



Kraniofaciala missbildningar, livsperspektivet

Nyhetsbrev 296

Ågrenska arrangerar femdagars **familjevistelser** för familjer, där minst ett barn/ungdom i varje familj har en bestämd diagnos. Under vistelserna får familjen (föräldrar, barn med diagnosen och deras syskon) möjligheter att utbyta kunskap och erfarenheter med andra i samma situation. För föräldrarnas del är dagarna fyllda med föreläsningar med anknytning till barnets funktionshinder. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal.

På Ågrenska arrangeras också tredagars **vuxenvistelser** där vuxna med en och samma diagnos bor, umgås, utbyter erfarenheter, lyssnar på föreläsningar och diskuterar problem och möjligheter.

När Ågrenska arrangerat båda typerna av vistelser, som i detta fall med kraniofaciala missbildningar, har information om funktionshindret kunnat belysas i ett **livsperspektiv**.

En familjevistelse med barn med kraniofaciala missbildningar har arrangerats på Ågrenska 2006 och en vuxenvistelse har arrangerats 2006. Dessutom har det arrangerats familjevistelser med barn med kraniosynostossyndrom t ex Crouzons syndrom och Treacher-Collins syndrom.

Sedan år 2000 publiceras alla nyhetsbrev även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har medverkat vid framställningen av detta nyhetsbrev: professor **Claes Lauritzen**, Göteborg, professor **Gösta Granström**, Göteborg, professor **Karl-Erik Kahnberg**, Göteborg, logoped **Christina Persson**, Göteborg, psykolog **Elisabet Knudsen**, Göteborg, dr **Peter Zachrisson**, Göteborg, överläkare **Eva Holmberg**, Göteborg, över tandläkare **Anders Ekfeldt**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, tandhygienist **Annette Carlsson**, Göteborg, handläggare **Gunnel Hagberg**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg, föreningsrepresentant **Thomas Wolf**, Floda

Här når du oss!

| | |
|----------|--|
| Adress | Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås |
| Telefon | 031-91 10 90 |
| Telefax | 031-91 19 79 |
| E-mail | agrenska@agrenska.se |
| Hemsida | www.agrenska.org |
| Redaktör | Jan Engström |

Innehållsförteckning

| | |
|--|----|
| Kraniofaciala missbildningar, barn- och ungdom | 4 |
| Ansiktets utveckling, det missbildade örat | 8 |
| Genetiska aspekter | 10 |
| Barns utvecklingsfaser, identitet, operationspåverkan | 12 |
| Käkkirurgi | 14 |
| Öronrekonstruktion med brosk | 16 |
| Tal och språk | 17 |
| Funktioner i och kring munnen | 19 |
| Syskonrollen | 20 |
| Föreningsinformation | 22 |
| Information från Ågrenskas barnteam | 23 |
| Samhällets stöd | 23 |
| Information från försäkringskassan | 26 |
| Medicinsk information, olika syndrom, vuxen | 28 |
| Vad beror ett utseendehandikapp på? | 28 |
| Ansiktets utveckling, det missbildade örat | 30 |
| Psykologiska frågeställningar utifrån deltagarnas önskemål | 32 |
| Käkkirurgi | 33 |
| Öronrekonstruktion med brosk | 35 |
| Information och rådgivning om tand- och munhälsa | 36 |
| Vilka kontakter och samarbetspartners i samhället behövs? | 37 |
| Här kan man få mer information | 39 |
| Fallbeskrivning 1: Joel, 11 år, har Crouzon syndrom | 41 |
| Fallbeskrivning 2: Klara har TCS | 44 |
| Fallbeskrivning 3: Eva föds med Aperts syndrom | 48 |
| Fallbeskrivning 4: John har Goldenhars syndrom | 52 |
| Fallbeskrivning 5: Susanne har TCS | 57 |

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

Faktainnehållet från föreläsningar under en eller flera vistelser på Ågrenska utgör grund för nyhetsbrev som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Eftersom sammanfattningarna av föreläsarna är hämtade från olika vistelser överlappar och upprepas en del av informationen, vilket vi inte tror är till någon nackdel. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har alla föreläsare möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna samt föreslå kompletteringar och korrigeringar. För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha en bestämd diagnos, ingår fallbeskrivningar.

barn- och ungdomsperspektivet

Kraniofaciala missbildningar, barn- och ungdom

Överläkare Eva Holmberg, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade på familjevistelsen 2006 om kraniofaciala missbildningar, d v s kraniosynostossyndrom som t ex Crouzons syndrom, Treacher Collins syndrom och oculo-auriculo-vertebralt spektrum, OAV med inriktning på Goldenhars syndrom. Kraniofaciala missbildningar av de här typerna kan vara ärftliga, antingen som en spontant uppkommen genförändring eller nedärvd (se mer under kapitlet Genetik)

Kraniosynostossyndrom

Kraniosynostos innebär för tidig sammanväxning av tillväxtsömmarna i skallen.

De allra flesta med kraniosynostos har enbart detta och ingenting annat avvikande. Detta är sällan ärftligt.

-Men kraniosynostos kan också ingå i mer än 150 olika, vanligen ärftliga, syndrom.

Flera av kraniosynostossyndromen är relaterade till FGFR generna (Fibroblast Growth Factor Receptor) som är aktiva i olika delar av skelettet.

-När receptorgenen blir för aktiv växer tillväxtsömmarna igen för tidigt. Fyra stycken FGFR-gener är kända och tre av dessa, FGFR1-2-3, är lokaliserade på kromosomerna 8, 10 och 4. (Se mer om detta under kapitlet Genetik)

barn- och ungdomsperspektivet

Generella symptom vid FGFR-relaterad kraniosynostossyndrom är bl a:

- ☒ bicoronal synostos, sammanväxning i den stora tvärgående sömmen i skallen
- ☒ varierande hand- och fotförändringar
- ☒ karaktäristiska ansiktsdrag såsom:
 - hypertelorism, d v a brett mellan ögonen
 - mittansiktshypoplasi , -underutveckling
 - proptosis, d v s utstående ögonklober
 - liten böjd näsa
- ☒ hög gom/gomspalt
- ☒ koanalstenos, d v s trång bakre näsöppning

- De olika skelettavvikelseerna i skalle och ansikte kan medföra att det blir trångt i huvudet med för högt tryck, ge andnings- sväljnings- och talsvårigheter, svårigheter att stänga ögonlocken, vilket kan skada hornhinnan, skelning, nystagmus (ofrivilliga ögonrörelser), nedsatt syn och hörsel, liten överkäke med bettfelställningar, se Eva Holmberg.

Vanliga kraniosynostossyndrom är Crouzons syndrom (utan hand- och fotmissbildningar) (4/100 000) och Aperts syndrom (med sammanväxta fingrar och tår) (1/100 000)

Treacher Collins syndrom

Kännetecknande för TCS är:

- ☒ underutvecklat kindben (okben)
- ☒ nedåtluttande ögonspringor
- ☒ kolobom, d v s spricka i nedre ögonlocket
- ☒ avvikande ytteröron
- ☒ missbildningar i mellanörat
- ☒ gomspalt
- ☒ liten haka
- ☒ förändringar i hjärta, kärl och kotor kan förekomma.

Orsaken till TCS är i 90-95 % av fallen en mutation i en särskild gen, den s k TCOF1-genen i kromosom 5. I 40 % av fallen har barnet med TCS ärvt den muterade genen från en av sina föräldrar, s k dominant nedärvning. Se mer om genetik i särskilt kapitel.

barn- och ungdomsperspektivet

Varje år föds 1-2 barn med TCS i Sverige (1/50 000)

Goldenhars syndrom

Oculo-auriculo-vertebralt spektrum, OAV med inriktning på Goldenhars syndrom som ingår i spektrat. Goldenhars syndrom kännetecknas av:

- ☒ hemifacial mikrosomi, d v s ena halvan av ansiktet är mindre
- ☒ microti/anoti, yttreörat missbildat, litet eller saknas
- ☒ ögonförändringar
- ☒ kotmissbildning, (vertebral dysplasi)
- ☒ missbildningar i andra organ

Orsaken till Goldenhars syndrom är en störning i den normala utvecklingen av gälbåge 1 och 2.

- Orsaken kan vara en skadad kärlförsörjning till gälbågarna under fosterlivet. Men det kan också finnas någon annan orsak till störning i gälbågarnas utveckling under dag 30-45 i graviditeten, exempelvis medikament som thalidomide, vitamin A-syra eller diabetes hos modern. I vissa fall är det ärftligt med s k dominant ärftlighet. Goldenhars syndrom kan också förekomma vid olika kromosomavvikelser då vanligen i tillägg till andra symtom, se Eva Holmberg.

Förekomst: 20/100 000 födda har OAV och av dessa har 10 % Goldenhars syndrom, vilket innebär att det föds 1-2 barn varje år med syndromet. Det är fler pojkar än flickor som får Goldenhars syndrom (3:2).

Symptom/ansikte

Ansiktsasymmetrin är mer uttalad i 20 % av fallen och mildare i 65 % av fallen.

-Ungefär 1/3 har symptom på båda sidor, men ena sidan är då mer drabbad, oftast höger sida. På små barn kan asymmetrin vara svår att upptäcka, men ofta blir den tydligare från fyra års ålder.

Symptom/ögon, bl a:

- | | |
|--|-------------------|
| ☒ hängande ögonlock/smal ögonspringa | 10 % |
| ☒ missbildning av ögonlocket, ensidigt | 20 % |
| dubbelsidigt | 3 % |
| ☒ vita/gula/rosa rundade förtjockningar på | |
| ögongloben | ensidigt 50 % |
| | dubbelsidigt 25 % |

barn- och ungdomsperspektivet

-Dessutom kan ögat på den drabbade sidan sitta högre upp i ansiktet, vara mycket mindre eller saknas helt. Skelning och förändringar på näthinnan kan också förekomma

Symptom/öron, bl a:

- ☒ missbildningar i ytterörat, från små avvikelser till hel avsaknad 65 %
- ☒ fistelgångar framför örat 40 %
- ☒ smala till helt täta hörselgångar
- ☒ hörselnedsättning p g a ledningshinder 50 %
p g a nervskada 15 %
- ☒ bihang av skinn/brosk framför örat är mycket vanligt

Symptom/mun och munhåla

- ☒ spalt mellan mungipa och öra på den mest drabbade sidan
- ☒ underutvecklad spottkörtel
- ☒ läpp-, käkspalt på ena eller båda sidor
- ☒ gomspalt
- ☒ bettfelställning
- ☒ underutvecklad gom- och tungmuskulatur

-Dessutom har många barn med syndromet nedsatt kraft och funktion i muskulaturen i munhåla och svalg, vilket kan orsaka periodiska andningsstopp på natten (sömnapnéer) och sväljnings- och matningssvårigheter, se Eva Holmberg.

Symptom i centrala nervsystemet (CNS):

- ☒ hjärnbräck i främre och bakre skallen
- ☒ vattenskalle
- ☒ cystor och godartade tumörer
- ☒ underutveckling av hjärnbalken (corpus callosum)
- ☒ utvecklingsstörning

Symptom i luftstrupen och lungorna:

- ☒ fistelöppning mellan luftstrupen och matstrupen
- ☒ delar av eller hela lungan kan vara underutvecklad/inte finnas alls (vanligen på samma sida som ansiktsmissbildningen)

Symptom hjärtat:

- ☒ missbildningar hos 50 %, hål mellan kamrarna (VSD) eller en kombination av flera olika hjärtfel (Fallots anomali)
- ☒ felplacering av de stora kärlen
- ☒ hjärtat på höger sida i bröstkorget

barn- och ungdomsperspektivet**Symptom skelett:**

- ☒ sammanväxning av halskotor 60 %
- ☒ kotmissbildningar
- ☒ skolios
- ☒ förändringar i skallbasen
- ☒ avvikande revben
- ☒ klumpfot
- ☒ underutveckling av underarmen

Symptom njurar, mag-tarmkanalen:

- ☒ njurmissbildningar förekommer
- ☒ stängd ändtarm
- ☒ fistel mellan ändtarm och slida
- ☒ bukorgan är spegelvänt placerade

-Det tål att upprepas ofta att ingen med syndromet har alla dessa symptom. Det ovan uppräknade är sådant som rapporterats förekomma, men alls inte hos alla och ofta i väldigt varierande grad, sa Eva Holmberg.

