



Kraniofaciala missbildningar

Nyhetsbrev 356

Ågrenska arrangerar **veckovistelser för familjer** som har barn och ungdomar med medfödda, sällsynta sjukdomar och syndrom. Verksamheten, som vänder sig till hela familjen, ger föräldrar, barn och syskon en unik möjlighet att träffa andra i samma situation och utbyta kunskap och erfarenhet. Viktigt är också att familjerna får tid att umgås och ha roligt tillsammans.

Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, vistelsen varar från måndag t.o.m fredag. Här får föräldrarna genom föreläsningar och diskussioner ta del av aktuell medicinsk forskning, psykosociala aspekter och få information om olika samhällsinstanser. Barnen och deras syskon har ett eget specialanpassat program med medicinsk information och olika aktiviteter. Syftet är att underlätta barnens och familjernas vardagsliv. Vistelserna blir ett komplement till habilitering och sjukvård.

Under de **två utbildningsdagarna** mitt i veckan har personal som arbetar med barn med funktionsnedsättningar, samt utomstående föräldrar till barn med sällsynta diagnoser, möjlighet att delta i föreläsningar.

Föreläsningarna från vistelsen bearbetas och sammanställs till ett nyhetsbrev som kan liknas vid ett temanummer för den aktuella diagnosen. För att ge ytterligare en dimension på diagnosen så intervjuas en av familjerna. Nyhetsbrevet görs av Ågrenskas redaktör och föreläsarna har givetvis haft möjlighet att läsa igenom och komma med kommentarer på sammanfattningarna.

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med länk- och litteraturtips men även en lista med adress och telefonnummer till föreläsarna.

Vid denna vistelse är diagnosen Kraniofaciala missbildningar. Ågrenska har haft vistelser inom denna diagnos 2006 och nu 2009.

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

Peter Tarnow, överläkare, Plastikkirurgen, Kraniofaciala enheten Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg; *Kraniofacial kirurgi – en översikt*

Elisabet Knudsen, psykolog, Plastikkirurgen, Kraniofaciala enheten Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg; *Barns utvecklingsfaser, identitet och operationspåverkan*

Radi Jönsson överläkare, Hörselvården, SU/Sahlgrenska, Göteborg; *Öron och hörselpåverkan vid kraniofaciala syndrom*

Sanjiv Kanagaraja, övertandläkare, Specialistkliniken för käkkirurgi i Göteborg; *Käkkirurgi vid kraniofaciala syndrom*

Marianne Bergius, övertandläkare, **Lotta Sjögreen**, logoped, Mun-H-Center Göteborg; *Munhälsa och munmotorik*

Midea Al-Najjar, övertandläkare vid specialistkliniken för Ortodonti samt Käkortopedi i Göteborg; *Hemifacial Mikrosomi/HFM*

Gunnel Hagberg, utredare, Försäkringskassan, Göteborg

AnnCatrin Röjvik, specialpedagog, Ågrenska; *Ågrenskas erfarenheter av barn, ungdomar och vuxna med kraniofaciala missbildningar*

Ann-Marie Alwin, sjuksköterska/speciallärare, Göteborg; *Syskonrollen*

Joakim Idering, Upplands Väsby, *Egna erfarenheter av att växa upp med ett annorlunda utseende*

Thomas Wolf, ordförande Kraniofaciala föreningen Sverige

David Sundbaum, kraniofaciala föreningen Sverige

Övriga

Helena Fagerberg Moss, psykolog, Barn- och Ungdomsmedicinska mottagningen Kungshöjd, Göteborg. Hon höll på torsdagen strukturerade samtal med föräldrarna. Dessa samtal återges inte i detta nyhetsbrev.

Lisbeth Högvik, informationskonsulent, informationscentrum för ovanliga diagnoser, Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet, hon informerade om deras verksamhet

Sammanfattningen är sammanställd av **Susanne Lj Westergren**, redaktör Ågrenska

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 42
Telefax	031-750 91 77
E-mail	susanne.westergren@agrenska.se
Hemsida	www.agrenska.se
Redaktör	Susanne Lj Westergren

Innehållsförteckning

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:	2
Kraniofaciala missbildningar, kort diagnosbeskrivning	4
Kraniofacial kirurgi – en översikt	7
Barns utvecklingsfaser, identitet och operationspåverkan (uppdatering från 2006)	14
Öron och hörselpåverkan vid kraniofaciala syndrom	17
Käkkirurgi vid kraniofaciala syndrom	21
Munhälsa och munmotorik	24
Hemifacial Mikrosomi	27
Nyckeln är information och öppenhet	28
Ågrenskas erfarenheter av barn, ungdomar och vuxna med kraniofaciala missbildningar	35
Syskonrollen	37
Kraniofaciala föreningen Sverige	40
Försäkringskassan	40
Samhällets övriga stöd	43
Grupparbete	44
Länkar	45
Kontaktuppgifter till föreläsarna;	49

Här når du oss!

Kraniofaciala missbildningar, kort diagnosbeskrivning

Kraniofaciala missbildningar, det vill säga kraniosynostossyndrom som till exempel Crouzons syndrom och oculo-auriculo-vertebralt spektrum (OAVS) med inriktning på Goldenhars syndrom, kan vara ärftliga, antingen som en spontant uppkommen genförändring eller nedärvd.

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

Det föds cirka 250 barn varje år i Sverige med någon typ av ansiktsmissbildning (Källa; Handikapp och Habiliteringen SLL).

