



Ushers syndrom

Nyhetsbrev 257

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer med barn med funktionshinder bor och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Ushers syndrom. En familjevistelse med barn med denna diagnos har arrangerats på Ågrenska 2005.

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

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

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta

nyhetsbrev: Professor **Claes Möller**, Göteborg, professor **Lisbeth Tra-nebjærg**, Köpenhamn, med dr **Mehdi Sadeghi**, Göteborg, professor **Sten Andreasson**, Lund, överläkare **Kristina Eriksson**, Göteborg, övertandläkare **Gunilla Klingberg**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögreen**, Göteborg, fil mag **Kerstin Möller**, Örebro, sjuksköterska **Andreas Tallborn Delleve**, Göteborg, sjuksköterska **Lotta Thomasson**, Göteborg, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg, föreningsrepresentant **Ann-Charlotte Gyllenram**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, handläggare **Gunnel Hagberg**, Göteborg

Innehållsförteckning

Usher syndrom, typ I	3
Martin har Usher syndrom, typ I	4
Dövblindhet vid Usher syndrom	5
Martin är så gott som döv	5
Hörselscreening, balansproblem vid Ushers syndrom typ I	6
Cochleaimplantat och Usher typ I	7
Martin testas för cochleaimplantat	8
Ärftlighet vid Usher typ I	9
Martin opereras	11
Prevalens, genotyp-fenotyp vid Usher syndrom typ I	11
Hur fungerar ögat vid Usher syndrom	13
Praktisk synfunktion	14
Martin börjar i vanlig grundskoleklass	17
Funktioner i och kring munnen	17
Martin idag	19
Ushers syndrom, vuxenperspektivet	20
Syskonrollen	22
Barnens bok	23
Information från Ågrenskas barnteam	24
Föreningsinformation	25
Samhällets stöd	25
Information från försäkringskassan	28
Här kan man få mer information	29
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	30

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

Usher syndrom, typ I

Professor Claes Möller, Hörselvården, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om Usher syndrom typ I.

-Jag introducerar ämnet och hoppas det blir en bra grund för de fortsatta föreläsningarna, frågeställningar och diskussioner. Ni föräldrar är de verkliga superexperterna på syndromet och ni måste berätta vad ni vet för den personal inom sjukvården som ni träffar.

Det kan finnas flera orsaker till medfödd hörselnedsättning/dövhet, bl a:

- ärftlighet, cirka 50 % av fallen
- att mamman haft en infektion under graviditeten
- förlossningsskador
- läkemedel som mamman ätit under graviditeten

-I cirka 25 % av fallen är orsaken okänd. När det föds ett dövt barn försöker vi att så snabbt som möjligt ta reda på var hörselskadan sitter och vilken orsaken är, sa Claes Möller.

Olika delar av örat kan ge dövhet. Men majoriteten av all dövhet hos barn orsakas av funktionsstörningar i snäckan.

-Man blir inte döv av problem i mellanörat och det är mycket ovanligt att dövhet beror på problem i hörselnerven.

I snäckan, som är färdigbildad vid födseln och inte växer mer, finns hålrum som är fyllda med vätska och hårceller. Från hårcellerna går tusentals nervtrådar till hörselnerven och genom den vidare till hjärnan.

-I snäckan förvandlas luftvågor till vätskevågor. Det går till så att när trumhinnan vibrerar sätts hörselbenen i rörelse. Stigbygeln vibrerar mot det ovala fönstret som buktar inåt och i snäckan förvandlas mellanörats luftvågor till vätskevågor. Genom vätskevågen böjer sig hårcellerna, vilket ger upphov till en elektrisk impuls. Vid dövhet skrumpnar hårcellerna så småningom ihop eftersom de inte kommer till användning. Hos barnen som föds döva fungerar således inte hårcellerna vid födseln. Att cochleaimplantat fungerar så bra som det gör vid Usher syndrom beror på att alla andra strukturer finns och fungerar. Det är bara hårcellerna som inte böjer sig.

30 000 gener/arvsanlag i alla cellkärnor är ”igångsättare” verksamhetsdrivande så att vi fungerar som människor. (se mer om genetik i särskilt kapitel).

-Generna kan förändras plötsligt och bestående, det kallas mutation. Efter förändringen kan inte genen tillverka det äggviteämne den ska. Det är också vad som händer vid Usher syndrom. Dessutom tror vi att miljön och slumpen spelar roll för hur hörselnedsättningen blir.

En och samma gen kan ha uppgifter i flera olika organ. Detta är orsaken till att flera organ drabbas vid Usher syndrom. Förutom hörsel och balansproblemen så ingår synnedsättning/blindhet i form av ögonsjukdomen retinitis pigmentosa i syndromet. (se mer om detta i särskilt kapitel)

Många syndrom beror på att en eller flera gener inte fungerar. Syndrom är också orsaken till hörselnedsättningar (30 %).

-Inte sällan startar ett syndrom med enbart en hörselnedsättning och först när barnet får andra problem börjar man fundera på om orsaken är ett syndrom. Flera små och vaga symptom innebär ofta att diagnosen ställs sent, sa Claes Möller.

Det finns något slags samband mellan hörselnedsättning och synfel, eftersom man vet att bland normalhörande barn i åk 1 har 20 % någon form av synfel, och bland barn med hörselnedsättning är samma siffra 50 %.

Martin har Usher syndrom, typ I

Martin, 8 år, har Usher syndrom. Han kom till Ågrenskas familjevis-telse tillsammans med mamma Barbro och pappa Ulf.

Barbros graviditet med Martin var normal, likaså förlossningen.