Ansiktets utveckling, det missbildade örat

Professor Gösta Granström, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade på familjevistelsen 2006 om ansiktets utveckling och det missbildade örat.

En människas hela fosterutveckling tar cirka 40 veckor, från det att två små celler smält samman vid befruktningen till dess att ett barn föds.

-Under den komplicerade process som fosterutvecklingen utgör är de tre första månaderna viktigast. Då anläggs det mesta och under resten av graviditeten sker i huvudsak tillväxt, sa Gösta Granström.

Av den tidiga klumpliknande strukturen utvecklas två skivor, varav den övre bildar ett rör, det s k neuralröret, som sedan bildar ryggraden. I övre delen utvecklas skallen och i andra änden den nedre delen av ryggraden.

-I de långsgående kanterna på neuralröret finns s k nervlistceller. Redan i 3-4:e veckan vandrar dessa ut och börjar bilda konturerna till skalle och ansikte. I fjärde veckan bildas ytterörat från sex utknoppningar i huden. Mellanörat, som bildas i en märklig process, möter

barn- och ungdomsperspektivet

örontrumpeten som kommer från svalget. Det hela är mycket komplicerat och det är svårt att förstå att det överhuvudtaget kan fungera.

Strukturerna i innerörat är nästan aldrig skadade vid kraniofaciala missbildningar och därför kan barnen höra om ljudvågorna väl når in till innerörat.

Öronmissbildningar vid kraniofaciala syndrom

Variationerna i ytterörats utseende är mycket stora bland barn med kraniofaciala missbildningar/syndrom. Öronmissbildningarna kan vara enkelsidiga eller dubbelsidiga och drabba ytterörat, hörselgången, mellanörat och innerörat.

-**Ytterörat** kan se ut på alla möjliga sätt från ett i huvudsak normalt utseende till förkrympta bihang av skinn/brosk(vanligast) eller total avsaknad av ytteröra, se Gösta Granström.

Vanliga missbildningar i **hörselgång** och **mellanöra** är:

- ☒ smal hörselgång eller avsaknad av hörselgång
- ☒ volymreducerat mellanöra
- ☒ defekta mellanöreben
- ☒ sammansmältning av hammare och städ
- ☒ avsaknad av stigbygel
- ☒ avvikande läge på ansiktsnerven
- ☒ vårtuskottet underutvecklat

Innerörat är oftast normalt, eftersom snäckan bildas från ett annat anlag än örat i övrigt. Defekter i snäckan och balansorganet förekommer emellertid.

-Detta betyder att hörseln är god, men att det oftast föreligger ett ledningshinder där ljudet bromsas på väg till innerörat, se Gösta Granström.

Kraniofaciala missbildningar handlägges och behandlas av ett team bestående av personal inom pediatrik, genetik, öron-näsa-hal, audiologi, ögon, käk, plastik, psykologi, talvård, hörselrehab, språklärare, logopedi och sjukgymnastik.

-För de barn som behöver benföranckrad hörapparat, s k BAHA, installeras och utprovas en sådan tidigast när barnet är ett år.

barn- och ungdomsperspektivet

Plastikkirurgi av ytterörat med kroppseget material görs på ett fåtal centra runt om i världen. Se särskilt kapitel "Öronrekonstruktioner" om detta.

-Ett tidigare alternativ som kan passa en del, med ytteröreprotes, finns fortfarande kvar. Detta öra tillverkas i silikon och fästs med implantat, bar och clips. Denna lösning är lätt att avlägsna om man ångrar sig och vill prova något annat, sa Gösta Granström.

Genetiska aspekter

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

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

I **DNA-molekylen**, som finns i varje cellkärna, finns all information kroppens olika funktioner behöver för uppbyggnad eller ämnesomsättning. 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 kroppen att ändra sig efter nya behov. När en mutation har uppstått blir den ärftlig till nästa generation, sa Eva Holmberg.

När en cell ska dela sig öppnas dubbelspiralen upp till två enkelspiraler, en till vardera cellen, och därefter byggs vardera enkelspiral 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.

barn- och ungdomsperspektivet

Kraniosynostossyndrom, exempelvis Crouzons syndrom och Aperts syndrom, orsakas vanligen av nymutationer, nyligen uppkomna genförändringar.

Vid **Crouzon syndrom** är gener som bygger upp benvävnad förändrade. Crouzon syndrom orsakas i 50 % av fallen av en **spontan mutation** och i övriga fallen är syndromet **nedärvt**. De flesta fall av Crouzon är förorsakad av mutation i FGFR2 på kromosom 10. En variant med hudförändringar (achantosis nigricans) är förorsakad av mutation i FGFR3 på kromosom 4.

Ärftligheten vid Crouzon syndrom är s k **autosomal dominant**. I den typen av ärftlighet räcker det att den ena förälderns ena anlag är sjukt för att barnet ska riskera att få sjukdomen.

-Den föräldern har då själv sjukdomen, men i en del fall så lindrigt att man inte ställt någon diagnos. Därför är det viktigt att undersöka föräldrarna noga. Risk att få ett sjukt barn är i sådana fall 50 % vid varje graviditet. Det beror på att den sjuka föräldern också har ett friskt anlag och slumpen avgör vilket anlag som hamnar i äggcellen eller sädescellen. Allvarlighetsgraden kan variera, vilket innebär att barn och föräldrar inte behöver ha lika mycket symptom, sa Eva Holmberg.

Det föds cirka 1/2500 med kraniosynostos och av dessa har 5 % Crouzon syndrom.

I 98 % av fallen startar **Aperts syndrom** med en nymutation (en tillfälligt uppkommen förändring) i den s k FGFR2-genen på kromosom 10. Därefter är sjukdomen ärftlig, med s k autosomal dominant ärftlighetsgång.

Treacher Collins syndrom, TCS, är i 40 % av fallen en **dominant nedärvd sjukdom**. I resterande 60 % av fallen finns det ingen säker familjehistorik som förklarar orsaken. Tillfälligt uppkomna mutationer är då orsaken.

Goldenhars syndrom är i de flesta fall sporadisk, d v s tillfällig uppkommen. Hos 1-2 % föreligger en klar autosomal dominant ärftlighet med variabel uttrycksform. Goldenhars syndrom är beskrivet vid olika kromosomavvikelser men då föreligger även andra symptom.

barn- och ungdomsperspektivet

-Återupprepningsrisken för den samlade gruppen personer med OAV, i vilken Goldenhars syndrom ingår, är låg, cirka 2-3 %, sa Eva Holmberg.

Barns utvecklingsfaser, identitet, operationspåverkan

Psykolog Elisabet Knudsen, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade på familjevistelsen 2006 om barns utvecklingsfaser, och hur man kan bemästra operationer i olika åldrar, samt två studier om identitet- och operationspåverkan.

Ansiktskirurgi/operationspåverkan

I Barnkonventionen sägs bl a beträffande kirurgi att barn, när de blir äldre, ska de tillförsäkras deltagande i beslut på deras egna villkor.

-Barns utveckling av ett **ansiktsmedvetande** börjar tidigt. Redan från födseln skiljer barnet på ansikten och andra föremål och härmar exempelvis ansiktsuttryck mycket tidigt.

Vid två månaders ålder kan barnet skilja på olika ansiktsuttryck exempelvis glad, arg, ledsen.

-Vi 6-9 månader utvecklar barnet en perceptuell begränsning och specialiserar sig på vissa ansikten som de ser ofta. I detta ligger ett överlevnadsvärde, men här grundläggs också en misstänksamhet mot avvikande utseenden.

Vid 8 månader tittar barnet på sig själv i en spegel och vid två års ålder känner det igen det egna ansiktet.

-När barnet är 3-5 år börjar det ställa frågor om utseende och vid 5-7 år kan det börja diskriminera barn med annorlunda utseenden. Något år senare utvecklas självmedvetandet och en känsla av olikhet hos barn med funktionshinder, sa Elisabet Knudsen.

I barns utveckling finns det bättre och sämre tidpunkter **för operation.**

-Från nyföddhetsstadiet till ca 1,5 år kan sägas vara en gynnsam tid för operation. Från den tiden kommer barnet inte att ha kvar några skräckfyllda minnen utan enbart kroppsminnen i form av lust- eller olustkänslor. En förutsättning för att barnet skall slippa olustkänslor är total närvaro av föräldrarna och väl genomförd smärtlindring.

barn- och ungdomsperspektivet

Under perioden 2-6 år utvecklas språket och barnet kan sätta ord på upplevelser. Det börjar få tids- och rumsuppfattning, börjar skilja på fantasier och verklighet, men har en outvecklad föreställningsvärld och fyller i med egen fantasi det som är obegripligt. Deras tänkande är helt och hållet konkret.

-Barnet klarar att bemästra en operation om föräldrarna gör goda förberedelser. Det kan handla om att läsa böcker om barn eller djur som opereras, att ge barnet mycket tid att ställa frågor och att de får lov att protestera. Föräldrar är välkomna för konsultationer inför operationer av deras barn.

7-12 år innebär nya kognitiva förmågor, men fortsatt konkret tänkande.

-Barnet skaffar sig omvärldsorientering och viss självständighet gentemot föräldrarna. Perioden är relativt stabil förutom "nioårskrisen" med ledsenhet, depression och aggressivitet som de flesta barn känner av mer eller mindre. Nu kräver barnen delaktighet i behandlingen med egna beslut så långt det är möjligt. Barn i den här åldern bemästrar en operation väl om förberedelserna är goda. De vill gärna visa sig "duktiga" men har ofta känslor som de inte visar.

Till god **hjälp för barnet som opererats** är bearbetande lek av olika slag, kreativ verksamhet, måla, skriva dikter berättelser, mm) Samtalsterapi i vissa situationer. Till hjälp för barn som lever med ett avvikande utseende är ovanstående till hjälp samt tillgång till bra kamrater och gärna en vuxen att anförtro sig åt.

Perioden 13-18 år karaktäriseras av

- ☒ abstrakt, teoretiskt tänkande
- ☒ frigörelse från föräldrarna
- ☒ självcentrerad narcissistisk period
- ☒ viktigt att få bestämma själv
- ☒ värnar integriteten
- ☒ i stort sett egna beslut beträffande operation

Ansiktskirurgi/identitetspåverkan, operationspåverkan

-Just nu arbetar jag med en studie om identitetspåverkan och operationspåverkan vid ansiktskirurgi och därför kan jag inte mer än översiktligt berätta om vilka frågor jag ställt till män och kvinnor i övre tonåren/unga vuxna och de svar jag fått, sa Elisabet Knudsen..

barn- och ungdomsperspektivet

Här följer några exempel på frågor och svar:

☒ På frågan om de hade haft svårt att känna igen sig själv i spegeln efter en större operation svarade 5 personer ja och 9 stycken nej, av de totalt 14 stycken som svarat hittills.

-Några kommentarer var; ”positiv förvandling”, ”förnyande känsla”, ”flera veckor var det skrämmande, men ändå positivt”

☒ På frågan om andra reagerade mycket på operationsresultatet svarade 12 personer ja och 2 inte så mycket.

Kommentarer beträffande andras reaktioner; ”överlag positiva reaktioner”, ”familjen såg stor skillnad, andra inte”

☒ På frågan om du kunde känna dig som ”en i mängden” efter operationen svarade 3 personer ja, 5 med jakande kommentarer och 6 nej.

Kommentarer: ”Nej, det kommer jag aldrig att göra”.

☒ På frågan hur stor del av din personlighet utgörs av utseendet svarade man bl a; ”allt”, ”väldigt viktigt”, ”hela min personlighet har utvecklats kring mitt utseende”, ”jag ser mig inte som missbildad, men andra gör det”

Den operationspåverkan Elisabet Knudsen undersökt handlar om hur skolgång, kamratkontakter, fritid och känsloliv, har påverkats. 23 personer (15 kvinnor, 8 män) har hittills svarat. Resultatet av studien kommer att publiceras om något år.

Några preliminära resultat av studien visar exempelvis:

☒ att 60 % av kvinnorna och 50 % av männen ansåg att operationen inte alls hade påverkat kamratkontakten

☒ att 27 % av kvinnorna och 25 % av männen ansåg att skolgången hade påverkats ganska mycket av operationen

☒ att 33 % av kvinnorna och 50 % av männen ansåg att känslolivet hade påverkats ganska mycket av operationen

Käkkirurgi

Professor Karl-Erik Kahnberg, avdelningen för käkkirurgi, Odontologen, Göteborg, informerade på familjevistelsen 2006 om käkkirurgi vid kraniofaciala missbildningar.