På Ågrenskas vistelse för familjer med barn med kraniofaciala missbildningar 2009 finns barn med Goldenhars- och Crouzons syndrom med, därför lämnas här två korta diagnosbeskrivningar av just dessa syndrom.

Kort diagnosbeskrivning: Goldenhars syndrom

Förekomst: I Sverige föds ett till två barn varje år med syndromet. Syndromet är vanligare hos pojkar än hos flickor.

Orsak: Orsaken till Goldenhars syndrom är en störning i den normala utvecklingen av gälbåge 1 och 2. Orsaken kan vara en skadad kärlförsörjning till gälbågarna under fosterlivet, men det kan också finnas någon annan orsak till störning i gälbågarnas utveckling under dag 30-45 i graviditeten.

Ärftlighet: I de flesta fall är orsaken en nymutation, men även autosomal dominant ärftlighet förekommer.

Symtom: Goldenhars syndrom som ingår i det så kallade Oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS - Okulo syftar på ögon, aurikulo på öron och vertebral på ryggkotor) kännetecknas av bland annat:

Hemifacial mikrosomi, d v s ena halvan av ansiktet är mindre pga. att bland annat benen i överkäke, tinningsregion och näsa är underutvecklade, men en 1/3 har symtom på båda sidor.

Ytterörat missbildat, litet eller saknas helt. **Ögonförändringar**, alla med syndromet är ögonförändringar. **Kotmissbildning** (vertebral dysplasi)

Missbildningar i andra organ. Hos ca hälften av barnen finns även missbildningar i hjärta, urinvägar, skelett och andra organ. Och det kan förekomma missbildningar i centrala nervsystemet med bl a hjärnbräck och hydrocefalus. Hos 5-15 % förekommer utvecklingsstörning, som oftast har samband med dessa missbildningar.

Orofaciala/odontologiska symtom; Skelettal ansiktsasymmetri och liten underkäke. Halvsidig ansiktsförflamning kan förekomma. Sugsvårigheter hos nyfödda är vanligt på grund av kraniofacial missbildning, trånga andningsvägar och/eller hjärtfel. Många behöver sondmatas. Åtsvårigheter kan även förekomma hos större barn och vuxna. Trånga andningsvägar ger ibland problem med snarkning och sömnapné (täta andningsuppehåll under sömn).

Det finns varianter av syndromet i kombination med förändringar i ena sidans arm- och handskelett. Men det är viktigt att komma ihåg att ingen med syndromet har alla dessa symtom.

Behandling: Operationerna, som görs för att förbättra funktion och utseende varierar mycket i omfattning mellan olika personer med syndromet. Operationerna kräver noggrann planering och samverkan mellan flera specialister. Exempel på specialister är neurokirurg, plastikkirurg, narkosläkare, käkkirurg, ortodontist, öronläkare och ögonläkare. Ofta har man även kontakt med andra i rehabiliteringsteamet, t ex logoped, kurator och psykolog.

Kort diagnosbeskrivning: Crouzon syndrom

Förekomst: I Sverige föds det ungefär 3-4 barn per år med syndromet.

Orsak: Syndromet orsakas av en förändring/skada av ett arvsanlag (gen) på kromosom 10 och 4.

Ärftlighet: Hos något mer än hälften är orsaken en nymutation. Den nyuppkomna förändringen blir ärftlig genom autosomal dominant nedärvning och personen kan föra syndromet vidare till sina barn.

Symtom: Missbildningarna kan vara alltifrån lindriga till mycket påtagliga och de är lokaliserade till kraniet och ansiktsskelettet och beror på att skallens tillväxtsömmar förbenas (sluter sig) för tidigt. Detta gör att huvudet får en annorlunda form och att mellanansiktet och överkäken blir underutvecklade.

Den **för tidiga sammanväxningen** av skallbenen, startar redan under fosterstadiet eller omedelbart efter födelsen och varierar i omfattning och ordningsföljd hos olika barn. Sammanväxningen kan leda till att

det bildas ett för högt tryck i hjärnan som kan ge symtom i form av huvudvärk, kräkningar och aptitlöshet.

Synnervstrådet, den s.k. papillen i ögonbotten, svullnar och detta gör att det förhöjda trycket i huvudet kan upptäckas vid undersökning hos ögonläkare. Inåtskelning är vanligt. Det breda avståndet mellan ögonen kan orsaka ofrivilliga ögonrörelser. Nedsatt syn på ena eller båda ögonen förekommer ofta, både i form av närsynthet och långsynthet.

Hörselnedsättning är vanligt och orsakas av det för trånga utrymmet i den yttre örongången eller missbildningar i mellanörat och nedsatt funktion i innerörat. Upprepade infektioner är vanligt i form av bihåle- och öroninflammationer.

Eftersom **tillväxten** av mellanansiktet inte sker på normalt sätt blir utrymmet i de övre luftvägarna, svalget och näsan trångt, vilket **påverkar andning, sväljningsförmåga och tal**. Många har svårt att andas med stängd mun och talet kan bli nasalt. Snarkning är vanligt och ibland kan andningsuppehåll under sömnen förekomma. Den bristfälliga tillväxten av överkäken gör att gommen är hög och smal, överläppen är kort och tänderna sitter tätt. Bettställningen blir felaktig vilket kan göra det svårt att tugga. Läpp- käk- och gomspalt kan förekomma men är inte vanligt.

