående. Dessutom gav han om följande tips till föräldrar i möten med myndigheter och organisationer:

-Ni föräldrar är experter på era barn. Det innebär att ni inte ska låta er tystas i mötet med andra experter. De behöver er kunskap likaväl som ni behöver deras.

- Utgå från att alla vill ditt barn väl

- Lyssna aktivt på representanter för myndigheter och organisationer när ni träffas på möten för att se vad ni kan komma överens om och hitta lösningar på.

-Var alltid väl förberedd inför möten med myndigheter och organisationer. Gör ett förslag på dagordning med punkter på sådant som ni vill ska behandlas.

-Kräv att få tillgång till tolk om ni har svårt med språket. Ta gärna med någon egen "expert" eller "stödperson", men meddela detta i förväg.

- Godtag aldrig muntliga beslut på telefon, varken positiva eller negativa beslut. Begär alltid skriftligt beslut, inklusive motiveringar för beslutet, så att ni kan överklaga.
- Kräv att olika myndigheter samarbetar om ni tror att det därmed kan bli en bättre lösning på problemen.

Information från försäkringskassan

Handläggare Gunnel Hagberg, Försäkringskassan, Göteborg, informerade om det 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 (99 252 kr/år, 2006), tre fjärdedels (74 436), halvt (49 620) och en fjärdedels (24 816). 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 Britt Åkerström.

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)

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

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)
Internetadress: www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Eva Holmberg
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Professor Kerstin Strömblad
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Leg läk Maria Johansson
Göteborgs Universitet
Göteborg

Psykolog Eva Billstedt
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Otterhällegatan 12 A
411 18 Göteborg
Tel: 031-343 40 00

Överläkare Daniel Holmgren
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Logoped Lotta Sjögren
Övertandläkare Jan Andersson-Norinder
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Överläkare Radi Jönsson
SU/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Specialpedagog Marie Molnar
specialpedagog Ulrika Broddstedt-Gulewitsch
Resurscenter Mo Gård SHN
612 93 Finspång
Tel: 0122- 236 52

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve
socionom Anna Lindfors
specialpedagog Astrid Emker
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Handläggare Gunnel Hagberg
Försäkringskassan
405 12 Göteborg

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

Docent Olle Nylén
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Specialpedagog Kristina Hedström
specialpedagog Ulla Holmqvist-Äng
Specialpedagogiska institutet
Box 173
646 23 Gnesta
Tel: 0158- 523 01