-Efter några dagar på BB fick vi åka hem. Det var ingenting ovanligt med Martin. Allt verkade helt normalt. Hemma visade han sig vara ett "snällt" barn som inte gjorde särskilt mycket väsen av sig, säger Barbro.

Det första tecknet på att allt inte var riktigt som det skulle fick Ulf och Barbro när Martin var några månader gammal.

-Han låg på hallgolvet och slumrade tillsammans med vår hund när det ringde på dörren. Hunden rusade upp och skällde, men Martin reagerade inte på något sätt. Vi pratade om det på nästa besök på BVC, men ingen där tog oss på allvar. Det ordnar sig, barn är så olika, fick vi höra, berättar Ulf.

Martin kröp och satt i normal tid, vid cirka ett halvt års ålder. Han hade inga problem att hålla upp huvudet.

-Men det tillkom ytterligare händelser som ökade våra misstankar att allt inte stod rätt till med Martins hörsel. När han var åtta månader gammal kom en sjuksköterska hem till oss och testade hans hörsel med hjälp av Boeltest (vilket är standard för alla barn i Sverige), och använde då blåa klockor som man höll bakom hans huvud. Det blev ingen reaktion alls hos Martin. Därefter fick vi remiss till lasarettet för en mer omfattande och noggrann hörselkontroll, säger Barbro.

Dövblindhet vid Usher syndrom

Dövblindhet är ett samlingsnamn för olika tillstånd (totalt 1200-1500 personer i Sverige), där Usher syndrom (500-600) är den största:

- ☐ medfödd dövblindhet, (ej vanligt)
- ☐ medfödd dövhet med synnedsättning
- ☐ medfödd blindhet med förvärvad dövhet
- ☐ blind med hörselnedsättning
- ☐ kombinerad hörsel-synnedsättning
- ☐ dövblindfödd/dövblindbliven

Usher typ I innebär medfödd dövhet, balansproblem och retinitis pigmentosa (se mer om retinitis pigmentosa i kapitlet *Hur fungerar ögat vid Usher syndrom*)

Idag känner man till sju olika gener som orsakar Usher syndrom typ I.

Martin är så gott som döv

När Martin var 10 månader testades hans hörsel på länslasarettet med metoder som inte krävde hans medverkan.

-Resultatet av testen blev ”osäkerhet och tvekan”. Därför fick vi komma tillbaka flera gången för nya tester. Varje gång fick vi svaret att man var osäkra på vad testen visade. Till sist krävde vi att få komma till ett universitetssjukhus, och det gick man med på, säger Ulf.

Kort därefter gjordes en sk hjärnstamsaudiometri (under narkos) och den visade att Martin var så gott som helt döv. Möjligen hade han viss resthörsel på höger öra.

-Vi visste redan då att cochleaimplantat var det enda rätta för Martin, för vi hade "läst på". Men det tyckte inte hörselvården som ordinerade en vanlig hörapparat, visserligen den kraftfullaste man hade, men det blev, som vi trodde, ingen skillnad, säger Barbro.

Därefter fick Martin en remiss till ett annat universitetssjukhus, dit familjen fick komma på hösten 1998, när Martin var drygt ett år gammal.

-Det första besöket innehöll enbart samtal. Vi visste vad vi ville, men trots detta blev vi uppmanade att åka hem och fundera vidare på saken, säger Ulf.

Hörselscreening, balansproblem vid Ushers syndrom typ I

Claes Möller har lett den största kartläggningen i världen av patienter med Usher syndrom typ I.

-Vår förhoppning var bl a att hitta de gener som ger Usher syndrom typ I och samla tillräckligt mycket data för att kunna säga någonting om prognosen vid de olika typerna av syndromet, sa Claes Möller.

De data man samlade in från 140 patienter, visade bl a

- ☐ att medelupptäcktsåldern för Ushers syndrom var 15 år
- ☐ att 20 % av de som fått diagnosen inte hade Ushers syndrom
- ☐ att syndromet var vanligast i norra Sverige, 8,5/100 000
- ☐ att syndromet var ovanligast i Bohuslän och Västra Götaland, 0,7/100 000
- ☐ att det föds i genomsnitt 3-4 barn/år med Ushers syndrom typ I i Sverige
- ☐ att man i dagsläget känner till sju olika mutationer/genförändringar som orsakar Ushers syndrom, i sex av fallen i olika kromosomer
- ☐ att de vanligaste mutationerna vid Usher typ I är
 - USH 1B lokaliserad på kromosom 11 (q13,5=läget i kromosomen)
 - USH 1 D lokaliserad på kromosom 10 (q21-22)
- ☐ att barnen med Ushers syndrom typ I är döva vid födseln
- ☐ att det är extremt viktigt att barnen med syndromet får lära sig teckenspråk tidigt

Balansen upprätthålls med hjälp av tre system:

- ☐ signaler från muskler, leder, skelett, framför allt från känselkroppar under fötterna
- ☐ synen
- ☐ balansorganet i öronen

Balansorganet i öronen, som ligger nära snäckan, består av tre båg-gångar som också är fyllda med vätska och hårceller.

-Hela tiden talar balansorganet om för hjärnan hur man håller huvudet och hur man rör det. Till ögonen skickas reflexer så att man alltid har en stadig och tydlig bild på näthinnan och kan läsa en text stadigt. Om man inte får de här reflexerna/signalerna från ögonen, och man är ”döv” i balansorganet, måste man lita på enbart signalerna från muskler, leder och skelett för att hålla balansen, sa Claes Möller.

Barn med Usher typ I har inga balanssignaler från öronen. Detta medför att de under uppväxten är grovmotoriskt sena.