Behandling: Operationerna, som görs för att förbättra funktion och utseende varierar mycket i omfattning mellan olika personer med syndromet. Operationerna kräver noggrann planering och samverkan mellan flera specialister. Exempel på specialister är neurokirurg, plastikkirurg, narkosläkare, käkkirurg, ortodontist, öronläkare och ögonläkare. Ofta har man även kontakt med andra i habiliteringsteamet, t ex logoped, kurator och psykolog.

Texten är sammanställd av Susanne Lj Westergren redaktör Ågrenska

Källa

- Socialstyrelsens databas, ovanliga diagnoser Goldenhars; <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/goldenharssyndrom>
- Socialstyrelsens databas, ovanliga diagnoser Crouzon; <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/crouzonssyndrom>
- Ågrenskas Nyhetsbrev 265 <http://agrenskasstiftelse.funka.com/Global/Nyhetsbrev/Kraniofaciala%20missbildningar%20265.pdf>
- MHC-basen - Mun-H-Centers databas om orofaciala manifestationer vid sällsynta diagnoser Goldenhars; <http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/MHC-Basen/Diagnoser/Goldenhars-syndrom-/> Crouzon; <http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/MHC-Basen/Diagnoser/Crouzons-syndrom-/>

Kraniofacial kirurgi – en översikt

Peter Tarnow är överläkare vid kraniofaciala enheten och plastikkirurgen vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg. Han berättar översiktligt om kraniofacial kirurgi.

”Vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg finns en speciell avdelning kallad ’Kraniofaciala enheten’, överläkare Peter Tarnow är tf ledare för denna verksamhet. Kraniofaciala enheten har varit verksam som högspecialiserat centrum (riksinstans) för behandling av patienter med kraniofaciala missbildningar sedan början av 1970-talet. Hit kommer därför patienter från hela Sverige. Nära kontakt upprätthålls dessutom med andra internationella centra”.

– Operationer av kraniofaciala missbildningar görs idag på flera håll i landet. Men det finns ett förslag om att man i stället skall centrera kunskapen till ett eller två ställen, berättar Peter Tarnow.

Historik

Hela kraniofacialkirurgin är bara 40 år gammal. Det var läkaren Paul Tessier i Frankrike (1917-2008) som under mitten av 50-talet började experimentera kring operationsmetoder för skall- och ansiktskirurgi. Och under 60- och 70-talen utvecklades dessa tekniker/metoder allt mer runt om i övriga världen. De senaste 10 åren har tekniken blivit allt mer avancerad och man lyckas idag med att rekonstruera mycket allvarliga och svåra missbildningar och trauman (olycksfall).

Kraniofacial kirurgi

– De skador som vi plastikkirurger kommer i kontakt med är missbildningar, trauma (olycksfall) och tumörer. Vi behandlar både ansiktets och skallens skelett och dess mjukdelar. Vid kraniofacial kirurgi kan ingrepp göras på skallens och ansiktets strukturer utan att synliga ärr lämnas.

Missbildningar

1. Kraniosynostos
2. Kraniofaciala syndrom

1 Kraniosyntos

Kraniosyntos är en förtidig sammanväxning av skallens tillväxtsömmar (suturer), dessa sömmars uppgift är att medge ett formbart huvud i födelsekanalen och för tillväxt och separation av skallens ben. Tillväxtfunktionen är som störst när hjärnan växer och under barnets första 12-15 månader tredubblar hjärnan sin vikt, sömmarna behövs i regel upp till två års ålder. Man räknar med att ca 1 barn per 2000 födda har någon form av kraniosynostos.

– En hopvuxen söm kan vid förlossningen göra så att barnet fastnar i förlossningskanalen och att ett akut kejsarsnitt blir nödvändigt.

Normal Skull of the Newborn

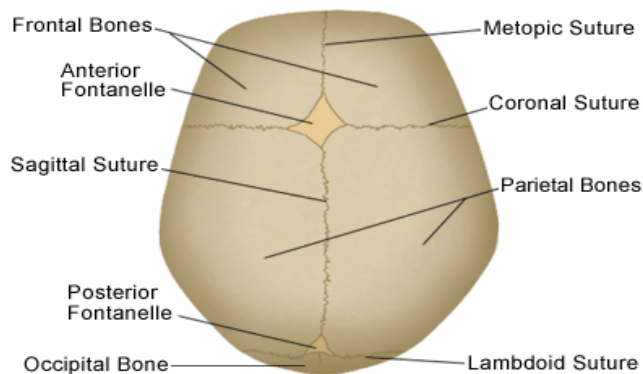


Bild. Normal skalle på nyfödd, med tillväxtsömmar och fontaneller

– Fontanellen (membranförsedd lucka i barnets skalle) kan användas för att känna på trycket inne i huvudet, ett högt tryck uppvisar hårdhet i fontanellen. Fontanellen växer igen innan ca två års ålder men det finns normala fall där de växer ihop redan vid 6 månaders ålder, detta beror på anlag och arv.

Vad händer när sömmarna växer ihop för snabbt?

Prematur (förtidig) slutning av någon av skallens suturer kallas för kraniosynostos. Det finns olika synostoser beroende på vilka sömmar som slutit sig för tidigt. Kraniosynostos är ett delfenomen hos över 100 kraniofaciala syndrom men det förekommer även på barn utan bakomliggande sjukdom eller syndrom. En för tidigt slutet söm medför att den normala utvidgningen av sömmen uteblir när hjärnan växer och andra sömmar får då kompensera med ökad tillväxt. Skallens form blir därför typisk för varje typ av synostos.

Olika kraniosynostoser

SAGITTAL SYNOSTOS är den vanligast kraniosyntosen och ger en lång och smal form på skallen. Huvudet ser ut att vara tillklämt från sidorna, ibland kallad båtskalle (från utseendet uppifrån).