-Det finns många metoder för att med käkkirurgi förbättra både utseende och ät- och andningsfunktionen vid kraniofaciala missbildningar

barn- och ungdomsperspektivet

och nästan alla i gruppen har käkproblematik. Det är exempelvis möjligt att dela käkarna i segment och flytta ut dem med tänder och allt och fästa ihop delar på sina nya platser med hjälp av skruvar och plattor.

I de flesta fallen med barn med kraniofaciala missbildningar väntar man med de stora käkoperationerna och ansiktsplastiken tills dess att barnen i det närmaste vuxit färdigt, men helst ser vi att det är slutfört när de är 15-17 år.

-Det är ändå möjligt att tidigt, när barnet bara är några år, göra en form av utflyttning av underkäken med hjälp av s k distraktionsbehandling. Vi använder då ett instrument som successivt flyttar ut/ned underkäken. Ibland kan det vara motiverat att operera tidigt och sedan göra om operationen senare, exempelvis vid mer allvarliga tillbaksättningar av överkäken, se Karl-Erik Kahnberg.

I följande fall kan det bli aktuellt med käkkirurgi/ansiktsplastik:

- ☒ nedåttekande ögonspringor
- ☒ outvecklad okbensstruktur (kindknota)
- ☒ tillbakabildad underkäke/överkäke
- ☒ hel eller delvis avsaknad av käkled, kan ersättas med revbensrekonstruktion
- ☒ stor och bred näsa med trånga gångar
- ☒ tillbakabildad ramus (den del av underkäken som böjer av uppåt bakom visdomständerna)
- ☒ läpp-, käk- och gomspalt
- ☒ öppet bett
- ☒ dysplastiska (missbildade) öronmusslor
- ☒ tungreduktion

-Vad som blir aktuellt att åtgärda, och när det bör göras, beror på vad som uppfattas som viktigt att åtgärda vid olika tidpunkter. Ett exempel är den distraktion (framflyttning) av underkäken som kan vara nödvändig att göra tidigt för att förbättra ät- och andningsfunktionen, ett annat är öppet bett. Stor näsa med trånga gångar kan behöva opereras tidigt. Övrigt när det gäller käkkirurgi och ansiktsplastik kanske är av kosmetiskt intresse och kan vänta tills barnet själv kan vara med och bestämma vad som behöver göras, se Karl-Erik Kahnberg.

Karl-Erik Kahnberg ingår i det nationella kraniofaciala teamet som är verksamt på Sahlgrenska Universitetssjukhuset.

barn- och ungdomsperspektivet

-Teamet, som innehåller olika kraniofaciala specialister såsom käkkirurger, plastikkirurger, ortodontister, kan erbjuda en samordnad, fullständig och kontinuerlig behandling för patienter med kraniofaciala syndrom från hela landet, sa Karl-Erik Kahnberg.

Det kraniofaciala teamet på sjukhuset har regelbundna möten där behandlingsdelarna diskuteras och planeras. Innan det blir aktuellt med den slutliga käkkirurgin görs tandreglering.

-Eftersom barnen växer väntar vi så länge som möjligt med att operera. Den tandreglering som görs dessförinnan är ofta rätt omfattande, eftersom trångställningen av tänderna är stor. Ibland måste man vidga en för liten käke. Vidgning av tandbågarna kan göras både kirurgiskt och ortodontistiskt, sa Karl-Erik Kahnberg.

Tandregleringen, som kan ta lång tid, ibland upp till ett par år, utförs på ett sådant sätt att kommande och slutlig käkkirurgi ger ett bra slutresultat.

Karl-Erik Kahnberg visade bilder på behandling och behandlingsresultat när det gäller barn och ungdomar med kraniofaciala missbildningar och berättade hur man gått tillväga.

Öronrekonstruktion med brosk

Plastikkirurg Peter Zachrisson, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerade på familjevistelsen 2006 om öronrekonstruktioner.

-Den öronrekonstruktion jag nu ska informera om utgår från möjligheten att göra ett kroppseget nytt öra med hjälp av brosk från revben, bindvävshinna och hud.

Öronrekonstruktionen, som görs i två omgångar, inleds med att man tar ut en bit brosk från revben.

-Sedan formar man brosket så att det kan bilda stommen till ett öra. Brosk har den fördelen att det inte kräver direkt blodförsörjning, det räcker att det omges av blodfyllda kärl för att överleva. Genom att hålla broskbitarna fuktiga får man således rätt gott om tid att forma bitarna som man vill ha dem, sa Peter Zachrisson.

barn- och ungdomsperspektivet

Broskbitarna läggs sedan in under huden där man bedömer att örat bör sitta. Huden formas efter broskstommen med hjälp av vakuum.

-Därefter avvaktar man tills brosket etablerat sig, vilket tar ungefär sex månader. Det ställe på revbenet som man tagit brosk från ersätts inte med ny brosk, men det bildas vävnad som känns som brosk.

Nästa steg innebär att huden bakom örat öppnas, och en broskbit som sparats under huden sedan första operationen, formas till en kil.

-Kilen, som läggs in och sys fast bakom örat, hjälper till att hålla ut örat. En blodkärlsrik bindvävshinna från tinningområdet fälls ned och sys fast över kilen. Därefter tar man ut ett tunt delhudstransplantat från skalpen och syr in och täcker bindvävshinnan bakom örat med detta, sa Peter Zachrisson.

I denna öronrekonstruktion finns flera möjliga komplikationer, exempelvis infektion, blödning, hudnekros (vävnadsdöd orsakad av dålig cirkulation), bristande kosmetiskt resultat samt oönskat hår, som i och för sig går att ta bort med laser.

Tal och språk

Logoped Christina Persson, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Sahlgrenska, Göteborg, informerade om tal och språk.

-Jag arbetar huvudsakligen med barn med läpp-, käk- och gomspalt och vissa av de barnen också andra kraniofaciala missbildningar/syndrom, sa Christina Persson.

Alla barn har en medfödd förmåga till kommunikation och däri räknas mycket mer in än bara tal.

-Språk är vårt "tankeverktyg" och detta formas i hjärnans språkcentra. Vårt språk består av många samverkande delar exempelvis förmågan att bygga upp och använda ett stort ordförråd, förmågan att särskilja språkljud, att sätta samman ord till meningar och att tolka det andra säger. Tal är bara ett av flera sätt att uttrycka språk, ett annat sätt är att använda tecken.

När vi talar gör vi det på utandningsluften. Med hjälp av läppar, tungan, munhålan, gommen och rösten bildas olika språkljud.

-Den mjuka och den hårda gommen, som spelar stor roll för språkljuden, är i sin mjuka del rörlig, utom vid vila då den hänger ned och ger fri passage upp till näsan. När vi äter och dricker och när vi gör de

barn- och ungdomsperspektivet

flesta ljuden stänger den till upp mot näsan. Har barnet exempelvis gomspalt fungerar inte den här avstängningen och ljuden blir nasala när de inte ska vara det, sa Christina Persson.

Artikulationen av ljud utförs på olika ställen i munhålan. P och b artikuleras exempelvis vid läpparna, t, d och n med hjälp av tungspetsen, k och g längre bak i munhålan och s med hjälp av en luftström genom tänderna.

-Har barnen öppet bett är det t ex svårt att forma ett skarpt s-ljud och detsamma gäller om överkäken är liten.

Språkstörning kan ge problem med:

- ☒ ljudsystemet
- ☒ meningsbyggnaden
- ☒ ordförrådet
- ☒ språkförståelse
- ☒ berättande

Möjliga **orsaker till språkstörning** är utvecklingsstörning, hörselskada, ärftlighet eller en kombination av ärftlighet och öronproblem, men många gånger vet man inte vad orsaken är. Om barnet har en allmän utvecklingsförsening så märks det ofta på språkutvecklingen som då oftast också är försenad.

-En del barn har hjälp i sin talutveckling om man kombinerar tal och tecken som stöd. När barnet lärt sig ett ord släpper det tecknet. För att tecken ska fungera krävs det att omgivningen är konsekvent och använder tecken, sa Christina Persson.

Talstörning kännetecknas av problem med

- ☒ rösten
- ☒ nasaleringen
- ☒ artikulationen
- ☒ andningen

-Orsakerna till talstörning kan vara många, exempelvis strukturella problem (gomspalt, bettavvikelse, avvikande proportioner i svalget), neurogena (exempelvis bristande muskelkontroll, störningar när det gäller att planera motorisk rörelse samt felinläring). Det kan således finnas flera orsaker som kan ge problem med talet. Ibland räcker gommen inte till, p g a gomspalt eller för kort gom, ibland kan svalget vara för djupt och ibland arbetar muskulaturen för dåligt.

barn- och ungdomsperspektivet

Om gommen inte räcker till/otillräcklig gomfunktion, kan detta leda till hypernasalering, d v s för mycket nasalering med för stort luftflöde genom näsan och för trycksvag artikulation.

-En del försöker luften längre ned istället för upp genom näsan och det leder till s k glottal artikulation med hjälp av en smal röstspringa i stämband. Motsatsen, med trång näsa och trångt svalg förekommer också och då blir talet för lite nasalt (hyponasal). En kombination av för mycket och för lite nasalering förekommer också, sa Christina Persson.

Den kirurgi som kan komma i fråga vid otillräcklig gomfunktion är i första hand gomplastik och svalglambå (en ”brygga” mellan svalgväggen och mjuka gommen).

-I enstaka fall kan en s k obturator, som är en slags gomplatta som stänger till mellan munnen och näsan, provas ut. Den gomplattan kan bli aktuell när gommen inte räcker till och operation inte fungerar. Alternativ kommunikation, t ex tecken som stöd kan vara bra för vissa barn, sa Christina Persson.

Barn med kraniofaciala missbildningar kan således ha både språk- och talstörningar.

-Det är därför viktigt att en logoped gör en noggrann bedömning för att ta reda på vilken typ av problem barnet har. Denna bedömning ligger sedan till grund för val av åtgärd, sa Christina Persson.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Anders Ekfeldt och logoped Lotta Sjögren från Mun-H-Center informerade på familjevistelsen 2006 om funktioner i och kring munnen vid kraniofaciala missbildningar.

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

-Munnen var länge en lågprioriterad del av kroppen, men detta håller nu på att ändras. Och det är inte så konstigt, eftersom några av kroppens viktigaste funktioner finns i just munnen.

barn- och ungdomsperspektivet

Exempel på funktioner i och kring munhålan är andning, näringsintag, tal och icke-verbal kommunikation, t ex mimik. Området har en mycket komplicerad muskulatur och minsta störning kan leda till problem. Idag finns det olika munmotoriska träningsprogram som i vissa fall kan förbättra funktionen.

Föräldrarna på vistelsen fyllde i ett frågeformulär om tandvård, om barnets funktionshinder, om matsituationen och om dregling. Barnen undersöktes sedan av tandläkare och logoped.

Beträffande orofaciala problem som man kan vänta sig vid olika diagnoser hänvisas till Ågrenskas nyhetsbrev:

- ☒ Aperts syndrom nr 170 från år 2000
- ☒ Crouzons syndrom nr 187 från år 2002
- ☒ TCS nr 248 från år 2005

Syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve, Ågrenska, informerade på familjevistelsen 2006 om 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

barn- och ungdomsperspektivet

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

barn- och ungdomsperspektivet

Föreningsinformation

Thomas Wolf, ordförande i Kraniofaciala föreningen i Sverige, informerade under familjevistelsen 2006 om föreningen och dess arbete.

-Kraniofaciala Föreningen i Sverige är en intresseförening för personer med kraniofaciala diagnoser och deras familjer. Den bildades som följd av ett projekt under en konferens arrangerad av föreningen Sällsynta Diagnoser och finns officiellt sedan 9 november 2003.

Föreningen önskar alla som har någon anknytning till kraniofaciala diagnoser välkomna som medlemmar.

-Ju fler medlemmar vi har, desto starkare är vi. Du kan bli medlem på tre sätt; som diagnosbärare, som familjemedlem eller som stödmedlem.

Föreningens ändamål är att verka för en förbättrad vård- och livssituation för barn, ungdomar och vuxna med kraniofaciala missbildningar eller tidigt förvärvade sådana skador, som tillhör de små och mindre kända handikappgrupperna.