-Det kan yttra sig som att de är sena att rulla runt, krypa och att gå. Barn med Usher typ I kan oftast inte gå före 18 månaders ålder. Senare under uppväxten har de svårare än andra barn att lära sig cykla. I och med tilltagande synproblem så får de också problem i gymnastiken och med bollsporter och kan bli betraktade som klumpiga. Detta beror ju på att balansorganet inte fungerar och att synen är försämrad, särskilt i skymning, mörker eller skarpt solljus.

Döva barn som har problem med balansen bör således rutinmässigt skickas på synundersökningar. Får barnet diagnosen Ushers syndrom blir det möjligt att ha mer realistiska förväntningar på barnet.

-Det finns också många aktiviteter som stimulerar barnet att motionera och stärka muskulaturen, t ex hoppa i studsatta försedd med nät och vadderade kanter, sa Claes Möller.

Cochleaimplantat och Usher typ I

Cochleaimplantat (hörselimplantat) är ett medicintekniskt hjälpmedel som gör det möjligt för gravt hörselskadade och döva att uppfatta ljud, men det återställer inte hörseln. Implantatet består av en mottagare och en elektrod som opereras in i snäckan. En yttre mikrofon som placeras bakom örat fångar upp och leder ljud till en processor som kan bäras i fickan. Processorn kodar ljudet och skickar det till en sändare bakom örat. Därifrån går radiovågor till mottagaren som i sin tur sänder elektriska signaler via elektroden till snäckan där hörselnerven stimuleras. Hjärnan uppfattar detta som ljud och personen får en hörselupplevelse.

-Barn med Ushers syndrom, som har cochleaimplantat, bör, förutom talad svenska också lära sig teckenspråk. Risken finns att de blir blinda och då kan behöva kunna taktilt teckenspråk och detta underlättas om barnen kan teckenspråk, sa Claes Möller.

Barn med Ushers syndrom bör få cochleaimplantat på båda sidorna, eftersom detta underlättar barnets riktningsuppfattning.

-Får barnen implantatet som äldre är det inte alls säkert att de lär sig prata. Å andra sidan är det aldrig för sent att börja använda det, eftersom det alltid förbättrar varseblivningen. De flesta med Ushers syndrom, såväl barn som vuxna, får också cochleaimplantat idag, sa Claes Möller.

Martin testas för cochleaimplantat

När familjen kommit hem gick det en tid innan man hörde av sig från hörselvården.

-Martin hade börjat på ett daghem för döva och hörselskadade barn. Där hade man börjat lära honom tecken. Ulf och jag fick också gå en kurs för att lära oss teckenspråk. Hemma började vi kunna kommunicera med hjälp av tecken. Det gick bra och det var en stor dag när Martin gjorde det första egna tecknet, säger Barbro.

När hörselvården hörde av sig ville de komma på hembesök och besöka Martins daghem.

-Några psykologer besökte först Martins daghem och kom sedan hem till oss. Resultatet av besöket blev att de tyckte vi pratade för mycket och tecknade för lite när vi kommunicerade med Martin. Återigen skulle vi fundera på saken. Det var knappast fråga om någon dialog, snarare upplevde vi att det var fråga om kontroll, säger Ulf.

Flera undersökningar gjordes för att se om CI passade Martin och det innebar många resor fram och tillbaka till sjukhuset för familjen.

-För att det skulle fungera med implantaten var det bland annat viktigt att det inte fanns förbeningar i snäckan. Och det gjorde det inte. Till sist bestämdes datum för operation. Då var Martin nästan två år, säger Barbro.

Ärftlighet vid Usher typ I

Professor Lisbeth Tranebjærg, H S Bispebjerg Hospital, Köpenhamn, informerade om ärftlighet vid Ushers syndrom typ 1.

Bakgrunden till ärftlig hörselnedsättning är:

- 1/800 barn har hörselnedsättning (HN)
- 50 % av HN är ärftlig
- 30 % är syndromal (ingår i något syndrom)
- 70 % är ej syndromal
- 80 % av icke-syndromal HN är autosomt recessivt ärftlig (se mer om detta längre fram)
- vanligast är att barn med HN har hörande föräldrar

Alla typer av Usher syndrom är recessivt ärftlig, med totalt sju olika arvsanlag involverade vid Usher syndrom type 1. Usher syndrom type 3 beror på förändringar i ett arvsanlag, medan det är minst två arvsanlag involverade vid typ 2.

-När det gäller de icke-syndromala typerna av HN är minst 30 kromosomområden kända, och platserna för arvsanlaget hos tio av dessa är kända. Då enbart ett sådant ställe är särskilt vanligt är det stora begränsningar när det gäller hur ofta man kan hitta den konkreta förändringen i det aktuella arvsanlaget vid HN.

Syndromal HN förekommer tillsammans med symptom från hjärta, njurar, ögon, hud/hår, hjärna eller i kombination med flera organ.

I varje cell i kroppen finns våra arvsanlag. De fördelas på 46 så kallade kromosomer.

-Arvsanlagen/generna, som har sina bestämda platser på kromosomerna, uppträder alltid i dubbel uppsättning, utom i könskromosomerna, där de förekommer i enkel uppsättning. Vid befruktningen kommer 23 kromosomer från den manliga sädescellen och 23 från kvinnans ägg. Dessa bildar 22 kromosompar samt två könskromosomer och cellen får 46 kromosomer.

I kromosomerna finns ungefär 30 000 arvsanlag/gener. De har förmåga att kopiera sig själva, vilket är nödvändigt när information ska överföras till nya celler. Blir det något fel i ett enda av dessa anlag kan man få en allvarlig sjukdom.

-Det är viktigt att veta att alla fel/mutationer är inte alltid av ondo. Mutationer är en förutsättning för utveckling.

