



Kraniofaciala missbildningar, vuxenperspektivet

Nyhetsbrev 275

På Ågrenska arrangeras vuxenvistelser där vuxna med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal vuxna med samma diagnos, i det här fallet kraniofaciala missbildningar. En vistelse med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2006.

Vuxenverksamheten, som vänder sig till vuxna personer med sällsynta diagnoser, erbjuder en unik möjlighet att träffas, få tillgång till aktuell kunskap, utbyta erfarenheter och reflektera. Under dagarna hålls föreläsningar och diskussioner om funktionshindrets konsekvenser i vardagen, psykologiska och sociala aspekter, samverkan samt information om aktuell lagstiftning. För att illustrera hur problematiken kan se ut att vara vuxen med ett funktionshinder, finns en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen.

Vuxenvistelserna är delvis finansierade av Allmänna arvsfonden

Informationsskrifterna publiceras även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Innehållsförteckning

Nyhetsbrev 275	1
Medicinsk information om olika syndrom	3
Vad beror ett utseendehandikapp på?	3
Ansiktets utveckling, det missbildade örat	5
Psykologiska frågeställningar utifrån deltagarnas önskemål	7
Käkkirurgi	8
Öronrekonstruktion med brosk	10
Information och rådgivning om tand- och munhälsa	11
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	12
Susanne har TCS	19

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

Medicinsk information om olika syndrom

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

- ☒ 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.

-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

✕ ättsvårigheter 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.

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 sk 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 förkrympta 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.

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 benföranckrad 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.

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 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 dis-

traktionsbehandling. 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, sa 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, sa 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, 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. 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.

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 p g a att underkäken är underutvecklad. Under graviditetsveckorna 7-12 behöver tungan sjunka ner för att möjliggöra att gomutskotten sammansmältes.

-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 försvårad 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 skivelske-
na 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.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med kraniofaciala missbildningar deltog sex kvinnor i åldrarna 19-50 år i ett erfarenhetsutbyte/diskussion tillsammans med psykolog Gunilla Jaeger och specialpedagog AnnCatrin Röjvik, båda Ågrenska. Två av deltagarna hade Möbius syndrom och övriga hade Aperts, Crouzon, Treacher-Collins och Saethre-Chotzens syndrom.

Följande är ett urval av synpunkter/erfarenheter som deltagarna lämnade när det gällde skola/utbildning/yrkesliv, boende/vardagsliv/sömn/återhämtning, fritid, socialt liv/familj/vänner samt sjukvård.

Syftet med utbytet och spridningen av erfarenheter är en förhoppning att det kan leda till förbättringar för gruppen vuxna med kraniofaciala missbildningar.

Skolgång, utbildning, yrkesval och arbetsliv
Funktionsnedsättningen har haft olika betydelse under skoltid och utbildning, allt ifrån inga speciella konsekvenser alls till stor inverkan, särskilt i form av omgivningens bristande förståelse och negativa be-

mötande. Vissa deltagare har inte haft några inlärningssvårigheter alls, medan för andra har förutsättningarna för inläring påverkats, antingen av hörselskada eller av koncentrationssvårigheter. Frånvaro för operationer har också påverkat skolarbetet.

Själva valet av utbildning och yrke har däremot inte påverkats. Någon hade redan börjat arbeta vid diagnostillfället. Exempel på yrken och arbeten är sjuksköterska, hemarbetande med barn, familj och djur, kontorsarbete, egenföretagare, butiksanställd.

Behov och anpassningar i skolsituationen

Behoven varierar och vissa deltagare har fått anpassningar i skolan, andra inte.

Några deltagare tycker inte att de har behövt eller har inte velat ha hjälp av olika skäl.

Några deltagare hade gått i specialklass, tex hörselklass med fem-sex elever i vanlig grundskola. Fördelen var anpassningen till hörselskadan, men trots att man följde grundskolans läroplan kom man inte tillräckligt långt i alla ämnen. Detta försvårade övergången till vanligt program i stor klass på gymnasiet.

Det ställer också stora krav på en enskild elev att vara den enda med funktionsnedsättning i en klass med 30 elever, även om det finns t ex mikrofon. Man måste själv alltid känna sig motiverad att sätta sig längst fram i klassrummet för att hänga med. Men att själv kunna kompensera för hörselnedsättningen genom att placera sig bra i klassrummet blev för en annan elev ett sätt att slippa uppfattas, och uppfatta sig själv, som annorlunda. En annan deltagare, som gått i specialklass hela grundskoletiden har ändå inte fått rätt stöd och anpassningar. Bristen på förståelse och inadekvata krav har varit det värsta.