– Är detta ett problem? Ja, med åren så blir utseendet lite mer framträdande. Egentligen är det mest ett estetiskt problem och personen med detta kan uppleva att den blir behandlad på ett avvikande sätt, men det är inget funktionellt problem, vi hittar i alla fall väldigt lite som stödjer just funktionella problem.

Behandling

– Vi försöker återställa formen på ett sådant sätt som kroppen hade velat från början. Idag tar en sådan operation bara ca 2 timmar, från början tog det 10 timmar. Operationen görs vid ca sex månaders ålder och hjärnan har efter ett par, tre veckor antagit den nya formen.

Fjädrar och skallkirurgi

Hjärnan är en känslig struktur som inte tål att man håller på och formar den för snabbt. – Det innebär att vi inte kan stå och operera och omforma för mycket vid ett tillfälle. I stället har metoder med fjädrar av härdat rostfritt stål utarbetats. Dessa fjädrar som opereras in där vi vidgat skallbenet, påverkar skallformen efter patientens behov och gör sitt jobb även efter operationen. Fjädrarna har ett visst tryck som gör att de expanderar så som vi har för avsikt att de skall göra. De skapar en lokal bentillväxt och kan kompensera för defekt tillväxt på grund av för tidigt stängda tillväxtzoner. De inopererade fjädrarna sitter kvar i ca sex månader och tas sedan bort.



Bild: Fjädrar av härdat rostfritt stål

– En annan anledning till denna operationsteknik är också att fjädrarna förkortar operationstiden vilket i sin tur leder till mindre blodförlust. Dessa operationer innebär annars att barnen förlorar mycket blod under själva operationerna. Åldern på patienterna brukar vara kring 3-6 månader då skallen är eftergivlig.

– Bara för att vi öppnar en söm rent kirurgiskt innebär det inte att den börjar fungera, utan den förbenas snabbt ihop igen.

METOPICA SYNOSTOS innebär att mittsuturen som går från stora fontanellen mitt i pannan och ner till näsroten har slutits för tidigt. Normalt sett stänger sig denna söm efter ca 4-8 månader. Sömmen fram kan kännas som en ås i pannan och ögonen kan sitta litet väl nära varandra. Om denna söm stänger sig redan i fostertiden blir skallen lite trekantig. Behandlingen kan vara en fjäderoperation vid 4-5 månaders ålder eller en mera omfattande skaloperation vid ett senare tillfälle, dock helst under första levnadsåret.

– Även ögonhålorna som sitter tätt ihop kan flyttas isär till mer normala proportioner med hjälp av fjäder. Operationssnitten görs i zickzack och lämnar diskreta ärr, de kommer visserligen alltid att synas men blir tunt och pigmenterat och ansas bara lite. Vad jag vet så har vi inte haft någon som sökt för att få dem korrigerade i vuxen ålder.

UNICORONAL SYNOSTOS, innebär en ensidig slutning, antingen höger eller vänster, av den söm som löper på tvären från den stora fontanellen ner i tinningen (coronalsuturen) kallas uniconal synostosis. Detta leder till en asymmetrisk tillväxt av skallen där pannan

på den drabbade sidan hålls tillbaka och den friska sidan buktar fram och trycker ögonhålan nedåt. Unicoronal synostos kan förekomma i samband med vissa syndrom men uppträder oftast ensamt som en isolerad företeelse och är inte ärftligt i sådana fall. Behandlingen är operativ.

BICORONAL SYNOSTOS, innebär att sömmen på vardera sidan om den stora fontaneln är för tidigt sluten vilket får till följd att skallen växer uppåt och på tvären, medan pannan inte kan växa framåt. Detta ger en bred och hög skalle med platt panna ovanför ögonregionen och framåtbuktande högre upp. Denna dubbla kraniosynostos förekommer som ensamt problem, men uppträder ofta i samband med kraniofaciala syndrom.

– Detta korrigeras operativt från 4 månader och framåt med fjädrar och/eller plattor som löses upp efter en tid. Oftast får vi göra smärre justeringar på dessa patienter i vuxen ålder. Pannan vill inte riktigt forma sig optimalt under uppväxten.

KOMBINERADE SYNOSTOSER av fler än en förtidigt sluten söm är ovanliga. Situationen kan kräva en snabbare handläggning än övriga kraniosynostoser. Ofta upptäcks dock dessa tidigt vilket leder till tidig bedömning och behandling. Statiska framflyttningar och fjädrar kombineras för att få bästa möjliga resultat.

– Det finns flera andra tillväxtsömmar som också kan växa ihop, anledningen till att jag inte berättar om dem här är att de inte vållar så stora problem ifall de växer ihop. Men de sömmar som sitter i skallbasen är däremot svårare och vi har inga riktigt bra operationsmetoder för dessa, förklarar Peter Tarnow.

2 Olika syndrom där kraniosynostos ingår som en del av diagnosen

Ett syndrom kan uppträda hos ett barn utan att någon av föräldrarna har det, detta kallas då för en spontan mutation (plötslig förändring av arvsmassan). Förutom att barnet har fått syndromet blir det samtidigt bärare av anlaget till syndromet. Anlagsbärare till ett syndrom löper 50% risk att föra syndromet vidare till sitt barn. De kraniofaciala syndromen är oftast ärftliga på det sätt man kallar autosomt dominant (d.v.s. inte könsbundet). Ett föräldrapar som fått ett barn med ett syndrom som ingen av dem själva har, löper inte större risk än någon annan att få ytterligare ett barn med samma syndrom.