Det finns flera olika typer av nedärvning.

a/ autosomal dominant. Autosomal innebär att det gäller gener som inte sitter i könskromosomerna. Dominant innebär att man blir sjuk om man har den förändrade genen i enkel uppsättning.

-Vid denna typ av nedärvning måste en av föräldrarna till ett sjukt barn vara bärare av genförändringen och därmed också vara sjuk. Risken för ett barn till en sjuk individ att själv bli sjuk är 50 %.

b/ autosomal recessiv innebär att en sjuk individ måste ha den förändrade genen i dubbel uppsättning. Föräldrarna till ett sjukt barn är friska, men har själva den förändrade genen i enkel uppsättning. Risken för syskon att drabbas av sjukdomen är 25 %, 50 % blir anlagsbärare (genen i enkel uppsättning) och 25 % blir varken sjuka eller är anlagsbärare. När man har funnit den familjära genförändringen, kan man undersöka om syskonen är anlagsbärare eller ej.

c/ könsbunden recessiv, vilket innebär att sjukdomsgenen sitter på X kromosomen och att mamman vanligen är anlagsbärare. 50 % av döttrarna blir anlagsbärare liksom modern och 50 % av sönerna blir sjuka.

d/ Förutom de tre ovan nämnda finns en fjärde nedärvningsmekanism, s k **mitokondriell ärftlighet**, vilket innebär att den genetiska förändringen sitter i mitokondriellt DNA (mtDNA). MtDNA kommer endast från modern och sjukdomar som beror på förändringar i mtDNA kan därför bara ärvas från modern. I varje cell finns från tio upp till ett tusental kopior av mtDNA. Graden av sjukdom på grund av en mitokondriell ärftlig förändring beror på hur många av kopiorna som har förändringarna.

Det har visat sig, att de sju äggviteämnen som Usher syndromgener kodar för, samarbetar i cellerna i näthinnan.

-Därmed är det lättare att förstå varför ärftliga förändringar i sju olika arvsanlag kan ge nästan identiska symptom. Man vet däremot inte varför dessa äggviteämnen enbart tycks verka i syn- och hörselceller, men inte i celler i andra organ i kroppen, så Lisbeth Tranebjærg.

Att visa på den konkreta ärftliga förändringen vid Usher type 1 förekommer i många forskningsommanhäng.

-Det börjar så smått att komma artiklar som har visat på ärftliga förändringar hos ett antal personer med Usher type 1. En artikel beskriver hur man, efter omfattande laboratorieundersökningar, har lyckats hitta den ena eller båda de förändrade generna hos 39 personer i en grupp av 130 personer (22 %) med Ushers syndrom typ 1. Ingenting av dessa förändrade gener var emellertid så vanlig att man för tillfället kan ha förhoppningar om att ställa diagnosen Usher typ I med hjälp av enkelt blodprov, sa Lisbeth Tranebjærg.

Martin opereras

När Martin var nästan 2,5 år opererades han och Ulf och Barbro fick lära sig sköta apparaterna som hörde till cochleaimplantatet.

-Från första dagen märkte vi ingen skillnad alls. Två månader senare var vi på återbesök och då fick vi våra misstankar bekräftade, implantatet fungerade inte, säger Ulf.

Under de dagar återbesöket varade gjordes flera undersökningar, som visade att Martin hade RP och Ushers syndrom. Det bestämdes tid för att operera in ett nytt cochleaimplantat.

-Den operationen gjordes strax därefter och det blev en otroligt stor skillnad. Martin började gråta eftersom det blev någonting helt nytt. Han väl inte kunde föreställa sig hur det skulle kännas, säger Barbro.

Martin var ungefär tre år när han fick ett fungerande cochleaimplantat.

-Det innebar förändringar i vardagen för Martin. Han fortsatte vara på daghemmet och där både pratade och använde han tecken. Efterhand märkte vi att han pratade mer och mer, säger Ulf.

Prevalens, genotyp-fenotyp vid Usher syndrom typ I

Med dr Mehdi Sadeghi, Göteborgs universitet, informerade om sina forskningsresultat när det gäller **prevalens** (antalet personer med sjukdomen i en befolkning) och **genotyp-fenotyp** korrelation (ung eventuell överensstämmelse mellan genförändringar och kliniska uttryck) vid Ushers syndrom typ I.

-Jag arbetar också som genetisk vägledare och vill gärna informera om vad det är. Genetisk vägledning kan vara aktuellt i en familj där det fötts ett skadat barn, en familj där barnet fått en känd eller misstänkt ärftlig sjukdom eller en familj där någon i familjen är bärare av en viss kromosomförändring eller visst anlag, sa Mehdi Sadeghi.

Genetisk vägledning kan innebära

- ☐ att man får veta så mycket som möjligt om en sjukdom och eventuell ärftlighet
- ☐ att man får hjälp att planera graviditeter och möjlighet till prenatal diagnos
- ☐ information till föräldrar inför och efter diagnostik
- ☐ information/rekommendation till behandlande läkare, skolor, arbetsgivare, försäkringskassan mm

Vilka forskningsresultat fanns tillgängliga?

- ☐ ungefär 5-6 % av alla döva barn har Ushers syndrom typ I
- ☐ ungefär 50 % av alla med dövblindhet har Ushers syndrom
- ☐ 2,35 /100 000 i Sverige 1959 (Hallgren)
- ☐ 4,4/100 000 i USA 1983
- ☐ 6,2/100 000 i Storbritannien 1997

Mehdi Sadeghis forskning, där man fann 145 personer med Ushers syndrom typ I i Sverige, d v s 1,4 personer per 100 000 invånare, visade bl a

- ☐ en klar övervikt för landets två nordligaste län med cirka 8,5 personer per 100 000 invånare
- ☐ Ushers syndrom typ IB (30 %) och typ ID (35 %) var de vanligaste genotyperna typ I i Sverige
- ☐ sen diagnosålder

Mehdi Sadeghi undersökte också graden av synnedsättning (RP) vid Ushers syndrom typ I i ett livsperspektiv.