Föreningen vill möjliggöra kontakter och informationsutbyte för medlemmar och deras närstående. Den vill också arbeta med att sprida kunskap och kännedom om livssituationen för personer med kraniofaciala diagnoser inom sjukvården och på andra platser i samhället.

-Vår ambition är att årligen ordna minst en träff för föreningens medlemmar, där vi kan träffas och utbyta erfarenheter med varandra.

Den som önskar mer information om föreningen, eller kontakt med föreningen kan gå in på föreningens hemsida; www.kraniofaciala.se

Adressen till föreningens ordförande är:

Thomas Wolf

Nyponvägen 22

448 37 Floda

Tel: 0320-310 20

e-post: thomas. wolf@kraniofaciala.se

barn- och ungdomsperspektivet

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.

Samhällets stöd

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

barn- och ungdomsperspektivet

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 och 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

barn- och ungdomsperspektivet

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

barn- och ungdomsperspektivet

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.

Information från försäkringskassan

Handläggare Gunnel Hagberg, Försäkringskassan, Göteborg, informerade på en tidigare familjevistelse 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. Vårdbi

barn- och ungdomsperspektivet

draget 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 nio 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 Gunnel Hagberg.

Medicinsk information, olika syndrom, vuxen

Vad beror ett utseendehandikapp på?

Professor Claes Lauritzen, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade i korthet om utseendehandikapp, vad de beror på samt de olika syndrom som deltagarna på vuxenvistelsen hade, d v s Aperts syndrom, Treacher Collins syndrom, Möbius syndrom, Crouzons syndrom och

Kraniofaciala missbildningar, d v s utseendehandikapp, kan bero på spontant uppkommen genförändring i samband med befruktningen eller vara nedärvda.

Kraniosynostos innebär för tidig sammanväxning av tillväxtsömmarna i skallen. De allra flesta med kraniosynostos har enbart detta och ingenting annat avvikande. Men kraniosynostos kan också ingå i mer än 150 olika, vanligen ärftliga, syndrom.

Apert syndrom

Apert´s syndrom är ett sammanfattande namn på:

- ☒ missbildningar i ansiktsskelettet (mellanansiktet hålls tillbaka)
- ☒ sammanväxta fingrar och tår).
- ☒ en begränsad rörelseförmåga i axelpartiet
- ☒ vissa balansstörningar.
- ☒ sämre hörsel och tal
- ☒ ökad infektionskänslighet

-Till syndromet hör också skelning och synrubbingar av olika slag, vilket orsakas av skelettmissbildningarna i ansiktet.

I Sverige föds ca ett barn med Aperts syndrom/160 000 födda barn. Det innebär med dagens födelsesiffror ungefär ett barn vartannat år.

Treacher Collins syndrom

Kännetecknande för TCS är:

- ☒ underutvecklat kindben (okben)
- ☒ nedåtsluttande ögonspringor
- ☒ kolobom, d v s spricka i nedre ögonlocket
- ☒ avvikande ytteröron

vuxenperspektivet

- ☒ missbildningar i mellanörat
- ☒ gomspalt
- ☒ liten haka
- ☒ förändringar i hjärta, kärl och kotor kan förekomma.

-Typiskt för TCS, och för de andra syndromen som berörs här, är att symptomen kan variera väldigt mycket i svårighetsgrad. En del kan ha väldigt svåra symptom, exempelvis vara helt döva och ha stora problem med andningen, andra kan ha så lätta symptom att det knappt märks.

Orsaken till TCS är i 90-95 % av fallen en mutation i en särskild gen, den s k TCOF1-genen i kromosom 5. I 40 % av fallen har barnet med TCS ärvt den muterade genen från en av sina föräldrar, s k dominant nedärvning.

Varje år föds 1-2 barn med TCS i Sverige (1/50 000)

Möbius syndrom

Viktigaste symptomet vid Möbius syndrom är:

- ☒ försvagning/förlamning i kranialnerverna, vilket bl a leder till en svaghet i ögats utåtförande muskel, samt en svaghet i ansiktets mimiska muskler.

Ytterligare vanligen förekommande symptom är:

- ☒ syndaktyli, d v s hopväxta fingrar eller tår
- ☒ klubbfoot, även kallad klumpfoot
- ☒ fingrar som saknas
- ☒ tvärt "avklippta" extremiteter
- ☒ problem med öronen (öroninflammationer och nedsatt hörsel)

mindre vanligt förekommande är:

- ☒ liten haka
- ☒ gomspalt
- ☒ minskad rörlighet i tungan, vilket kan innebära talproblem

De symptom personer med syndromet har beror på en medfödd försvagning/förlamning av de muskler i ansiktet som framför allt styrs av VI:e och VII:e kranialnerverna i hjärnstammen.

vuxenperspektivet

-Kranialnerverna, som är 12 till antalet, är en slags omkopplingsstationer för en rad motoriska och sensoriska funktioner. Hjärnstammen förbinder alla kroppsdelar som ligger utanför hjärnan, med storhjärnan. Den är därför mycket viktig i många avseenden.

Det finns inga undersökningar som visar hur vanligt Möbius syndrom är, men uppskattningsvis tror man att det kanske finns 40 barn och vuxna i Sverige med syndromet.

Crouzons syndrom

Crouzon syndrom är ett medfött kraniofacialt (skalle och ansikte) syndrom som ingår i ett spektrum av kraniosynostoser (för tidiga sammanväxningar av kraniets suturer, bensömmarna mellan skallens benplattor).

-Syndromet, som till viss del liknar Apert syndrom, kan också variera mycket i svårighetsgrad, från lindriga till mycket allvarliga symptom.

- ☒ missbildningar i kraniet och ansiktsskelettet är de mest påtagliga symptomen.

Dessutom ingår

- ☒ syn- och hörselproblem
- ☒ andningssvårigheter
- ☒ ätsvårigheter i varierande grad.

I Sverige föds ca 3-4 barn med syndromet/100 000 födda barn, vilket med dagens födelsesiffror innebär att 3-4 barn föds varje år med syndromet.

Ansiktets utveckling, det missbildade örat

Professor Gösta Granström, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om ansiktets utveckling och det missbildade örat.

En människas hela fosterutveckling tar cirka 40 veckor, från det att två små celler smält samman vid befruktningen till dess att ett barn föds.

-Under den komplicerade process som fosterutvecklingen utgör är de tre första månaderna viktigast. Då anläggs det mesta och under resten av graviditeten sker i huvudsak tillväxt, sa Gösta Granström.

vuxenperspektivet

Av den tidiga klumpliknande strukturen utvecklas två skivor, varav den övre bildar ett rör, det s k neuralröret, som sedan bildar ryggraden. I övre delen utvecklas skallen och i andra änden den nedre delen av ryggraden.

-I de längsgående kanterna på neuralröret finns s k nervlistceller. Redan i 3-4:e veckan vandrar dessa ut och börjar bilda konturerna till skalle och ansikte. I fjärde veckan bildas ytterörat från sex utknoppningar i huden. Mellanörat, som bildas i en märklig process, möter örontrumpeten som kommer från svalget. Det hela är mycket komplicerat och det är svårt att förstå att det överhuvudtaget kan fungera.

Strukturerna i innerörat är nästan aldrig skadade vid kraniofaciala missbildningar och därför kan barnen höra om ljudvågorna väl når in till innerörat.

Variationerna i ytterörats utseende är mycket stora bland barn med kraniofaciala missbildningar/syndrom. Öronmissbildningarna kan vara enkelsidiga eller dubbelsidiga och drabba ytterörat, hörselgången, mellanörat och innerörat.

-**Ytterörat** kan se ut på alla möjliga sätt från ett i huvudsak normalt utseende till förkrymta bihang av skinn/brosk (vanligast) eller total avsaknad av ytteröra, sa Gösta Granström.

Vanliga missbildningar i **hörselgång** och **mellanöra** är:

- ☒ smal hörselgång eller avsaknad av hörselgång
- ☒ volymreducerat mellanöra
- ☒ defekta mellanöreben
- ☒ sammansmältning av hammare och städ
- ☒ avsaknad av stigbygel
- ☒ avvikande läge på ansiktsnerven
- ☒ vårtuskottet underutvecklat

Innerörat är oftast normalt, eftersom snäckan bildas från ett annat anlag än örat i övrigt. Defekter i snäckan och balansorganet förekommer emellertid.

-Detta betyder att hörseln är god, men att det oftast föreligger ett ledningshinder där ljudet bromsas på väg till innerörat, sa Gösta Granström.

vuxenperspektivet

Kraniofaciala missbildningar handläggs och behandlas av ett team bestående av personal inom pediatrik, genetik, öron-näsa-hals, audiologi, ögon, käk, plastik, psykologi, talvård, hörselrehab, språklärare, logopedi och sjukgymnastik.

-För de barn som behöver benförankrad hörapparat, s k BAHA, installeras och utprovas en sådan tidigast när barnet är ett år.

Plastikkirurgi av ytterörat med kroppseget material görs på ett fåtal centra runt om i världen.

-Ett tidigare alternativ som kan passa en del, med ytteröreprotes, finns fortfarande kvar. Detta öra tillverkas i silikon och fästs med implantat, bar och clips. Denna lösning är lätt att avlägsna om man ångrar sig och vill prova något annat, sa Gösta Granström.

Psykologiska frågeställningar utifrån deltagarnas önskemål

Psykolog Elisabet Knudsen, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade och ledde en diskussion om psykologiska frågeställningar utifrån deltagarnas önskemål.

Om man betalar en plastikoperation själv har man då bättre kontroll över slutresultatet?

-Nej, det har man inte. Resultatet av plastikoperation beror på kirurgens skicklighet, hur man prioriterar mellan funktion och kosmetik, men framför allt på en bra kommunikation mellan kirurg och patient. Ett ömsesidigt förtroende bidrar till att patienten inte har orealistiska förväntningar på slutresultatet. Ytterligare drivkrafter för en kirurg att göra sitt bästa är kollegors bedömning samt offentliggörande av klinikkens resultat, sa Elisabet Knudsen.

Hur bygger man upp självkänslan och blir en mer utåtriktad person efter att ha blivit mobbad?

-Det är inte lätt, men det handlar väldigt mycket om att resonera med sig själv, trösta sig själv. Man har också rätt att tycka lite synd om sig själv och ta hand om sig själv. Sedan handlar det om att sätta ord på upplevelsen och försöka hitta en förklaring till det som hänt. Det kan bli en slags kognitiv egenterapi på det sättet. Det går också att få hjälp av terapeuter att tänka mer konstruktivt om sig själv. Om man får ett jobb och blir bra på det så stärker ju det självkänslan.

vuxenperspektivet**Hur hanterar man okunskap från omgivningen?**

-Man kan informera omgivningen och gärna då ta hjälp av någon som man känner väl. Handlar det om arbetskamrater som vägrar lära sig mer om människor med funktionshinder så finns det ofta en möjlighet att byta jobb.

Hur hanterar man irritation från omgivningen på mitt funktionshinder?

-Det handlar om att lära sig bemöta irritation från omgivningen på ett sätt så att man inte mår dåligt. Det kan behövas en ny strategi och då finns det olika metoder, bl a s k kognitiv omformulering, vilket innebär att tänka på en kränkande kommentar på ett positivt sätt (t ex ”han förstod inte bättre”, ”det var inte så illa menat”)

Har ni gått stärkta ur era operationsupplevelser?

Den frågan diskuterades en hel och alla tyckte att de hade gått stärkta ur sina operationer.

-Om man känner rädsla inför operationer tycker jag att man ska söka hjälp för det.

Detta är kortfattade exempel på några av alla de frågor som diskuterades. Elisabet Knudsen avslutade med att rekommendera följande bok för läsning: ”*Ditt inre centrum*” av Marta Cullberg-Weston.

Käkkirurgi

Professor Karl-Erik Kahnberg, avdelningen för käkkirurgi, Odontologen, Göteborg, informerade om käkkirurgi vid kraniofaciala missbildningar.

-Det finns många metoder för att med käkkirurgi förbättra både utseende och ät- och andningsfunktionen vid kraniofaciala missbildningar och nästan alla i gruppen har käkproblematik. Det är exempelvis möjligt att dela överkäken i segment och flytta ut dem med tänder och allt. Detta ska göras utan att blodcirkulationen störs för mycket. Eftersom käkdelarna hänger kvar i svalget säkras blodförsörjningen den vägen. Därefter fäster vi ihop delarna på sina nya platser med hjälp av skruvar och plattor.