Syns detta på fostervattensprovet?

– Nej enbart på moderkaksprovet, svarar Peter Tarnow och fortsätter, alla syndrom visar sig med stor variation, samma kromosomfel kan hos ett barn visa sig med en liten defekt men hos ett annat mer komplext och med många fel. Och vid vissa syndrom är det vanligt

med flera fel, vid andra inte. Kromosomfelet som hittas via provet kan ge oss en förvarning om hur barnet kan komma att se ut. Man pratar om genotypen hur genen ser ut och fenotyper hur individen ser ut i verkligheten. Via ultraljud kan man till viss del se hur missbildat barnet blir. Era barn kommer säkert att undra över detta med ärftlighet och missbildningar inför sitt eget föräldraskap.

Aperts syndrom

Knapp ett barn per år föds med Aperts syndrom. Typiska symtom på diagnosen är; •sammanvuxna fingrar och tår samt • bicoronal synostosis. Men även följande symtom;

- Lågt sittande öron – hörselnedsättningar.
- Brett mellan ögon, skelning
- Böjd kort näsa
- Tandmissbildningar
- Liten överkäke, gomspalt
- Skelettmissbildningar
- Mental retardation
- Svår akne kan förekomma i tonåren

Behandling vid Aperts syndrom kan innebära korrigerande för att säkerställa god andning detta på grund av små överkäkar och trångt svalg. Även kranioplastik, gomplastik, hand- och fotkirurgi, tandreglering, överkäkskirurgi samt hörsel- och synhjälpmedel kan bli aktuella.

– En skallplastik görs ganska tidigt medan käkkirurgi görs något senare, ja man vill egentligen inte operera så tidigt men om sociala och funktionella problem är stora så åtgärdas dessa när det behövs. Korrigerande av gomspalten görs vid 6 månader, ibland tidigare om andningen är påverkad. Man gör tidigt upp en plan (strategi) över vad som kommer att behöva göras under uppväxten fram tills man är färdig växt. Det är vanligt att vi behöver justera operationer som gjorts under uppväxttiden, på grund av att skelettet gärna återgår mot sitt ursprungsläge. Ju mer vi opererar ju fler årr blir det även på insidan. Helst gör vi så få operationer som möjligt för att slutresultatet skall bli så lyckat som möjligt. Mjukdelarnas årr påverkar även skelettets möjligheter att åtgärdas längre fram, säger Peter Tarnow.

Crouzon syndrom

Även Crouzon syndrom är ett ovanligt syndrom som förekommer ungefär hos 3-4 barn per 100 000 födda. Precis som vid Aperts syndrom kan svårhetsgraden variera mycket mellan de olika individerna.

Hos barnen ser man symtom som kraniosynostosis och ett kort och högt huvud. Oskyddade utstående ögon som leder till torra slemhinnor och irritationer för nästan hälften av patienterna, i många fall finns skelning. Även hörselen kan vara nedsatt, nästan hälften av

patienterna är drabbade av detta. Det förekommer även näsmissbildningar, liten överkäke samt tandfelställningar.

– Men många kommer inte ens till vården, möjligen kan man se något framträdande ögon som enda symtom. Andra har ganska avvikande utseende och karaktäristiskt är liten överkäke i alla plan och tillbakasatt mellanansikte. Detta kan ge utpräglad ”glosögdhhet” som bl a kan leda till mobbningsproblem i skolan. Mellanansiktets lilla storlek gör att ett underbett utvecklas så småningom. Många ”Crouzonbarn” får trots allt ett normalt utseende till slut. Man använder sig ofta av standardmått för att få ansiktets proportioner rätt.

Behandling vid Crouzon syndrom

Själva planen för kirurgin för barn med Crouzon efter skallingreppet varierar starkt från individ till individ, men med stor sannolikhet kommer två ingrepp att göras i tonåren med något år emellan. Det första inriktar sig på att få ögonen att inte sticka ut och det andra ingreppet syftar till att skapa ett perfekt bitt, både för utseendets och för funktionens skull.

Riskbedömning av operationer görs det?

– Ja och i vissa fall är operationerna förenade med vissa risker men inga så allvarliga så att vi i regel inte utför dem. Numera är dessa operationer standard och de brukar gå bra.

Pfeiffers syndrom

Pfeiffer syndrom påminner i det mesta om Crouzon syndrom, men tenderar att oftare vara mycket märkbart, 0,5-1 barn per 100 000 födslar. Tummar och stortår är betydligt bredare än normalt och vissa stora leder kan ha inskränkt rörelseomfång. Det är vanligt med andningsproblem så uttalade att man kan behöva göra ett andningshål ut genom halsen (tracheostomi). Därtill kan man nästan alltid räkna med att behöva hjärnvätskeshunt. Hörsel kan också vara påverkad.

Behandlingen är i hög grad individuell även för dessa barn, men tämligen små ingrepp understödda av inopererade fjädrar kan räcka mycket långt i början av livet, varefter käkkirurgi får utföras i princip så samma sätt som för Crouzons syndrom. Även som sagt hjälp med luftvägarna och näringstillförsel kan vara aktuellt samt, tandreglering, käkkirurgi, ögonkirurgi och hörselhjälpmiddel.