-Jag undersökte förändringarna i synskärpa och synfält, diagnosåldern vid RP samt förekomsten av katarakt.

Katarakt vid Usher typ I är den medicinska termen för gråstarr, vilket innebär att ögats lins grumlas.

-Det finns olika typer av katarakt. Men oftast är det vid Ushers syndrom den bakre delen av linsen som grumlas. Symptomen är förändrad brytningskraft åt det närsynta hållet, ökande disighet eller dimmighet i synen, bländningsbesvär, svårare att se utomhus än inomhus,

särskilt soliga dagar samt tendens till dubbelseende på det drabbade ögat.

Sammanfattningsvis visade undersökningen

- att risken för förekomst av synskärpeförsämringar (legalblindhet) är större efter 50 år
- att risken för förekomst av synfältsförsämringar ($\leq 10^\circ$) och katarakt är större efter 40 år
- att försämringen av synskärpa och synfält huvudsakligen börjar mellan den andra (10-19) och den tredje (20-29) åldersdekaden vid Usher typ I
- att diagnostiseringen av RP är sen (upp till 15 år)

Hur fungerar ögat vid Usher syndrom

Professor Sten Andreasson, Universitetssjukhuset, Lund, informerade om hur ögat fungerar vid Usher syndrom.

- Hos barn med Ushers syndrom är oftast förändringar i ögats näthinna ringa trots att synfunktionen är kraftigt påverkad och de har näthinnesjukdomen retinitis pigmentosa. Det kan med andra ord vara mycket svårt för en ögonläkare att tidigt ställa denna diagnos. Det är dock mycket viktigt att förstå dessa barns synhandikapp och dövblindteam, som finns i Lund, Västra Götalandsregionen, Stockholm och Örebro, har stora möjligheter att initiera utredningar av detta.

Ögats näthinna som består av flera lager, drabbas tidigt och barnen får tilltagande synproblem med försämrat mörkerseende och synfältsinskränkningar som ökar successivt.

-Det kan dröja mycket länge innan man upptäcker sjukdomen. Inte sällan söker vuxna patienter första gången för försämrat mörkerseende, sa Sten Andreasson.

Om man bara tittar in i ögat kan man inte upptäcka näthinneförändringarna, man måste testa näthinnefunktionen. Det finns åtminstone 12 olika proteiner, som ej fungerar på rätt sätt längre, vilka kan orsaka Ushers syndrom. Det är proteiner som är viktiga för funktionen. Hela näthinnan består av tappar och stavar, även gula fläcken, där man ser skarpt.

-Det som händer vid RP är att stavar och tappar skrupnar successivt, först som en ring med synrester kvar i periferin och i mitten av synfältet. **Mörkerseendet** kan vara nedsatt i olika grad och problemen kan

komma senare. När syncellerna börjar fungera dåligt får 40-50 % av barnen bekymmer med bländning (t o m en brosch eller andra smycken kan blända). Numera vet vi att svårighetsgraden av RP kan variera och att allt som står skrivet i olika böcker inte alltid stämmer, sa Sten Andreasson.

Synfältsbegränsningen, som ökar efterhand, upplevs av barnen som att hela synfältet är den lilla bilden. (Jämför när man zoomar med en kamera)

-Vi arbetar just nu mycket med att försöka förstå patientens handikapp för att därmed kunna rehabilitera på bästa sätt. Trots att många med syndromet kan läsa nedersta raden i bokstavstavlan hos ögonläkaren, och läsa texten på TV, är de ändå synskadade och det är ofta väldigt svårt för dem att förklara.

Sten Andreasson informerade också närmare om hur en elektrofysiologisk undersökning av ögonen går till. Undersökningen kan vara jobbig för barn.

-Den inleds med att man sitter 45 minuter i fullständigt mörker. Därefter tänds och släcks eller blixtrar olika lampor. Undersökningen kan göras i narkos och det blir ofta nödvändigt om man tidigt vill veta hur näthinnan fungerar. Det är möjligt att förlora upp till 90 grader av synfältet och ändå fungera ganska normalt.

Det är möjligt att se en skrumpnad även i gula fläcken.

-Det går att mäta funktionen i de olika delarna av näthinnan. Med **multifokalt VEP** får vi inte bara reda på hur ögat fungerar utan också hjärnans uppfattning av synfältet. Andra synproblem förekommer också vid Ushers syndrom i form av grå starr och glaskroppsförändringar, sa Sten Andreasson.

Praktisk synfunktion

Överläkare Kristina Eriksson, Lundby sjukhus, Göteborg, och dövblindteamet i Västra Götaland, informerade om praktisk synfunktion.

-Som ögonläkare träffar jag många döva eller hörselskadade barn som inte kan medverka vid de test vi gör.

När vi läser en text läser vi inte varje enskild bokstav utan tar emot bilden av ordet som en helhet.

-Därför spelar det inte så stor roll i vilken ordning bokstäverna i ordet kommer om bara de två första bokstäverna är riktigt placerade. Texten blir fullt läsbar ändå.

För att exempelvis kunna läsa en text krävs emellertid:

- ☐ detaljseende
- ☐ rätt glaskorrektion på glasögon
- ☐ bra ögonmotorik
- ☐ normalt synfält
- ☐ förmåga att separera ut detaljer
- ☐ ordförståelse

För **detaljseendet** krävs klara medier, d v s möjlighet för ljuset att nå in till näthinnan och brytas på rätt sätt, en god näthinnefunktion samt normal ögonbotten, särskilt i gula fläcken.