I de flesta fall när det gäller barn med kraniofaciala missbildningar väntar man med de stora käkoperationerna och ansiktsplastiken tills

vuxenperspektivet

dess att barnen i det närmaste vuxit färdigt, men helst ser vi att det är slutfört när de är 15-17 år.

-Att flytta ut käkar genom att dela dem och fästa ihop dem med skruvar och plattor, kallas ortognat kirurgi, vilket betyder raka käkar. En möjlig, tidig alternativ metod, som kan göras när barnet bara är några år, är att flytta ut käkar och hela mellanansikten med hjälp av s k distraktionsbehandling. Vi använder då ett instrument som successivt flyttar ut/ned käken/ansiktet. Ibland kan det vara motiverat att operera tidigt och sedan göra om operationen senare, exempelvis vid mer allvarliga tillbakasettningar av överkäken, se Karl-Erik Kahnberg.

I följande fall kan det bli aktuellt med käkkirurgi/ansiktsplastik:

- ☒ nedåtpökande ögonspringor
- ☒ outvecklad okbensstruktur (kindknota)
- ☒ tillbakabildad underkäke/överkäke
- ☒ hel eller delvis avsaknad av käkled, kan ersättas med revbensrekonstruktion
- ☒ stor och bred näsa med trånga gångar
- ☒ tillbakabildad ramus (den del av underkäken som böjer av uppåt bakom visdomständerna)
- ☒ läpp-, käk- och gomspalt
- ☒ öppet bett
- ☒ dysplastiska (missbildade) öronmusslor
- ☒ tungreduktion

-Vad som blir aktuellt att åtgärda, och när det bör göras, beror på vad som uppfattas som viktigt att åtgärda vid olika tidpunkter. Ett exempel är den distraktion (framflyttning) av underkäken som kan vara nödvändig att göra tidigt för att förbättra ät- och andningsfunktionen, ett annat är öppet bett. Stor näsa med trånga gångar kan behöva opereras tidigt. Övrigt när det gäller käkkirurgi och ansiktsplastik kanske är av kosmetiskt intresse och kan vänta tills barnet själv kan vara med och bestämma vad som behöver göras, se Karl-Erik Kahnberg.

Karl-Erik Kahnberg ingår i det nationella kraniofaciala teamet som är verksamt på Sahlgrenska Universitetssjukhuset.

-Teamet, som innehåller olika kraniofaciala specialister såsom käkkirurger, plastikkirurger, ortodontister, kan erbjuda en samordnad, fullständig och kontinuerlig behandling för patienter med kraniofaciala syndrom från hela landet och det är vi så gott som ensamma om, se Karl-Erik Kahnberg.

vuxenperspektivet

Det kraniofaciala teamet på sjukhuset har regelbundna möten där behandlingsdelarna diskuteras och planeras. Innan det blir aktuellt med den slutliga käkkirurgin görs tandreglering.

-Eftersom barnen växer väntar vi så länge som möjligt med att operera. Den tandreglering som görs dessförinnan är ofta rätt omfattande, eftersom trångställningen av tänderna är stor. Ibland måste man vidga en för liten käke. Vidgning av tandbågarna kan göras både kirurgiskt och ortodontistiskt., sa Karl-Erik Kahnberg.

Tandregleringen, som kan ta lång tid, ibland upp till ett par år, utförs på ett sådant sätt att kommande och slutlig käkkirurgi ger ett bra slutresultat. Efter avslutad kirurgi kan det ibland behövas ytterligare tandreglering.

Karl-Erik Kahnberg visade bilder på behandling och behandlingsresultat när det gäller barn och ungdomar med kraniofaciala missbildningar och berättade hur man gått tillväga.

Öronrekonstruktion med brosk

Plastikkirurg Peter Zachrisson, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om öronrekonstruktioner.

-Den öronrekonstruktion jag nu ska informera om utgår från möjligheten att göra ett kroppseget nytt öra med hjälp av brosk från revben, bindvävshinna och hud.

Öronrekonstruktionen, som görs i två omgångar, inleds med att man tar ut en bit brosk från revben.

-Sedan formar man brosket så att det kan bilda stommen till ett öra. Brosk har den fördelen att det inte kräver direkt blodförsörjning, det räcker att det omges av blodfyllda kärl för att överleva. Genom att hålla broskbitarna fuktiga får man således rätt gott om tid att forma bitarna som man vill ha dem, sa Peter Zachrisson.

Broskbitarna läggs sedan in under huden där man bedömer att örat bör sitta. Huden formas efter broskstommen med hjälp av vakuum.

-Därefter avvaktar man tills brosket etablerat sig, vilket tar ungefär sex månader. Det ställe på revbenet som man tagit brosk från ersätts inte med ny brosk, men det bildas vävnad som känns som brosk.

vuxenperspektivet

Nästa steg innebär att huden bakom örat öppnas, och en broskbit som sparats under huden sedan första operationen, formas till en kil.

-Kilen, som läggs in och sys fast bakom örat, hjälper till att hålla ut örat. En blodkärlsrik bindvävshinna från tinningområdet fälls ned och sys fast över kilen. Därefter tar man ut ett tunt delhudstransplantat från skalpen och syr in och täcker bindvävshinnan bakom örat med detta, sa Peter Zachrisson.

I denna öronrekonstruktion finns flera möjliga komplikationer, exempelvis infektion, blödning, hudnekros (vävnadsdöd orsakad av dålig cirkulation), bristande kosmetiskt resultat samt oönskat hår, som i och för sig går att ta bort med laser.

Information och rådgivning om tand- och munhälsa

Docent Anders Ekfeldt och tandhygienist Annette Carlsson, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om tand- och munhälsa.

-Vid kraniofaciala missbildningar kan problemen vara av många olika slag och variera mycket i svårighetsgrad. Följande är exempel på symptom som kan förekomma:

- ☒ liten över- eller underkäke
- ☒ gomspalt
- ☒ hög och smal gom
- ☒ trångställning av tänder
- ☒ frontalt öppet bett
- ☒ tandundertal
- ☒ problem med munmotoriken
- ☒ nedsatt salivsekretion
- ☒ ökad kariesrisk
- ☒ Sug-, tugg- och sväljsvårigheter är vanligt förekommande vid flera av syndromen.

Gomspalt kan bildas på grund av att underkäken är underutvecklad. Under graviditetsveckorna 7-12 behöver tungan sjunka ner för att möjliggöra att gomutskotten sammansmältes.

vuxenperspektivet

-Den underutvecklade underkäken kan också medföra trångställning av tänderna och att alla tänderna i underkäken inte får plats.

I exempelvis TCS ingår avvikelser i ansiktsskelettet och vanligt förekommande är underutveckling eller avsaknad av okben. Om skelettet är underutvecklat medför detta en underutveckling av den vidhängande muskulaturen. I okbenen fäster t ex en viktig tuggmuskel och den är ofta underutvecklad vid TCS, vilket innebär en försämrad självrengöring av munhålan och nedsatt oral motorik.

Försämrad munmotorik, nedsatt salivsekretion och trångställning av tänder är faktorer som kan innebära en ökad kariesrisk.

-De bör därför få tillgång till **förebyggande tandvård**, bl a bör extra resurser på tandkliniken erbjudas.

Karies beror både på vad och hur ofta man äter och dricker. Lagom antal måltider är fem stycken/dag.

Det finns många olika sätt att tillföra fluor som är ett verksamt medel mot karies. Man kan använda tandkräm med fluor, tugga tuggummi med fluor, äta fluortabletter eller skölja munnen med en fluorlösning.

-Man kan också lacka tänderna med fluor eller använda en skivgel med fluor. Särskilt viktigt är det att tillföra fluor till tänderna om man är muntorr.

Det finns särskilda hjälpmedel om det är svårt att komma åt att göra rent i munhålan, om exempelvis munnen är liten, tänderna sitter tätt och gapförmågan är begränsad. Tungan kan vara i vägen och vid beröring utlöses lätt kväljningar.

Vilka kontakter och samarbetspartners i samhället behövs?

Tema för diskussionerna var skola/utbildning/arbete, boende, studier, sömn, återhämtning, fritid, egen tid, sjukvård, insatser och egen behandling.

vuxenperspektivet**Skola/utbildning/arbete**

- ⌘ Alla sex vuxna deltagare (samtliga kvinnor) hade gått vanlig grundskola, en hade gått liten grupp, en i integrerad hörselklass i vanlig grundskola och därefter i en vanlig gymnasieklass
- ⌘ Två stycken var utbildade sjuksköterskor, en gått teknisk högskoleutbildning, en studerade mänskliga rättigheter på högskola och en gick sista året på gymnasiet.
- ⌘ tre stycken hade blivit mobbade under grundskoleåren
- ⌘ en av kvinnorna berättade att hon informerat klasskamraterna om sitt funktionshinder vid flera tillfällen och då med hjälp av sina föräldrar.
- ⌘ I ett fall av mobbning upplevdes skolpersonalen oförstående till mobbningen och tycktes mer intresserad av att förändra mobbningsoffret.
- ⌘ det är viktigt att informera personal och klasskamrater så mycket som möjligt och alltid göra detta tillsammans med, eller i samråd med den som har funktionshindret. Några framhöll också fördelar med att personen med funktionshindret informerar själva, av egen kraft, men med stöd och hjälp av vuxna när det kan behövas.
- ⌘ De som berättat för arbetskamrater och arbetsledning om sitt funktionshinder har fått en positiv verkan, en ökad förståelse för exempelvis hur arbetstiden bäst fördelas över veckans dagar. I personalgruppen har de också mött en ökad förståelse för behovet av extra vilopausar när man har värk.
- ⌘ Alla kvinnorna i gruppen har haft en stöttande och förstående familj, vilket har haft stor betydelse för kvinnornas möjlighet att utvecklas och lyckas.

Boendet

- ⌘ Fem av kvinnorna hade eget boende och en bodde fortfarande hemma
- ⌘ Ingen av deltagarna uttryckte att de hade några bekymmer med sitt boende.

Sömn och återhämtning

- ⌘ flera av deltagarna menade att det var tur att de kunde påverka och anpassa sina arbetstider så att de blev tillfälle för återhämtning.
- ⌘ tre av kvinnorna uttryckte att de inte hade några som helst problem med vila, sömn och återhämtning.
- ⌘ en kvinna hade vissa problem med insomning p g a besvärande tinnitus, som troligtvis inte har med syndromet att göra.

vuxenperspektivet

☒ en kvinna hade dålig REM-sömn (djupsömn) vilket delvis kunde bero på att hon också hade en lindrigare form av autism.

Fritid/egen tid

- ☒ två kvinnor gick på Friskis o Svettis och klarade det bra
- ☒ en kvinna, som gärna ville hålla på med handarbete och en som ville gå stavgång hade vissa problem att klara det p g a smärta och missbildningar i händerna
- ☒ några hade svårt att få tag på information om olika aktiviteter
- ☒ en kvinna efterlyste en vattentät hörapparat som hon kunde ha på vattengympa
- ☒ försiktighet och rädsla kunde fungera begränsande om man exempelvis hade koncentrationssvårigheter

Vårdinsatser/behandling

- ☒ flera av deltagarna uttryckte att de ville ha en egen läkare som de fick träffa när de sökte hjälp på vårdcentral
- ☒ i ett fall hade familjen ordnat med en husläkare som kvinnan fått redan som barn
- ☒ flera av deltagarna uttryckte önskemål om regelbundna återbesök och uppföljande sjukvårdsinsatser även som vuxna, utifrån nya rön och nya metoder, exempelvis när det gäller käkkirurgi
- ☒ flera uttryckte besvikelse över att som vuxna tvingas ha fortsatt kontakt med barnhabiliteringen därför att det inte fanns vuxenspecialister som kunde ta över och exempelvis skriva ut licensförskrivna medicin

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

vuxenperspektivet

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

Fallbeskrivning 1: Joel, 11 år, har Crouzon syndrom

Joel, 11 år, föddes med Crouzon syndrom. Han besökte Ågrenskas familjevistelse 2002 tillsammans med mamma Lisbeth och pappa Roy.

Lisbeths graviditet och förlossning var normal och detsamma gällde Joels längd, vikt och huvudomfång. Joel åt bra och gick upp i vikt och efter några dagar på BB fick han och Lisbeth komma hem.

-Efter några veckor började han få svårt att andas på nätterna. Han snörvlade mycket och sömnen blev sämre för både honom och oss, säger Lisbeth.