Saethre-Chatzians syndrom

Saethre-Chatzians syndrom är kanske det vanligaste syndromet med kraniosynostos med 2-4 barn/100 000 födslar. Intressant nog kan detta tillstånd vara så mildt att det enda tecknet på syndromet kan vara lite sammanvuxet skinn mellan två tår. I andra änden av spektrumet finner man det fullt uttalade syndromet, vilket innebär kraniosynostos av sutura coronalis på ena eller bägge sidor, lågt hårfäste, hängande ögonlock, missbildade öron och karaktäristisk näsa.

Behandlingen av dessa barn brukar alltid innefatta en kranioplastik, dvs ombyggnad av skallen för att skapa plats samt senare ögonlockskirurgi och kanske även ytteröronkirurgi och gomspaltskirurgi.

Treacher-Collins syndrom

Treacher-Collins syndrom berör ansiktet på ett symmetriskt vis och kan liksom de andra syndromen vara av varierande svårhetsgrad. Öronen kan vara deformerade eller bara finns antydda och hörseln är ofta nedsatt. Ögonspringorna har vanligen lutning nedåt i ytterdelen, kindbenen är sällan fullt utvecklade och underkäken är nästan alltid liten. I allvarliga fall är utrymmet i andningsvägarna därför så litet att man måste anlägga tracheostomi (andningshål ut genom halsen).

Behandlingen av Treacher-Collins syndrom går ut på att rekonstruera till ett normalt utseende och detta kan i många fall ske med stor framgång. Hörseln kan hjälpas med hörapparater, vilka numera förankras med hjälp av små titanskruvar direkt i skallbenet. Dessa ger god s.k. benledning och är effektiva hörselhjälpmedel. Ansiktets strukturer opereras inte förrän tillväxten är nästan avslutad, dvs i tonåren, då man bl a kommer att få käkarna i så god position att tänderna passar ihop. Det kanske svåraste problemet är att få ögonspringorna att inta en mera horisontell position, medan ansiktets övriga delar är enklare att korrigera.

Efter puberteten

Efter puberteten görs för de flesta av syndromen och missbildningarna avslutande käkkirurgi, hak/näsplastik samt mjukdelsrekonstruktion.

– Vi använder mycket kroppseget material såsom brosk och ben när vi rekonstruerar utseendet. Men även silikon, så som vid tillverkning av nya ytteröron om barnet saknar öra helt. Nya öron av kroppseget materiel väntas med tills ca 10 års ålder, så att revbenen växt lagom mycket för att ta utav och använda till rekonstruktionen. Har man ett öra som bara behöver justeras lite kan man göra detta tidigare. Mycket av det sociala livet och barnets livskvalitet får styra när vi skall operera eller avvakta.

Källa förutom Peter Tarnow;

Delar av text från nedan länkar har använts med tillstånd från Kraniofaciala enheten på Sahlgrenska Universitetssjukhuset.

- Kraniofaciala enheten i Göteborg;
<http://www.sahlgrenska.se/SU/5/Plastikkirurgi/Varverksamhet/Enheter/Kraniofaciala-enheten/>.
- Bra broschyr om kraniofaciala missbildningar;
http://www.sahlgrenska.se/upload/SU/omrade_oss/plastik/kraniobroschyren.pdf

Barns utvecklingsfaser, identitet och operationspåverkan (uppdatering från 2006)

Elisabet Knudsen, psykolog på Plastikkirurgen och ingår i det Kraniofaciala enheten på Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg. Hon informerar om barns utvecklingsfaser och hur man kan bemästra operationer i olika åldrar, samt två studier om identitets- och operationspåverkan.

Modern plastikkirurgisk behandling av missbildningar har utvecklats mycket under de senaste 30 åren. Det som var otänkbart då är fullt möjligt idag. Behandlingarna startar oftast under det första levnadsåret och fortsätter under hela uppväxten och det är först då patienten är vuxen som man slutgiltigt kan utvärdera resultaten; funktionellt, morfologiskt (struktur och form) och psykologiskt.

När gör man en rekonstruktion?

En rekonstruktion utförs på kroppsdelar som inte utvecklats normalt till följd av bland annat kongenitala (medfödda eller uppkomna vid födseln) defekter och med avsikt att förbättra funktion och efterlikna ett normalt utseende. All kirurgi i det växande ansiktet påverkar tillväxten och det är viktigt att särskild hänsyn tas till ansiktets olika tillväxtzoner och tillväxtfaser.

Målsättning för rekonstruktionen

Målsättning med operationerna är att uppnå så fullständig normalisering av funktionen och utseendet som möjligt i vuxen ålder och för att undvika ett liv med synliga defekter.

Estetiskt kunnande och etiska avväganden är viktiga komponenter när man har med barn med kraniofaciala missbildningar att göra, och för att nå optimala förbättringar. Hänsyn måste tas, förutom till tillväxten, till den optimala tidpunkten för ingreppet, de psykologiska faktorerna hos varje enskild individ och vilket socialt tryck barnet lever under.

– Inget barn skall behöva bli vuxen utan att vi gjort vårt yttersta för att möta den unga vuxnes behov och önskemål, säger Elisabeth Knudsen.

Ansiktskirurgi på den växande människan

I Barnkonventionens artikel nr 12* sägs bland annat, beträffande kirurgi, att barn när de blir äldre, ska tillförsäkras deltagande i beslut på deras egna villkor.