En deltagare beskrev hur konsekvenserna av finmotoriska svårigheter kan minskas. Hon har fått ett tangentbord från habiliteringen, som hon tar med till föreläsningarna, antecknar på, kopplar till sin dator hemma och skriver ut när hon kommer hem.

En gymnasieelev har stora koncentrationssvårigheter, speciellt om hon ska sitta länge och lyssna. Hennes strategi för att orka koncentrera sig bättre är att föra anteckningar samtidigt som hon lyssnar. Hon håller sig sysselsatt, blir inte lika rastlös och får dessutom större möjligheter att minnas det som sagts.

På gymnasiet och på högskolan finns handikappsamordnare, som erbjuder hjälp. Några tycker det är bra att man blir erbjuden hjälp, me-

dan andra föredrar att försöka kämpa själva och vid behov be om den hjälp de behöver.

Det fanns också exempel på att man avböjt hjälp för att man inte själv hade tillräcklig kunskap om sin funktionsnedsättning och dess konsekvenser och därför inte visste vilken hjälp man behövde.

En elev beskrev att hon inte velat kännas vid sin funktionsnedsättning, inte ville vara annorlunda. Därför skulle den bästa hjälpen ha varit att skolan försökt arbeta med omgivningens attityder, i stället för att erbjuda individriktad hjälp, fokuserad på hennes svårförståeliga tal.

En av de äldre deltagarna beskriver att det inte fanns någon kunskap och förståelse alls när hon gick i skolan, men hon klarade sig ändå bra genom skolan och gymnasiet och skaffade sig sedan en högskoleutbildning.

De som har genomfört högskoleutbildningar tycker att det har varit krävande och att de verkligen fått kämpa, men också att de fått bättre stöd och större förståelse än tidigare.

Bemötande i skolan

Flera, men inte alla, hade erfarenhet av dåligt bemötande någon gång under skoltiden, antingen av andra elever eller av lärarna. Oftast hade bemötandet blivit bättre med åren.

En kvinna hade varit utsatt för mobbing under en stor del av skoltiden. Hon blev mobbad för sitt utseende, sitt tal och sin skelning och tyckte inte att lärarna vidtog åtgärder. Hon skämdes över sin funktionsnedsättning och skämdes över att hon blev mobbad.

En deltagare tycker att hon fått så mycket dåligt bemötande att hon själv ibland därför har svårt att bemöta andra på ett bra sätt. Hon tar åt sig och tar illa upp om någon t ex uppmanar henne att koncentrera sig.

En annan beskriver att hennes bästa hjälp och stöd under åren alltid varit kamraterna, men att bemötandet från lärarna varit sämre. Före sina största operationer hade hon ett mycket nasalt tal och lärarna hade svårt att förstå henne. De såg henne som avvikande, såg henne aldrig såsom den person hon var bakom sin funktionsnedsättning. Hon fick svårt att visa sina kunskaper.

Information av kurator till klasskamraterna om funktionshindret fick i något fall negativa konsekvenser. Det ledde till utpekning och anklagelser för att komma lindrigare undan med allting i skolan.

En annan deltagare har helt andra erfarenheter av att informera klasskamraterna. Hon gjorde det själv, både på högskolan och gymnasiet och tycker att hon blev accepterad tack vare att hon också vågade berätta själv.

Operationer och sjukhusvistelser

De flesta har genomgått flera operationer, några har haft långa sjukhusvistelser

och därför missat mycket av skolarbetet. Någon påpekade att sjukhusundervisningen inte gav så mycket och att det inte fanns någon kommunikation mellan hemmalärare och sjukhuslärare.

En deltagare berättade att hon på gymnasiet fått kämpa för att få "ledigt" fyra veckor för operation! Hon fick tenta av flera ämnen innan.

En annan brukade vid sina operationer få hem arbete, kort och uppmuntran från lärare och kamrater, som visat stor förståelse och varit hjälpsamma.

Arbetslivet

Ingen hade begränsats av sin funktionsnedsättning vid själva yrkesvalet, men någon trodde att all erfarenhet från sjukvården påverkat hennes yrkesval till sjuksköterska.

Omgivningens bemötande och attityder blev betydligt bättre i arbetslivet än under skoltiden för samtliga.

Konsekvenserna av funktionshindret påverkar på olika sätt i arbetslivet för de flesta, men tack vare förståelse, flexibilitet, gott bemötande från såväl arbetskamrater som chefer fungerar det ändå bra.