-God **ögonmotorik** krävs för att exempelvis flytta ögonen parallellt, eftersom särskilda muskler ska släppa lika mycket och andra dra lika mycket. För enkla ögonrörelser engageras en stor del av hjärnan.

För att kunna röra oss fritt krävs ett bra **synfält** så att vi kan kompensera för ojämnheter i marken, förbereda nästa steg osv.

-Olika betraktningssavstånd ger olika stor bild på näthinnan, men trots detta upplever vi att föremål med känd storlek är lika stort oavsett betraktningssavstånd. Om vi haft föremålet på nära håll vet hjärnan/vi hur stort föremålet är, sa Kristina Eriksson.

Synbanornas anatomi

Från vänster synfält går synintrycken via synnervskorsningen till höger hjärnhalva, där det sker en sortering av intrycken i en första anhalt (V1) i primära synbarken.

-V1 tar emot synstimuli punkt för punkt med exakt projektion från näthinnan samt identifierar, sorterar och vidarebefordrar elektriska impulser.

Nästa anhalt V2, som ligger nära V1, tar emot stimuli för olika färger samt uppfattar konturers och figurers läge i rummet. I V3 uppfattas form och mönster samt föremål som är känt som lika stort oavsett hur långt borta det är beläget. I V4 slutligen sker färgvarseblivning och anpassning av färgåtergivning för kända föremål så att den blir lika under olika ljusförhållanden.

-Olika delar av hjärnan tolkar således de bilder som ögat registrerar. För att känna igen ansikten krävs det att bilden man ser kan jämföras med gamla bilder man har lagrade i bakre delen av höger temporallob.

För att känna igen föremål jämförs de med minnesbilder i vänster temporallob, sa Kristina Eriksson.

Vad händer vid Usher?

- I **tonåren** börjar barnen se föremål sämre i ett område mellan gula fläcken och näthinnans utkant. Det kan bli få konsekvenser för möjligheterna att utöva olika bollsporter.
- I **20-30-**årsåldern börjar synfältsbortfallet sprida sig utåt kanterna och detta kan medföra praktiska problem av olika slag
- I **40-50-**årsåldern har synfältet försvunnit ända ut i kanterna

- I **50-**årsåldern har gula fläcken också drabbats. Detta påverkar den centrala synskärpan. Synskärpan påverkas också ofta av att det utvecklas grå starr centralt baktill i linsen just där den lilla synfältresten finns.

Synfältundersökning för att hitta förändringar vid RP görs med s k Goldmanperimetri.

-Synfunktionen vid Usher gav, enligt patientenkät, inga subjektiva synproblem upp till tonåren, om man bor i tätorter, beroende på att det sällan är riktigt mörkt där.

Rehabilitering/habilitering vid RP bör syfta till

- så tidig diagnos som möjligt
- fullständig och realistisk information så snart detta är möjligt, för att undvika felaktiga yrkesval
- tidigt införande av alternativa kommunikationsmetoder vid dövblindsyndrom och progressiv synskada

Vilka **framsteg/möjligheter** kan man tänka sig om man går tio år framåt i tiden?

- Det finns, som jag ser det, några områden som kan utvecklas och tänkas innebära framsteg i framtiden. Det gäller
- näthinnetransplantation,
- Transplantation av stamceller som kan växa ut till ny näthinna
- Datachips som sprider ljusimpulsen till synnerven
- näringsämnen, s k tillväxtfaktorer som kan styra celltillväxt och celledöd i ögats näthinna.

Martin börjar i vanlig grundskoleklass

Inför skolstarten funderade Barbro och Ulf mycket på vilken skolform som kunde passa Martin bäst.

-Nu pratade Martin ganska mycket, men det var ändå stor skillnad jämfört med de jämnåriga kamraterna på förskolan. Därför sökte han sig gärna till de lite yngre barnen. Han behövde också fortfarande hjälp av sin assistent som kunde förklara med tecken sådant som han inte förstod eller uppfattade rätt. När det blev klart att han fick med sig sin assistent till en vanlig grundskoleklass bestämde vi oss för den skolformen, säger Barbro.

Första året i skolan gick bra och Martin hade inga större problem att hålla samma takt i skolarbetet som sina kamrater.

-Under lektionerna använder han sig ibland av T-slinga som finns installerad i klassrummet.. Trots detta har han en del problem med att det blir för bullrigt när hela klassen är samlad, säger Ulf.

Första året i skolan gick bra och Martin hade inga större problem att hålla samma takt i skolarbetet som sina kamrater.

-Han kopplade under lektionerna upp sig till en hörselslinga med medhörning. Trots detta hade han en del problem med att det blev för bullrigt när hela klassen var samlad, säger Ulf.

Funktioner i och kring munnen

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

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (rör mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser, samt nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel (träning och stimulering av oral motorik, äta och dricka, munhygien/munvård, tandbehandling).

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

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.

-Under Ågrenskas familjevistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär till föräldrarna om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

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

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

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

Barn och ungdomar med Ushers syndrom har inte rapporterats ha några för syndromet specifika problem från munnen.

-Det är viktigt att barnets tandläkare känner till funktionshindret. Det är framförallt hörselnedsättning och teckenkommunikation som gör att barnet behöver extra tid och omsorg i tandvården. Mun-H-Center har tagit fram en skrift, *Tecken till hjälp i tandvården*, som kan vara till hjälp. Den kan beställas via Mun-H-Center.