När Joel var ungefär tre månader tyckte Roy och Lisbeth att hans ögon stod ut ovanligt mycket.

-Vid ett tillfälle när han var förkyld trodde vi att han möjligtvis hade ont i öronen. När vi sökte läkare upptäcktes det att man inte kunde titta in i hörselgångarna, eftersom de var igenväxta. Senare fick vi veta att han inte bara saknade hörselgångar, utan också trumhinnor, säger Roy.

En undersökning av en öron-näsa-halsläkare visade att luftvägarna i Joels näsa var mycket trånga och bl a togs polyperna bort.

-Vi fick också träffa en neurokirurg som genast remitterade Joel till det kraniofaciala teamet på Sahlgrenska universitetssjukhuset. Där fick vi veta att Joel hade Crouzon syndrom, att vi inte behövde vara oroliga därför att hans problem var huvudsakligen av kosmetisk karaktär och att man skulle kunna rätta till det, säger Lisbeth.

Det gjordes sömnstudier och man fick svar på varför Joel sov så dåligt. Han fick också en benledande hörapparat. I övrigt skulle man avvakta med att göra en skallvidgande operation till senare. Trycket i Joels gärna var inte för stort, menade man. Då var Joel 9 månader och han hade börjat få en huvudform som är typisk för barn med Crouzon syndrom.

-Vi tyckte att Joel därefter fick större och större problem med andningen, men ingen mer än vi tyckte att det var något stort problem, säger Roy.

fallbeskrivningar**Joel skulle vidgas kirurgiskt**

Under tiden som man avvaktade med den skallvidgande operationen gick Joel på regelbundna kontroller. När han var 1,5 år visade en datortomografiundersökning att hjärntrycket hade ökat och var förhållandevis högt. Därför bestämdes det tid för att vidga Joels skalle och därmed minska trycket.

-Vi hade redan då uppfattningen att trycket varit stort under en ganska lång tid och att det var orsaken till att Joel sov så dåligt. Vi bar omkring på honom dag och natt. Hans motoriska och mentala utveckling påverkades negativt av problemen, säger Lisbeth.

Den skallvidgande operation teamet på Sahlgrenska gjorde innebar, som Roy och Lisbeth uppfattar det, en halvvariant på s k ”glasögonplastik” (se mer om detta i följande kapitel).

-Man lösgjorde hela ögonpartiet ned till och med överkäken i en del, bände isär och flyttade ut hela delen. Operationen gick mycket bra och när vi lättade på bandaget första gången kände vi knappt igen Joel. Hans ansikte hade genomgått en fantastisk förändring till det bättre. Andningsvägarna hade öppnats upp och han sov väldigt bra efter operationen, säger Roy.

När Joel var 2 år började han på daghem och fick det första året hjälp av en stödperson. Han fick från början många förkylningar och var mycket hemma. Det goda resultatet efter ansiktsoperationen höll tyvärr inte i sig och Joel fick snart tillbaka sina sömnapnéer. Sömnstudier gjordes och efter det fick han en CPAP som han använde på nätterna, med mycket bra resultat.

-Hans talutveckling var sen, men med hjälp av hörapparaten, tecken som stöd och det förbättrade allmäntillståndet som det innebar att sova ordentligt, gjorde Joel snabba framsteg när det gäller talet och pratade mycket bra, och helt rent, när han var 2-3 år gammal, säger Lisbeth.

Allteftersom Joel växte fick han mer och mer tillbaka sitt gamla utseende, med utstående ögon och kraftigt underbett.

-Vi gick på kontroller och träffade personal i det kraniofaciala teamet. I den plan för fortsatta korrigeringar som fanns skulle vi vänta tills Joel var 17-18 år gammal innan nästa operation gjordes. Det kändes oerhört avlägset, säger Lisbeth.

fallbeskrivningar

När Joel fick titanskruvar att fästa sin benledande hörapparat i blev han mer obehindrad i lekarna med kamraterna.

Joel börjar skolan och opereras på nytt

Joel hade extraresursperson som hjälp bara första året på daghemmet. Strax före skolstart gjordes det ett utvecklingstest som visade att han låg på en utvecklingsnivå motsvarande ett barn som var 1-1,5 år yngre än han själv. Utifrån resultaten av testen beslutade man att Joel skulle börja i en klass för hörselskadade barn.

-Skolstarten gick mycket bra och Joel identifierade sig med de andra barnen som också hade hörapparater. Den skola Joel började på låg en bit från hemmet. Men som tur var fick han börja i en fritidsgrupp nära hemmet, där han träffade kamrater från området. De kom han bra överens med och vad vi vet så blev han aldrig mobbad, säger Lisbeth.

Klassen Joel började i var ganska liten och alla lärare kunde tecken.

-Man gav Joel den extratid han behövde för sina uppgifter. Från början visade det sig att han hade både toppar och dalar när det gällde utvecklingsnivån, säger Roy.

När Joel var 8 år fick Roy och Lisbeth information om nya plastikkirurgiska metoder.

-Då hade Joel ett kraftigt underbett och andningsproblematiken var påtaglig. Man föreslog att Joel skulle opereras på så sätt att man gjorde resten av den sk glasögonplastiken, det som inte gjordes när han var liten. Hela ögonpartiet med överkäken ville man flytta fram. Vi tillstyrkte och snart opererades Joel, säger Lisbeth.

Efter operationen var Joel mycket svullen i ansiktet och måste ligga i respirator fem dygn. Efter några veckor fick han komma hem, trots att han fortsatte att hallucinera och detta höll på ett år efter operationen.

-Operationen innebar att underbettet försvann och Joel fick ett annat röstläge. Han andades bättre och kunde sluta använda C-PAP-apparaten på nätterna. Fjädrarna han fått inopererade i ansiktet vållade inga problem, säger Lisbeth.

Joel idag

I samband med operationen var Joel borta från skolan fyra veckor.

-Efter operationen fick han en depression. Vi tror att det berodde på att han inte kände igen sig själv längre. Både utseendet och rösten var

fallbeskrivningar

annorlunda jämfört med före operationen. Det fungerade inte alls att alla kommenterade hans utseende och tyckte att han blivit så fin efter operationen. Det var ett problem som vi inte alls var förberedda på, säger Lisbeth.

Fjädrarna i ansiktet togs bort sent i somras, efter att han haft dem i två år. Joels bett är trångt, överkäken är liten och tandlinjerna är oregelbundna. Ortodontibehandlingen har just kommit igång. Om knappt ett år ska hans skelögdhet opereras.

Fallbeskrivning 2: Klara har TCS

Klara, 6 år, har TCS. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse 2005 tillsammans med sin mamma Gunvor, pappa Claes och syskonen Isabelle, 8 år och Felix 2 år.

Graviditeten var normal när Gunvor väntade Klara och likaså förlossningen.

-Efter födseln kunde Klara inte andas själv, eftersom luftvägarna genom näsan var helt täta och små spädbarn inte själva klarar att andas genom munnen. Därför tog man Klara och försvann med henne direkt när detta upptäcktes, säger Gunvor.

Av en tillfällighet råkade barnmorskan ha erfarenhet av TCS. Hon nämnde därför för Claes och Gunvor möjligheten att Klara kunde ha detta ovanliga syndrom.

-Vi fick ingen information av någon läkare så vi visste ändå inte riktigt vilket fel det var fråga om. Å andra sidan spelade det inte så stor roll eftersom det viktiga var att man klarade livet på henne. Det var mycket kritiskt de första dagarna, säger Claes.

Klara fick en slangtub genom munnen som höll fram tungan och munnen öppen så att hon kunde andas den vägen. Tre dagar gammal opererades hon för koanalatresi, som man konstaterat att hon hade.

-Operationen innebar att man vidgade luftvägarna. Efter operationen fick Klara rör i näsan för att förträngningarna inte skulle återkomma. Rören satt inte kvar där de skulle utan åkte ut nästan direkt. För att

fallbeskrivningar

kunna sätta dit dem igen måste Klara sövas och det var man tvungen att göra ett 20-tal gånger de första veckorna, säger Gunvor.

Men krisen var inte över i och med operationerna och Klara fick stanna kvar på intensivvårdsavdelningen ett par månader.

Klara trakeotomiopereras

Rören i Klaras näsa fortsatte att åka ut och detta vållade mycket problem. Dessutom hade hon en matsond i munnen och en slang som fuktade munhålan, eftersom hon blev muntorr av att andas genom munnen.

-Sondmatningen fungerade inte alls. Hon kräktes upp maten nästan så fort hon fick i sig den och då kom oftast också slangen med upp. Det var en fruktansvärt jobbig period. Med både andningen och matningen var det stora problem, säger Claes.

Claes och Gunvor fick i stort sett ingen information om syndromet. De anser att detta kan bero på att Klara föddes mitt i sommaren, att kunskapen om sjukdomen är bristfällig inom sjukvården och att det var ont om personal på sjukhuset.

När Klara var 2,5 månader bestämdes det att man skulle göra en trakeotomi, en operation där luftstrupen öppnas på framsidan av halsen.

-Operationen motiverade man med att Klaras blod inte syresattes tillräckligt bra. Vi var ganska tveksamma till operationen, eftersom vi fick så dålig och motsägande information. En läkare påstod t ex att Klara inte skulle kunna prata efter operationen, säger Claes.

Till sist bestämdes det ändå att Klara skulle opereras.

-När hon vaknade så sprutade tårarna, men inte ett ljud kom över hennes läppar. Det var en ganska kuslig upplevelse som vi inte alls var beredda på, säger Gunvor.

Efter operationen placerades Klara i respirator några dygn. Man fortsatte ge henne mat via matsond i munnen, trots att problemen med ständiga kräkningar fortsatte. En Witzel-fistel genom magsäcken ansågs hon fortfarande vara för liten för. (Witzel-fistel= ballongförsedd kateter till magsäcken).

fallbeskrivningar

-Rören i näsan togs ut samtidigt som man gjorde trakeotomin. Det blev en fantastisk skillnad. Plötsligt blev hon tillräckligt syresatt och livlig och rörlig på ett helt nytt sätt. När hon en månad senare fick en Witzel-fistel blev det ytterligare en stor förbättring, säger Claes.

Trots att maten nu gick direkt in i magsäcken via fisteln fortsatte Klara att kräkas.

-Eftersom uppkastningarna hamnade både i munnen, näsan och i trakeotomin, det rör som höll hålet öppet, måste vi nästan ständigt suga henne ren. Som mest gjorde vi det en gång i kvarten. Vi var på sjukhuset all vaken tid, säger Gunvor.

Klara får komma hem, får sin första hörapparat

Efter de stora förbättringarna med andningen och matningen utvecklades Klaras intresse för omgivningen snabbt.

-Hon började gå upp i vikt och rörde sig på ett helt annat sätt. Vi kunde utveckla den mentala kommunikationen med bl a ögonkontakt, säger Claes.

När Klara var ett halvt år fick hon komma hem och strax därefter fick hon också sin första benledande hörapparat. Klara har inga ytteröron och saknar hörselgång.

-Det innebar ytterligare förbättringar i hela familjens livskvalitet. Hörseltest visade att Klara tidigare varit i stort sett döv. Hörapparaten blev därför en mycket stor och positiv förändring. För att lösa besvärande slem i andningsvägarna fick Klara börja inhalera slemlösande mediciner, säger Gunvor.

Redan när Klara var två månader testades hennes syn, men någon synnedsättning upptäcktes inte. Det närmaste året därefter utvecklades Klara mycket på de flesta områden.

Klara börjar på daghem

När Klara var ungefär två år gammal började hon på daghem.

-Strax innan dess gjorde man ett första försök att stänga trakeotomin. Klara låg inne på sjukhuset under detta försök. Det gick då bra att stänga trakeotomin på dagarna, men inte på nätterna, säger Claes.

fallbeskrivningar

På daghemmet trivdes Klara mycket bra. Hörapparaten ville hon aldrig ta av sig, vilket Claes och Gunvor tolkade som att hon hade stor glädje av den.

-En hemvägledare kom hem till oss och lärde oss tecken som stöd för kommunikationen och det fick Klara också lära sig på daghemmet. Vi talade och tecknade på samma gång. Eftersom Klara också lärde sig tecken samtidigt som hon lärde sig tala med trakeotomin, utvecklades kommunikationen mycket, säger Claes.