** Konventionsstaterna skall tillförsäkra det barn som är i stånd att bilda egna åsikter rätten att fritt uttrycka dessa i alla frågor som rör barnet, varvid barnets åsikter skall tillmätas betydelse i förhållande till barnets ålder och mognad.*

Olika åldrar påverkar deltagandet

– Barns utveckling av ett **ansiktsmedvetande** börjar tidigt. Redan från födseln skiljer barnet på ansikten och andra föremål. Vid två månaders ålder kan barnet skilja på olika ansiktsuttryck exempelvis glad, arg, ledsen och härlig gärna ansiktsuttryck redan mycket tidigt.

– Vid **6-9 månader** utvecklar barnet en perceptuell (förmågan att göra iakttagelser och uppfatta yttre impulser via sinnesorganen) begränsning och specialiserar sig på vissa ansikten som de ofta ser. I detta ligger ett överlevnadsvärde, men här grundläggs också en misstänksamhet mot avvikande utseenden. Barnet är också öppet för alla världens olika språkljud, senare lär det sig att välja ut och lyssna till just de språkljud som tillhör barnets omgivning/kultur.

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

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

Bättre och sämre tidpunkter för operation

– Från nyföddhetsstadiet till **ca 1,5 (2) år** kan sägas vara en gynnsam tid för operation. Från den tiden kommer barnet inte att ha kvar några skräckfyllda minnen utan enbart kroppsminnen i form av lust- eller olustkänslor. Det är viktigt att balansera dessa känslor så att det lustfyllda överväger. En förutsättning för att barnet skall slippa tyngden av olustkänslor är total närvaro av föräldrarna och väl genomförd smärtlindring. Om så sker, som vi ser det idag, bör inte sjukhusvistelse och operationer ha någon negativ påverkan på personligheten i vuxen ålder.

– Under perioden **2-6 år** utvecklas språket och barnet kan sätta ord på upplevelser. Det börjar få tids- och rumsuppfattning, börjar skilja på fantasier och verklighet, men har en outvecklad föreställningsvärld och fyller i med egen fantasi när livet blir obegripligt. Tänkande är helt och hållet konkret. Barn i denna ålder har ingen föreställningsvärld utöver den egna erfarenheten. Detta är den svåraste perioden då det gäller att förbereda ett barn för en operation.

– Men barnet klarar att bemästra en operation om föräldrarna gör goda förberedelser. Det kan handla om att läsa böcker om barn eller djur som opereras, att ge barnet mycket tid att ställa frågor och att de får lov att protestera. Föräldrarna får komma till mig för en konsultation som förbereder dem så att de kan förbereda barnet i hemmet inför kommande operation.

(6) 7-12 år innebär nya kognitiva förmågor, men fortsatt konkret tänkande.

– Barnet skaffar sig omvärldsorientering och viss självständighet gentemot föräldrarna. Perioden är relativt stabil förutom ”nioårskrisen” där framförallt barn med någon form av funktionshinder ofta känner ledsenhet, nedstämdhet eller aggressivitet men även andra barn kan känna av en sådan period mer eller mindre. I den här åldern är det lämpligt att låta barnen vara delaktiga i behandlingen med egna beslut så långt det är möjligt. Barn i den här åldern bemästrar en operation väl om förberedelserna är goda. De vill gärna visa sig ”duktiga” och visar inte att de är rädda eller ledsna. Till god hjälp för barnet som opererats är bearbetande lek av olika slag, kreativ verksamhet, måla, skriva dikter och berättelser, mm. Även samtalsterapi är bra i vissa situationer och givetvis är det viktigt med bra kamrater och gärna en vuxen att anförtro sig åt.

Under perioden 13-18 år har den unge vuxna börjat utveckla en förmåga till abstrakt och hypotetiskt tänkande. Påbörjat frigörelse från föräldrarna. Då är det också viktigt att få bestämma själv och i stort sett fatta egna beslut beträffande operationer.

– Det händer att ungdomar i yngre tonåren inte vill genomgå några kirurgiska ingrepp. Det är en känslig tid när kroppen växer och förändras, så man kan ibland vilja avvakta en period med operationer.

Självbild och självförtroende mm diskuteras och Elisabet menar att om man skall välja en av alla dessa självkomponenter som man vill hjälpa barnet med så är det självbilden. Självbilden anläggs tidigt och följer oss hela livet och är svårare att påverka ju äldre man blir.

Hon tipsar om två böcker av Lars H Gustavsson: Leva med barn och Lotsa barn, båda finns att köpa på till exempel www.adlibris.com

Två studier om Ansiktskirurgi, identitetspåverkan och operationspåverkan

Elisabet Knudsen har gjort två egna studier om identitetspåverkan och operationspåverkan vid ansiktskirurgi. Den första hade fokus på; operationspåverkan och handlade om hur skolgång, kamratkontakter, fritid och känsloliv, har påverkats. Antal deltagare var totalt 23 personer (15 kvinnor, 8 män, mellan 14 och 20år).

Resultaten visat:

- att 60 % av kvinnorna och 50 % av männen ansåg att operationen inte alls hade påverkat **kamratkontakten**
- att 27 % av kvinnorna och 25 % av männen ansåg att **skolgången** hade påverkats ganska mycket av operationen
- att 33 % av kvinnorna och 50 % av männen ansåg att **känslolivet** hade påverkats ganska mycket av operationen,

men de flesta tyckte att de hade mognat snabbare än sina jämnåriga.

- att de flesta inte blir påverkade i fritiden, men när det gäller vissa sporter som ishockey och ridning till exempel så kanske man kan behöva välja nya och andra sporter.

– Här följer några av frågorna jag ställt till unga vuxna i övre tonåren och de svar de lämnat mig, säger Elisabet Knudsen.