Eftersom det kan vara svårare att klara tandbehandlingar vid funktionshinder är det viktigt att barnen och ungdomarna får extra stöd för att förhindra hål i tänderna (karies) eller andra problem från munnen.

-Hemma är det bra om vuxna kan stötta och hjälpa till med munhygien. Barnet skall använda en fluortandkräm och bör undvika småätande och intag av söt dryck mellan måltiderna. Många barn behöver lite extra tid hos tandvården, något man kan ringa och informera om innan besöken. Hos tandvården kan man få råd kring hjälpmedel för munvård och det är bra om tandläkaren ”plastar” tuggytorna på de nya permanenta tänderna (täpper till de djupa groparna med plast) för att undvika hål.

Martin idag

När Martin och hans familj kom till Ågrenskas familjevecka hade han gått någon månad i andra klass.

-Vi har fortsatt att använda teckenspråk parallellt med talat språk, eftersom han kommer att ha nytta av det när han blir äldre och synen försämras. En dag i veckan får han undervisning i en sk hörselgrupp på en annan skola i kommun. På den skolan samlas alla barn med någon form av hörselproblem, hörselskada eller dövhet från vår del av länet. Han har tillgång till en specialpedagog i grundskoleklassen, säger Barbro.

När Martin och hans familj kom till Ågrenskas familjevecka hade han gått någon månad i andra klass.

-Vi har fortsatt att använda teckenspråk parallellt med talat språk, eftersom han kommer att ha nytta av det när han blir äldre och synen försämras. En dag i veckan får han undervisning i en sk hörselgrupp på en annan skola i kommunen. Där samlas alla barn från södra delen av länet som har någon form av hörselproblem, hörselskada eller dövhet. Han har tillgång till en specialpedagog i grundskoleklassen, säger Barbro.

Det största problemet idag är Martins syn, eftersom de inte riktigt vet hur bra han ser.

-Vi vet heller inte vem vi skall vända oss till med våra frågor och funderingar. Är klassrumsmiljön så bra den kan bli sett ur Martins synvinkel? Är exempelvis ljuset i klassrummet är tillräckligt bra? Vi vet faktiskt inte heller hur vi ska bära oss åt för att få svar på våra frågor, säger Ulf.

Allteftersom Martin och hans kamrater blir större blir Martins funktionshinder tydligare.

-Aktiviteter, lekar och spel blir snabbare och snabbare och ställer större krav på barnen för att hänga med. Vi märker hur Martin allt oftare väljer att hålla på själv med datorspel och liknande, säger Barbro.

Ushers syndrom, vuxenperspektivet

Doktorand i handikappvetenskap, fil. mag. Kerstin Möller, Örebro Universitet, informerade om vuxenperspektivet vid Ushers syndrom.

-Före 1997 hade jag aldrig träffat någon person med dövblindhet. Men det året blev jag projektledare för en utredning som gick ut på att kartlägga de eventuella problem i vardagen som gruppen med dövblindhet kan ha.

Därefter utredde Kerstin Möller hur dövblindkonsulenter, som var statligt anställda, skulle stötta personer med dövblindhet i utbildningsfrågor.

-Vuxna personer med dövblindhet hade mycket sociala problem och därför fick dövblindkonsulenterna försöka hjälpa till med sådant också, trots att det inte ingick i deras uppgifter. Numera är funktionen dövblindkonsulent avskaffad. Istället skall kommuner och landsting hjälpa alla medborgare oavsett funktionshinder utifrån de lagar som gäller. Det har startats ett Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor som ska hjälpa landsting och i viss mån kommuner och andra att få kunskaper om dövblindhet (www.mogard.se).

Numera skriver Kerstin Möller en doktorsavhandling om samhällsservice och dövblindhet.

-För att kunna utföra forskaruppdraget krävdes bl a verktyg som underlättar när det gäller att kunna sätta ord på de begrepp som används. Jag har utgått från ICF:s syn på begrepp som beroende, oberoende, självständighet, hälsa och ohälsa.

(WHO, Världshälsoorganisationen, godkände i maj 2001 den slutliga versionen av den nya klassifikationen *International Classification of Functioning, Disability and Health, ICF*)

-Modellen ICF handlar om att beskriva sådant som har med hälsa att göra.

Hälsa och ohälsa hör till livet. Alla människor som lever befinner sig någonstans mellan hälsa och ohälsa.

-För att kunna beskriva situationer i vardagen krävs begrepp. Hur ska exempelvis en gymnastiklektion bli så bra som möjligt för Kalle som har Ushers syndrom?

Kroppens anatomi, olika delar kallas **strukturer**, t ex öra, öga. Kroppens olika funktioner kallas **funktioner**, t ex att se och höra. I funktioner ingår även psykiska funktioner som t.ex. att tänka, komma ihåg.

-De negativa aspekterna på strukturer och funktioner kallas **avvikelser** resp **nedsättningar**.

Det människor gör kallas **aktiviteter**. Den negativa aspekten på aktiviteter är **begränsningar**. När människor engageras och deltar i aktiviteter med andra kallas det **delaktighet**. Den negativa aspekten på delaktighet är **inskränkningar**.

-Alla människor finns dessutom i en **omgivning**. Vi är också varandras omgivning tillsammans med annat som finns i naturen, t.ex. ljus, ljud, produkter som människor tillverkat t ex glasögon och hörapparater. Relationer, attityder, lagstiftning och policy ingår också. Med detta vill jag bl a säga att allt hänger ihop när det gäller vad som varit, hur det är och hur det kommer att bli, sa Kerstin Möller.

ICF:s sex komponenter: **kroppsstrukturer, kroppsfunktioner, aktivitet, delaktighet, omgivning** och **personliga faktorer** ingår i komplicerade mönster som påverkar och påverkas av varandra. Begreppen kan tillsammans användas som ett verktyg som kan underlätta när man pratar om hälsa och ohälsa.