Klara opereras på nytt

När Klara var 4,5 år gammal kunde man stänga trakeotomin. Istället gjordes en ring av en bit revben som sattes in i luftstrupen. På så sätt lyftes Klaras struplock upp och hon kunde få tillräckligt med syre.

-Veckan efter operationen var Klara helt tyst och då använde hon bara tecken, ett sätt att kommunicera som hon aldrig riktigt släppt trots att talet utvecklats mycket. I och med den operationen blev Klara av med en massa infektioner som ständigt uppstod i området kring trakeotomin, säger Gunvor.

Efterhand kom Klaras tal tillbaka, men nu var hon tvungen att använda en annan teknik eftersom trakeotomin var borta.

Klara idag

När Klara var fyra år gammal tog man bort Witzel-fisteln och hon åt sedan all mat genom munnen.

-Sedan dess har Klara inte varit på någon efterkontroll. Ingen har frågat hur det fungerar sedan trakeotomin och fisteln togs bort. Det känns lite konstigt, säger Gunvor.

Klaras vikt- och längdkurvor ligger idag, när hon är sex år, något över ursprungskurvan.

-Under 4,5 års tid var vi tvungna att suga Klara ren från slem i stort sett dygnet runt. Numera räcker det att vi gör det var tredje timme. Därför är sugen med vart vi än åker, säger Claes

Både Klaras mentala och motoriska utveckling är normal, säger Claes och Gunvor.

fallbeskrivningar

-Hennes storasyster Isabelle har varit till mycket stöd och hjälp och är det än idag. Sedan ett år tillbaka går Klara hos en psykolog för samtal. Idag är hon mycket mer medveten om hur hon ser ut och om sina övriga problem och mår inte bra. Hon tycker att folk tittar mycket och det gör de också. Förra sommaren fick hon en depression och därefter fick hon träffa psykologen, säger Gunvor.

Klara är på hörseldaghem med 14 barn och där trivs hon bra.

-Fram till dess hon fyllde fyra år gick hon på vanligt daghem. Sedan bytte hon till det nuvarande daghemmet.

Klara har varit aktuell för käkoperation, eftersom hon saknar okben och har underutvecklad underkäke, men det har inte blivit av.

-Nu hoppas vi att den operationen snart kan genomföras, säger Claes..

Någon regelbunden förebyggande tandhälsovård har inte Klara fått och idag har hon en hel del problem med karies.

När Klara var cirka fem år gammal fick hon en benförankrad hörapparat på ena örat.

-Eftersom Klaras skallben var för tunt för att skruven skulle fästa byggde man upp ett membran som gjorde skallbenet tjockare. Den benförankrade hörapparaten innebar att Klara kunde höra sig själv mycket bättre. Om några år kan hon få sina första öronproteser, säger Claes.

Fallbeskrivning 3: Eva föds med Aperts syndrom

Eva 12 år, är Ulf och Margots äldsta dotter och hon har Aperts syndrom. Till familjen hör också syster Elin, 8 år.

Margots graviditet när hon väntade Eva var normal, likaså förlossningen.

-Det enda som var lite annorlunda med förlossningen var att Evas rotation tog längre tid än vad som är vanligt, säger Margot.

-Jag såg direkt efter födseln att det var något som inte stämde med Eva. Huvudet var högt och ansiktet väldigt annorlunda. Barnmorskan

fallbeskrivningar

upplyste oss om att fötter och händer "inte var riktigt utvecklade". Jag tyckte att Eva i utseendet trots allt var väldigt lik Margot, säger Ulf.

Amningen kom igång normalt och Eva var bra på att suga.

-Hon lades ändå i kuvös, därför att man ville observera hennes kropp, säger Margot.

Samma dag Eva föddes fick hon diagnosen Aperts syndrom.

-Informationen var mager. Man sa att Eva hade en missbildning på skallen. Herregud, tänkte jag, kommer hon att dö då? Men i det avseendet blev vi lugnade av barnläkaren. Men hur det skulle bli på lite längre sikt fick vi inte veta, säger Ulf.

Tio dagar stannade Eva kvar på sjukhuset. Hennes händer och fötter var kraftigt missbildade. Fingrar och tumme var sammanväxta på båda händerna. Detsamma gällde fötternas tår. Man konstaterade att andningen fungerade, att trycket i huvudet inte var för stort och att hon inte hade något fel på hjärtat. Under tiden på sjukhuset kom mycket personal för att "titta" på det ovanliga barnet. De flesta hade aldrig tidigare sett ett barn med Aperts syndrom. Efter de tio dagarna på sjukhuset hade Eva precis gått upp så mycket som krävdes för att hon skulle få åka hem.

Evas huvud opereras

Under det första levnadsåret opererades Evas huvud. Benen i mellanansiktet, mellan pannben och hjässben, hade vuxit samman.

-Det var ett stort ingrepp. Efter operationen låg Eva i respirator. När hon fick lämna den fick vi genast bra kontakt med henne. Hon petade själv upp bandaget i ansiktet för att titta på oss, berättar Margot.

Efter fjorton dagar på barnsjukhuset fick Eva komma hem.

-Eva mådde bra. Det var inga problem med läkningen. Huvudet var inte längre lika högt, berättar Ulf.

Evas händer och den ena foten opereras

Efter två månader fick familjen remiss till Linköping där alla handoperationer kom att utföras.

-Man började med att frigöra vänstra handens lillfinger och att öppna upp tumgreppet. Vid ett senare tillfälle gjorde man samma sak med högerhanden. Med hjälp av ortoser höll vi fingrarna åtskilda, de ville gärna växa ihop, säger Ulf.

fallbeskrivningar

Vänsterfotens andra tå opererades bort för att få foten smalare. Benet i tån flyttades upp och blev förlängning av den vänstra tummen. Ett år gammal började Eva träna tillsammans med en arbetsterapeut. 2,5 år gammal var grundoperationerna i händerna klara. Därefter har vissa förbättringar gjorts fram tills dess Eva var sju år gammal.

Evas motorik fungerar bra

Eva kan sitta när hon är ett halvt år och gå när hon är ett år gammal.

-Lite sämre grovmotorik hade hon kanske, mest på grund av det stora huvudet tror jag. Finmotoriskt har hon inte haft några problem. Hon har fått ett bra handgrepp, trots att hon haft ovanligt svårt hopväxta fingrar. Fingerstyrkan är dock inte så bra. Hon skriver bra, men har svårt att t ex öppna en dörr

-Hon är starkast i tumme/lillfingergreppet i vänster hand, säger Ulf.

Evas axelparti har tunn muskulatur.

-Hon kan inte sträcka upp armarna över huvudet och hon kan inte heller räta ut armarna vid armbågarna, säger Margot.

Eva genomgår många undersökningar

Efter skalloperationen och flera operationer i händerna görs många efterkontroller med bl a datortomografi, en slags röntgen och kefalometri, som mäter hur benen växer i huvudet.

-Jag tror att Eva har sövts 40-45 gånger för olika operationer och många stora och små undersökningar. Vi har pratat med henne om operationerna långt innan hon kanske hade möjlighet att riktigt förstå allt. Hennes nalle fick tidigt ett bandage kring huvudet och bandage var faktiskt det första ord Eva kunde säga. Eva har aldrig varit ensam på sjukhuset. Vi har förhandlat oss fram till att få vara med. Vi har alltid varit med när hon fått sprutor och försökt att vara lugna alla de gånger man misslyckats. Eva har varit svårstucken, säger Margot.

Eva talar sent med få och märkliga ord

Eva föddes med en liten gomspalt vilket kan ha bidragit till talförse-ningen.

-Eva började säga enstaka ord när hon var tre år gammal. Orden var få och märkliga. De var mycket svåra att förstå. Men Eva var envis, så hon upprepade och upprepade. Förstod vi ändå inte tog hon tag i oss och visade vad hon ville. Under sina år på daghem utvecklades språket successivt, säger Ulf

fallbeskrivningar**Eva börjar skolan**

Det sista året innan skolstarten går Eva i förskolan.

-Hennes skolmognad testas och resultaten från testen visar inga speciella problem. Hon talar otydligt, men ändå tillräckligt bra för att man ska förstå henne, säger Ulf.

På våren, innan skolan börjar, är Ulf och Margot med och ser till att berörd personal informeras om Evas syndrom.

-Det blev väldigt positiva reaktioner på den information de fick. Skolstarten gick sedan utan problem. Men under de första åren var jag ofta med i klassen och hjälpte till att lösa de problem som kom upp. Vi försökte på alla sätt att förebygga mobbing. Det lyckades också bra, men någon bästa kompis i skolan har Eva aldrig haft. Det har hon ofta saknat, säger Margot.

Eva idag

Evas öron har opererats ett antal gånger. Man har tagit bort vätska bakom trumhinnorna och satt in eller tagit ur plaströr.

-Nu har de problemen upphört och Eva mår förhållandevis bra, säger Ulf.

Eva spelar barytontuba, ett instrument med tre ventiler, som passar Evas händer utmärkt.

-Det lyckades att hitta ett lämpligt instrument tack vare en intresserad och engagerad musikskola. Idag spelar hon med i orkestern Lilla gardet. Det enda problemet är att instrumentet är tungt. Eva måste ha "bärare" till och från träningarna med bandet, säger Margot.

En gång i veckan går Eva och simmar, det är hennes sjukgymnastik. Alla operationer är ännu inte gjorda. En stor skaloperation återstår och den ska göras när Evas alla permanenta tänder kommit fram.

-Det är det vi känner till. Möjligen ska man också göra ytterligare några handoperationer, säger Ulf.

Eva går hos specialisttandläkare. Hon har ett öppet bett och trångt mellan tänderna. Fyra mjölkänder har tagits bort för att ge bättre plats åt övriga tänder. Eva är något kortväxt. Hon är idag 1,31 m lång.

fallbeskrivningar

Fallbeskrivning 4: John har Goldenhars syndrom

John, 7 år, har Goldenhars syndrom. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Ingela, pappa Johan och systrarna Ida 4 år och Irmah 2 år.

Ingelas graviditet med John var normal, likaså förlossningen. -Jag såg inte direkt att John hade läpp-, käk- och gomspalt, men jag hörde personalen viska om att det var någonting med Johns mun. När jag frågade om John hade spalt fick jag veta att han hade det, säger Ingela.

John hade svårt att suga och därmed svårt att få i sig mat. Han hade ensidig läpp- och käkspalt på höger sida. Tillsammans med gomspalten mitt i gommen fick han svårt att äta.

-LKG-teamet berättade om Johns missbildning och vad den kunde innebära och såg till att vi fick en speciell nappflaska att ge honom mat med. Självt fick jag en pump att pumpa bröstmjölk med. Jag fick inte ens försöka att amma honom, säger Ingela.

John var dessutom trång i svalget och hade tillbakaskjuten haka. Käken var skev och tungbandet kort och redan från början hade han svårigheter med andningen. Det bidrog också till matningssvårigheterna. -När jag gav honom flaskan kom maten upp bakvägen genom näsan och det var endast när jag höll honom i ett väldigt speciellt läge som han fick i sig någonting, säger Ingela.

Redan första natten fick John flera andningsuppehåll.

-De besked vi fick från personalen var att han absolut skulle ligga på rygg, trots att jag tyckte att det fungerade sämst. Redan andra natten brydde jag mig inte om vad man sa och hade honom istället liggande på mage på mitt bröst, det var det läge som fungerade bäst. Men jag var ändå tvungen att ruska om honom då och då för att han skulle fortsätta att andas. Något apnéalarm var det inte tal om att vi skulle få. Jag kände det som att man inte tog problemet på allvar, säger Ingela.

John fick stanna kvar på BB elva dagar. Under den tiden undersökte man bl a hans hörsel och syn.

fallbeskrivningar

-På den skadade sidan hade John två små bihang som såg ut som ett delat, hopknycklat öra. Hörselgång saknades helt och han hade heller ingen fistel. Det var således helt stängt in till innerörat. Det högra ögat var något mindre än det vänstra, men var i övrigt helt normalt. Som nyfödd såg ansiktet inte så asymmetriskt ut som det skulle komma att göra senare. Men vi tyckte att skallen såg intryckt ut på något sätt. Då kände vi ännu inte till att han saknade både okben och käkled på den högra sidan av kraniet, säger Johan.

John får komma hem

Innan John fick komma hem informerades Ingela och Johan av LKG-teamet bl a hur man skulle stimulera Johns läppmuskulatur som var väldigt slapp.