Exempel på gott bemötande och flexibilitet är när kollegor accepterar, hjälper och vid behov tar över arbetsuppgifter. Man kan återgälda vid ett annat tillfälle. Det underlättar också att själv kunna påverka förläggningen av sin arbetstid, t ex arbeta längre dagar och sedan få en längre sammanhängande ledighet.

En annan deltagare, som också är sjuksköterska, beskriver att hon trivs bra, är fullt accepterad och lyckas bra i sitt arbete inom äldreomsorg och psykiatri. Under en tid höll hon framgångsrikt på med telefonrådgivning. Det blev också lite av en revansch för allt tidigare dåligt bemötande på grund av svårförståeligt tal. Det handlar inte bara om hur man uttalar orden, utan vad man säger, på vilket sätt man framför det och mycket annat.

Den kvinna, som utbildat sig till konstruktionstekniker startade eget företag och hade egen fabrik. Sedan fick hon tinnitus och kunde inte

hålla på som förut, utan började i stället arbeta i butik. Förutom av tinnitusen påverkas hon också av värk, som hon haft sedan sextonårsåldern.

Värken leder till koncentrationssvårigheter, irritation och även sömnproblem.

För någon enstaka, som själv beskriver sin funktionsnedsättning som lindrig påverkar den heller inte alls i arbetslivet. Då har hon ändå mycket kundkontakter, speciellt på telefon, men tycker ändå inte att hörselskadan medför begränsningar.

Bemötande

När det gäller bemötande, såväl i arbetslivet som generellt, så vill deltagarna framhålla att de vill bli behandlade med respekt. Det betyder bland annat:

”Du ska vara lyhörd, ärlig, du ska hålla dig till sanningen.

Är du intresserad – fråga, är du inte intresserad – låt bli. Känn inget tvång åt nåt håll.”

”Behandla oss som vilka andra människor som helst. Se oss som människor och inte som syndromet!”

”Om du inte uppfattar, så räcker det att fråga: Va? Och ursäkta absolut inte frågan!”

Boende, vardagsrutiner, sömn, återhämtning.

De flesta tycker att boende och vardagsliv fungerar bra och de behöver inga anpassningar. Två bor fortfarande kvar hemma hos föräldrarna, eftersom de inte är så gamla.

Några deltagare sover bra, känner inga behov av att vila dagtid, har inget exceptionellt sömnbehov och tycker inte att de är tröttare än någon annan.

Andra har vissa problem med sömnen. Man kan få sin sömn störd av olika skäl. En orsak är tinnitus, som blir tydligare när man tar av hörapparaten på kvällen. De inre ljuden upplevs mycket starkare, när inte de yttre förstärks.

Smärta påverkar också sömnen negativt. Exempel är värkande fötter och besvärande komplikationer från ögonen.

Dålig sömnkvalitet, med för lite remsömn, gör att man inte blir utvilad.

Någon behöver ta vilopaus under arbetsdagen för att orka.

Det kan också vara viktigt att själv få planera när man vill ha tid för vila och återhämtning.

En deltagare tycker att det funkar med vila och återhämtning, för att hon kan planera själv tillsammans med sina arbetskamrater. Hon behöver ta mediciner, men kan inte ta dem om hon ska arbeta dagen efter. Då är det bra att arbeta lite längre sammanhängande perioder, med längre dagar, för att sedan kunna få mer sammanhängande ledighet.

En kvinna framhöll att dåligt bemötande och negativa attityder, baserade på okunskap, varit det största hindret i vardagslivet för henne under alla år, men att utvecklingen går framåt. Hennes dotter med samma syndrom får ett helt annat och bättre bemötande idag. Ett exempel på vad hon själv blivit utsatt för är att det ifrågasattes huruvida hon skulle kunna ta körkort, eftersom hon har krokiga fingrar. Dessa har ingen som helst inverkan på hennes förmåga att hålla i ratten på ett bra sätt!

En yngre deltagare anser att det kan vara svårt när ens funktionsnedsättning inte är så stor och man klarar mycket i vardagslivet, men kanske inte riktigt allt, men ändå inte kan få det stöd man behöver. Hon säger "Jag är inte handikappad, men jag är ju inte normal heller, kan man säga. Jag är precis mittemellan. Jag kan inte få stöd från samhället."

Fritid, egen tid, socialt liv och vänner

De, som tycker att det fungerar bra med vardagsrutiner, sömn och återhämtning upplever sig inte heller ha några speciella begränsningar när det gäller fritiden. De tränar, går på Friskis & Sveltis, spelar fotboll, har estetiska intressen som musik och poesi, träffar kompisar och är tillsammans med familjen. Om man har familj, barn, djur och arbete så upptar det självklart den mesta tiden!