Kerstin Möller berättade att hon har träffat många personer med dövblindhet i Sverige och andra länder. Hon gav tips på enkla saker man kan göra för att underlätta för personer med Ushers syndrom att genomföra aktiviteter och vara delaktiga.

-När man exempelvis har gäster med Ushers syndrom, vad bör man då tänka på? Jag tycker att man ska fråga sig vad som påverkar personens möjligheter att se och höra, vad jag kan göra för att underlätta för personen och vilka förändringar som kan vara bra att göra i hemmet. Om det är för lite kontraster kan man t.ex. sätta upp färgglada remsor av tyg vid pelare, hörn osv. För de personer som använder teckenspråk kan man tänka på att ha mörka kläder och undvika att ha på sig ringar och smycken som kan blända.

Bra belysning och sittplatser med bästa möjliga ljusförhållanden underlättar för personer med Ushers syndrom, vilket innebär att funktionshindret minskar.

-Vi runt omkring personen kan tänka på att minska omgivningsbullret och vända oss mot den vi pratar med. Men det ligger också på personen med Usher att bli medveten om sådana här saker och agera själv för att få det så bra som möjligt utifrån de egna behoven.

-Jag tycker också att det underlättar att det inte döljs att någon exempelvis ser dåligt. Där spelar föräldrar och andra nära personer en viktig

roll i att hjälpa barnen att få bra självkänsla genom att barnen och deras behov skattas högt. Men också att familjen visar att det är naturligt att tala om syn och hörsel och vilka behov nedsättningarna medför, sa Kerstin Möller.

Syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve, Ågrenska, informerade på tidigare familjevistelser 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 bli syskonsamtal.

-Syskonrelationen är i allmänhet den relation man har längst i livet. Hur den ser ut, och vilka problem den medför, beror på flera faktorer, men diagnosen och dess allvarlighetsgrad spelar stor roll. Men det finns både olikheter och likheter i syskonrollen överhuvudtaget. Det är mycket syskonen uttrycker som är gemensamt, oavsett syskonets diagnos, sa Andreas Tallborn Dellve.

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

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

- att förstå vad funktionshindret innebär och beror på

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

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

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

- att få hjälpa till/ slippa hjälpa till

- att få uppskattning när man anstränger sig

- ☐ att bara få vara barn och inte ha för stora krav
- ☐ att själv få egen tid med föräldrarna
- ☐ att få vara ifred, ha sina saker ifred, inte bli störd
- ☐ att inte behöva känna rädsla, känna sig hotad eller utsatt
- ☐ att kunna ha kamrater hemma

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

Barnens bok

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

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

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

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

-Barnens Bok har jag tänkt mig som en länk mellan familjen och alla institutioner som kommer i kontakt med barnet. Det som står i boken är vad föräldrarna vill förmedla och istället för att själva alltid behöva berätta om sjukdomen, barnets symptom, mm, kan de överlämna boken till personal som barnet möter. Boken ska därför alltid vara där barnet är och bör hållas aktuell av föräldrar och personal. Det är viktigt att poängtera att boken inte är någon journalhandling, sa Lotta Thomasson.

Information från Ågrenskas barnteam

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

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

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

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi ICF, WHO:s klassifikation av hälsotillstånd. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

Föreningsinformation

Ann-Charlotte Gyllenram, ordförande i Riksförbundet för Barn med Cochleaimplantat i Göteborg, informerade om föreningen och dess arbete.

Den som vill ha kontakt med föreningen kan skriva ett mail till följande e-postadress: ordforande@barnplantorna.o.se

Det finns mycket information om föreningen på hemsidan: www.barnplantorna.o.se

Samhällets stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade på tidigare familjevistelser 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.

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, ex-

empelvis 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 kontaktperson som arbetar med de här frågorna, t ex någon person på Försäkringskassan som man alltid vänder sig till.

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

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

- ☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.
 - ☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
 - ☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och omfattande behov av stöd och service.
- I den sista stora gruppen ska alla tre kraven vara uppfyllda för att man ska komma ifråga för stöd och hjälp.

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

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

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

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

I varje enskilt fall görs en individuell bedömning av LSS-handläggaren i kommunen.

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

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

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

Information från försäkringskassan

Gunnel Hagberg från Försäkringskassan, Göteborg, informerade på en tidigare familjevistelse om de ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionshinder kan få från försäkringskassan, d v s vårdbidrag, handikappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapenning.

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

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (98 500 kr/år, 2005), tre fjärdedels (73 875), halvt (49 250) och en fjärdedels (24 625). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan barnet självt eventuellt erhålla handikappersättning.

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

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

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

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

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

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

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar
e-post: sos.order@special.lagerhus.se
internetadress: www.sos.se/smkh

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

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

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

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

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)

Internetadress: www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Professor Claes Möller
Sahlgrenska universitetssjukhuset
413 45 Göteborg
Tel: 031- 3421605

Professor Lisbeth Tranebjærg
H S Bispebjerg Hospital
DK-Köpenhamn
Danmark
Tel: +45 35 316341

Med dr Mehdi Sadeghi
Göteborgs universitet
Box 452
405 30 Göteborg
Tel: 031- 773 10 00

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

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

Övertandläkare Gunilla Klingberg
logoped Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Fil mag Kerstin Möller
Örebro universitet
701 82 Örebro
Tel: 019- 30 30 00

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve
specialpedagog Astrid Emker
socioonom Anna Lindfors
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås

Handläggare Gunnel Hagberg
Försäkringskassan
405 12 Göteborg
Tel: 031- 700 50 00

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