-Då fick vi inte veta någonting om hans möjligheter att exempelvis få ett fungerande tal och ingenting annat heller, det kom senare, säger Ingela.

John vägde 3750 gr vid födseln och gick nästan inte upp någonting alls i vikt under de elva dagar han var kvar på BB.

-Vi fick väldigt lite hjälp med John på BB och därför kunde vi lika gärna vara hemma. Det första besöket hos plastikkirurgen gjorde vi efter två veckor. Där fick vi reda på att man första skulle operera läppspalten och att gom- och käkspaltoperationerna skulle komma senare. Man fokuserade helt enkelt bara på spalten och såg det andra som något som kunde vara sammankopplat med en vanlig spalt. Sedan fick vi remisser åt höger och vänster. Det blev ett väldigt intensivt första år, med kontroller och läkarbesök, där vi inte minns ens hälften, Vi känner det som om vi har blivit bestulna på Johns första år på grund av att det var så mycket läkarbesök och undersökningar hela tiden, säger Johan.

John fortsatte att gå upp dåligt i vikt. En period det första året träffade familjen en dietist två gånger i veckan.

-Eftersom man inte vågade sätta en nässond fick han näringstillskott oralt. Till att börja med var den mjölkbaserad, men den byttes ut nästan omedelbart, eftersom han inte tålde den, säger Ingela.

John mår bättre och utvecklas bra

Därefter mådde John allt bättre och började gå upp i vikt. Han utvecklades också bra både mentalt och motoriskt. Vid sex månaders ålder

fallbeskrivningar

opererades läppspalten och det gick bra operativt. Vid operationen upptäckte man att John var svårintuberad.

-Efter operationen blev det lättare att få i honom mat. Vi hade läst att CNS, centrala nervsystemet, också kunde vara defekt hos personer med LKG och jämförde John tyst med andra jämnåriga barn. På det viset kunde vi få en fingervisning om det var något som var fel eller inte. Snart kunde vi se att det inte fanns något att oroa sig för i mentala utvecklingen.

John började gå när han var 12 månader. Ögonkontakten var normal och han visade tydliga tecken på en önskan att kommunicera.

-Jag gick en teckenspråkskurs och började använda tecken när jag pratade med John. Ganska snart tog han efter och började själv använda tecken, säger Ingela.

När John var drygt ett år kom en hemvågledare från hörselvården hem till familjen.

-Hon pratade, lekte och tecknade med John och kunde sedan berätta för oss om olika hörselhjälpmedel som John kunde få. Nu visste vi att John helt saknade hörselgång och att innerörat fanns, men var klumpigt (läkarnas ordval). Även andra delar, som balansbågarna, som sitter på innerörat var klumpiga. Benledande hörapparat var inte aktuell eftersom John var för liten. Viktigast för oss var att bli tänka på vilken sida han hade mot oss när vi pratade med honom och att inte ropa på honom när han var ute, säger Johan.

John får diagnosen Goldenhars syndrom

Redan när John var några månader fick Johan och Ingela veta att sjukvården misstänkte att han hade diagnosen hemifacial microsom.

-Efter flera undersökningar, bl a röntgen av skallen och nacke, fick vi veta att John hade Goldenhars syndrom. Han var då 11 månader. Omhändertagandet på BVC det första året hade varit fantastiskt fint och det var särskilt en sjuksköterskas förtjänst. Hon var både intresserad och kunnig och gav oss mycket stöd och hjälp när det var som tuffast, säger Ingela.

När John var ungefär ett år fick ha remiss till andningsmottagningen på ett större sjukhus.

-Där fick vi bli veta att han skulle ligga högt med huvudet när han sov och att det skulle vara svalt i sovrummet på nätterna. Detta skulle

fallbeskrivningar

underlätta andningen. Vad vi också fick veta var att han absolut inte fick ligga på rygg. Vi fick bekräftat att vi gjort rätt redan från början som inte haft honom på rygg, säger Johan.

När John var 15 månader opererades gomspalten. Även den operationen gick bra, men man hade nu ännu mer problem med intuberingen. -Operationen innebar att det blev ännu lättare att få i honom mat. Den sista käkoperationen ska man göra när John fått alla permanenta tänder i det aktuella området och det lär inte dröja så länge till. Närmast föreliggande operation innebär att man ska förlänga och vrida underkäken i fas. Så mycket som det går. Det är stora risker med att vrida en led. Den största risken är att operationen helt misslyckas och att man måste steloperera käken i stället. Senare ska han få ett nytt öra och John säger idag att då vill han ha ett kroppseget öra av den typ som har beskrivits under familjevistelsen här på Ågrenska, säger Ingela.

Under hösten 2005 opererades John igen. Man byggde då ett okben med okbåge med ben från Johns skalle togs och formades till. Intuberingen var nu ännu mer komplicerad och läkarna benämnde John som extremt svårintuberad.

-En narkosläkare (specialist) sa att han aldrig varit med om svårare fall. Något som förbryllar samtliga inblandade läkare är att John blir mer och mer svårintuberad ju äldre han blir. Enligt deras tidigare erfarenhet så brukar det bli tvärt om. Vid nästa tillfälle är det inte säkert att de ens kommer att försöka intubera den vanliga vägen, utan lägger en trakeotomi på honom tills han är så gott som färdigopererad, säger Ingela.

Talet blir första språk för John

Efter läpp- och gomspaltoperationerna blev det successivt lättare och lättare för John att använda talet.

-Teckenkommunikationen hängde delvis med parallellt under flera år, men idag, när han är sju år, är talet hans första språk. När han var 3,5 år började John på lekis och hade till en början en stimulansplats. Det fungerade väldigt bra. Personalen kände John väl och incidenterna var väldigt få under åren fram till dess att han började skolan, säger Johan.

fallbeskrivningar**John börjar skolan**

Inför Johns skolstart gjordes inga särskilda tester eller utredningar. John hade förmånen att få börja i en liten normalklass med endast tio barn, eftersom skolan överhuvudtaget satsar på små klasser

-På våren innan John skulle börja förskoleklassen hade vi ett möte med skolpersonalen. Hela personalen från avdelningen, fyra stycken, var med på mötet och vi insåg att John hade haft turen att hamna på en skola där man tar barn med särskilda behov på allvar. Mötet resulterade bl a i att man inför skolstarten gjorde flera anpassningar av klassrummet utifrån Johns hörselproblem. Skolan hade en fantastiskt positiv inställning och fixade allt som behövdes göras utan en massa diskussioner, säger Ingela.

Skolstarten och det första skolåret har och gått väldigt bra för John och har inga som helst problem att hänga med i undervisningen, tvärtom.

-Han trivs också väldigt bra och har många kamrater. Vi har inte informerats om alla klasskamraterna samtidigt. Var och en som undrat över någonting med Johns funktionshinder har fått anpassad information när de frågat om någonting specifikt, säger Johan.

I dagsläget har John inga särskilda hjälpmedel i skolan, men skulle behöva en skrivskiva som går att vinkla upp och en sittplatta som ger ett, för honom, bättre ryggläge.

John deltar i alla ämnen efter förmåga. Idrott och gymnastik är det han har flest problem med, eftersom han är lite klumpig.

-Det är på förslag att han ska få extragymnastik och träna på särskilda övningar som sjukgymnasten föreslagit. Det tycker vi är bra, säger Ingela.

John idag

I vardagen fungerar det mesta hyfsat bra för John, tycker Ingela och Johan.

-Han är med på det mesta som andra barn gör, är väldigt envis, men får kämpa lite mer för att hänga med i alla avseenden. Han är omtyckt och har gott om kamrater. Hans största problem rent praktiskt är att han inte kan äta vad som helst på grund av laktosintolerans och tuggproblem, att han dreglar och att han ser annorlunda ut. Hur han känner sig går i vågor. Vad vi vet så har han aldrig råkat ut för mobbning,

fallbeskrivningar

mest kanske beroende på att skolans anti-mobbningsprogram fungerar väldigt bra, säger Johan.

Johns balansproblem är inte särskilt påtagliga, men märks emellanåt.
-När han ska utföra rörelser och aktiviteter som kräver mer precision så märks det att han har sämre balans på en sidan. Det är någonting han också försöker förbättra med hjälp av sjukgymnastiska övningar, säger Ingela.

Att John ser ut som han gör väcker uppseende, men för det mesta kan han hantera att folk tittar.

-Tidigare har han haft axellångt hår för att dölja sitt annorlunda öra, men i våras klippte han håret kort. Han tyckte inte det spelade någon roll att folk tittade och kanske menar han det också. På senare tid har han pratat om att han inte ens vill operera örat, något som är planerat ska ske någon gång efter det han fyllt tio år, säger Johan.

Fallbeskrivning 5: Susanne har TCS**Hur är det att vara vuxen och ha TCS?**

-Egentligen inte så stor skillnad mot hur det var att vara barn och ha TCS. Men det är klart att den jättejobbiga mobbning jag utsattes för som barn, den har upphört. Självförtroendet har därefter blivit bättre och bättre, jag vågar mycket mer idag. Jag känner mig ”normal”, eftersom jag inte har något stort funktionshinder sedan jag fick min benledande hörapparat.

Du är idag 45 år, har familj, man och två barn, men har inte något arbete?

-Innan jag fick barn arbetade jag som sekreterare och sedan ordermottagare på reservdelar och hade kundkontakter med folk från hela världen. Det trivdes jag väldigt bra med. Efter barnledigheterna drabbades jag av en whiplash-skada och kunde sedan inte arbeta fulltid. Vid en omstrukturering på företaget fick jag sluta, trots att jag hade arbetat rätt många år. Det var inte riktigt rätt agerat av företaget.

Dina båda barn har också TCS. Har det varit en fördel att du vet så mycket om syndromet när du tagit hand om barnen?

-Ja, det tror jag nog. Själv har jag haft ett stort stöd från mina föräldrar under uppväxten. De pushade på mig på ett positivt sätt och det försöker jag också göra med mina barn. Min pojke har en väldigt mild va

fallbeskrivningar

riant på TCS, med bland annat välutvecklade ytteröron, men viss hörselnedsättning. Flickan har protesytteröron som jag. Båda har benledande hörapparater.

Vad önskar du dig mest av allt just nu?

-Nu har jag frisknat till så mycket att jag skulle vilja prova på att jobba, men jag vet inte om det är möjligt. Jag är redan för gammal för arbetsmarknaden, tror jag. Jag saknar stimulansen man får av att arbeta. Nu har jag halv sjukersättning och vårdbidrag för mina båda barn.

Har du några särskilda problem idag som beror på TCS?

-Att jag inte kan gapa särskilt stort innebär problem när jag ska till tandläkaren. Det värsta med det är att många tandläkare tror att de kan bända upp käkarna eller att jag kan gapa mer om jag anstränger mig. Och det kan jag ju inte. Eftersom jag inte kan andas genom näsan så får jag nästan panik, när de använder vattenborren och det sprutar ned i luftstrupen. Efter tandläkarbesöken har jag ont i käkarna flera dagar.

-Överhuvudet så är jag ofta tät i näsan och använder just nu en kortisonspray som hjälper en del. Men det är också jobbigt, särskilt när jag är förkyld. Man har tagit bort mina polyper och mandlar, men de växer ju tillbaka så den förbättring jag kände efter den operationen var inte så långvarig.

-Mina silikonöron har bleknat och ska bli utbytt nu till våren. De öronrekonstruktioner som är möjliga idag, och som plastikkirurg Peter Zackrisson berättade om under veckan, är jag väldigt intresserad av. Jag kan inte få sådana öron, eftersom jag har mina implantatskruvar i vägen, men för min dotter kan det kanske vara en bra lösning.

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Professor Claes Lauritzen
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Professor Gösta Granström
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Professor Karl-Erik Kahnberg
Odontologiska kliniken
Medicinaregatan 12
413 90 Göteborg
Tel: 031- 741 34 00

Logoped Christina Persson
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Psykolog Elisabet Knudsen
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Dr Peter Zachrisson
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Överläkare Eva Holmberg
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Övertandläkare Anders Ekfeldt
logoped Lotta Sjögren
tandhygienist Annette Carlsson
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås

Handläggare Gunnel Hagberg
Försäkringskassan
405 12 Göteborg
Tel: 031- 700 66 09

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

Föreningsrepresentant Thomas Wolf
Nyponvägen 22
448 37 Floda
Tel: 031- 83 48 24