De flesta tycker att fysisk aktivitet är viktigt för att orka. Cykling och promenader fungerar bra för de flesta.

Möjligheterna att göra önskade fritidsaktiviteter begränsas i vissa fall av funktionsnedsättningen. Det kan vara svårt med vävning om man har problem med fingrarna. Tinnitus kan förvärras vid stavgång. Eftersom det inte finns någon hörapparat, som klarar vatten, så är det inte möjligt med vattengymna.

Det skulle också vara bra med mer information om speciella utbud, tex kände inte alla göteborgare till Dalheimers Hus.

Att pröva på nya fritidsaktiviteter handlar också om att våga. En deltagare tycker att operationerna gjort henne till en modigare person

som vågar mer. Hon har hittills aldrig cyklat, men vill nu lära sig det och skulle också vilja pröva på ridning.

Vänner är viktigt. Man behöver inte ha så många, man behöver inte träffa dem så ofta, bara de är riktiga vänner.

Sjukvård

Det är flera som tycker att tryggheten i vården försvinner, när man lämnar barnsjukvården.

Erfarenheterna av vuxenhabiliteringen varierade allt ifrån att man inte fått information om att den överhuvudtaget existerade till en väl fungerande vård med egen kontaktperson.

Flera har erfarenheter av att ha blivit bollade mellan sina vårdcentraler och sjukhus, innan de slutligen fått en egen läkare på sjukhuset att vända sig till.

En av deltagarna har ett komplicerat ögonproblem, bl a med ögonfransar, som växer inåt och irriterar och skadar hornhinnan. Hon visste själv att det fanns kompetens på sjukhuset, men hänvisades ändå till vårdcentralen, där de saknade kunskap. Idag, efter flera år av kämpande, fungerar det och hon kan kontakta sjukhuset vid behov.

En annan beskriver de svårigheter hon har haft att bli trodd. Från sextonårsåldern har hon haft mycket värk, som leder till koncentrations-svårigheter och irritation. Men hon har inte blivit trodd i vården, utan bara fått höra att det inte är något fel på tex hennes skelett, fötter eller handleder och att hon därför inte kan ha ont!

Värk är ett svårt område för sjukvården att komma tillrätta med. De behandlar symptomen, värken, med massor med mediciner.

Akupunktur och sjukgymnastik är behandlingar som prövats mot värken, men med varierande resultat. Det är inte heller alltid så att muskelvärk ska behandlas med träning för uppbyggnad, utan muskeln behöver kanske i stället vila, slappna av och återhämta sig. Önskemål om massage har inte kunnat tillgodoses via sjukvården.

En deltagare har genom sitt yrke som sjuksköterska fått lära sig taktill massage och mental avslappning, som hon har nytta av.

Behov och önskemål

Ett önskemål är att få en egen kontaktperson/koordinator, som man skulle kunna ringa till om man har frågor. Inom vissa områden i vården finns det sådana koordinatörer.

En deltagare föreslår att man i vuxen ålder skulle få träffa den läkare, som har opererat en tidigare. Man kanske kunde komma på återbesök vart femte år för koll och för att få information. Det kommer ju nya möjligheter och behandlingsmetoder hela tiden och det finns saker som man som vuxen skulle vilja rätta till.

Föreläsarna på vistelsen har gett flera förslag på vad som skulle kunna göras, men sen behöver de enskilda deltagarna få mer hjälp och information om vad det kan bli för nytta för just dem. ”Jag vill inte vara min egen doktor, jag behöver få hjälp att komma vidare”.

Det är svårt att veta om hemmasjukvården inte har kunskap eller har kunskap, men missar att förmedla den. Sannolikt beror det på att de inte har rätt kompetens. Det kan också vara så att de tror att man går till någon annan expert och får mer information där. Detta skulle kunna förbättras om man fick en koordinator.

Även om man tillhör ett sjukhus där mycket kompetens finns samlad är det ändå inte säkert att man blir så välinformerad. En deltagare har fått gå med tandställning i massor med år, fast hon nu fått veta att det fanns betydligt snabbare och lättvindigare metoder. ”Ja, nu är det ju för sent för mig, men tänk om jag hade fått veta det då, när jag var yngre. Varför informerar de inte?” En annan deltagare påpekar att hörselvården här i Göteborg inte informerar när det kommer nya och bättre hörapparater. Nu måste man leta själv. Oftast får man informationen från tillverkarna.

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 variant 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 utbytta 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.