- På frågan om de hade haft **svårt att känna igen sig själv i spegeln** efter en större operation svarade 5 personer ja och 9 stycken nej, av de totalt 14 stycken som svarat hittills. Några andra kommentarer var; ”positiv förvandling”, ”förnyande känsla”, ”flera veckor var det skrämmande, men ändå positivt”
- På frågan om **andra reagerade** mycket **på operationsresultatet** svarade 12 personer ja och 2 inte så mycket. Andra reaktioner; ”överlag positiva reaktioner”, ”familjen såg stor skillnad, andra inte”
- På frågan om du kunde känna dig som **”en i mängden”** efter operationen svarade 3 personer ja, 5 med jakande kommentarer och 6 nej. Andra reaktioner var; ”Nej, det kommer jag aldrig att göra”
- På frågan hur stor del av din **personlighet utgörs av utseendet** svarade man bl a; ”allt”, ”våldigt viktigt”, ”hela min personlighet har utvecklats kring mitt utseende”, ”jag ser mig inte som missbildad, men andra gör det”

Öron och hörselpåverkan vid kraniofaciala syndrom

Överläkare Radi Jönsson, Öron- näs- och halskliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om hörsel och öronbesvär vid kraniofacial missbildning.

– Vid missbildningssyndrom kring skalle och ansikte-huvud-hals är det även vanligt att barnen har andra organsystemfel eftersom andra organ också utvecklas samtidigt under fosterstadiet. Det är alltså relativt sällsynt med enskilda diagnoser och det finns ett stort spektrum av associerade symtom. Ofta ställs diagnosen utifrån kliniska/observerbara fynd, det man ser med blotta ögat, istället för laboratoriegenetiska fynd, det vill säga via blodprov, säger Radi Jönsson.

Sedan fortsatte hon att ganska ingående beskriva örats uppbyggnad samt hur hörseln egentligen fungerar. Detta återges inte här.

Hörselnedsättningen vid kraniofaciala syndrom är ofta:

Vid kraniofaciala missbildningar kan skadorna på örat vara av många olika slag och ge skiftande symtom, alltifrån yttre skador till skador som påverkar hörseln i olika grad. Allteftersom kraniet och ansiktet växer kan också symtomen förändras.

Hörselnedsättningar kan delas in i olika typer:

- Konduktiva (=ledningshinder), där förstärkningen av ljud genom hörselgång, trumhinna och mellanöra är påverkad
- Sensoriska, då det finns någon skada eller missbildning i innerörat
- Neurala eller centrala, då hörselnerv och/eller hörselbanor har nedsatt funktion

En del personer har en kombination av dessa typer av hörselskador

- Grader, från lätt hörselnedsättning till total dövhet
- Ensidig eller dubbelsidig hörselpåverkan
- Tillfällig eller bestående hörselnedsättning

Hörsel och språkutveckling

Ett barn som har problem med hörseln och därigenom sin språkutveckling får ofta problem med kommunikationen. Att vänta med diagnos och habiliteringsstart kan exempelvis innebära att barnet får ett sämre hörselminne, eftersom det byggs upp under förskoleåren.

På hörselvården på Sahlgrenska testar man enbart barn som kommer på remiss.

– Vi har arbetat för att få acceptans för tidig hörselscreening på alla barn. På alla barn görs idag neonatal (i nyföddhetsperioden) screening säger Radi Jönsson. Om hörselscreening inte visar tecken till normal hörsel, eller om man misstänker hörselnedsättning, bör man utreda barnets hörselförmåga.

Det finns olika metoder att göra hörseltest på barn:

- På barn under 6 månader använder man sig av så kallade objektiva mätmetoder, mätning av ”ekon från innerörat”, otoakustiska emissioner och/eller hjärnstamsaudiometri.
- Små barn (6 till 9 månaders ålder) görs främst genom observation av barnets reaktioner på toner och olika ljud t ex fågelkvitter. Här försöker man se vid vilka ljudnivåer barnet reagerar.
- Barn 1/2 år -2 år testas med titlådeaudiometri. Det innebär att de lär sig att titta på en skärm när ett ljud spelas upp. Deras hörsel kan ibland testas med hjälp av lurar som ger värden på båda öronen, vilket inte test med högtalare gör.

- Barn 2-5 år testas med lekaudiometri vilket innebär att barnet exempelvis lägger en kloss i en låda när det hör ett ljud.
- Barn 5 år och uppåt kan testas med vanlig audiometri
- Benledningsmätning går till på ungefär samma sätt som hörseltest för ljud presenterade i högtalare eller hörlurar.

– Den energi som når skallbenet sätter innerörats vätskor i svängningar på samma sätt som när ytterörat har normal funktion. Om barnet helt saknar hörselgång eller har ett defekt mellanöra går emellertid minst 60 decibel av förstärkningen förlorad. Vid en benledningsmätning sätts en vibrator över skallbenet bakom örat och ett vanligt audiogram mäts fram.

Normal hörsel förutsätter bland annat:

- Två ytteröron av bestämd form som är riktade framåt/utåt för att dels fånga ljudet, dels ge möjlighet att avgöra varifrån ljud kommer
- Två hörselgångar av bestämd form, cirka 2,5 cm långa, som också förstärker ljudet
- Att ljudvågorna träffar en trumhinna som är elastisk och något trattformad
- Att ljudet kan förstärkas ytterligare av det hörselbenssystem, hammaren, städet och stigbygeln, som finns i mellanörat
- Fungerande leder i hörselbenen och att upphängningen med ligament är normal
- Att de muskler som finns i mellanörat fungerar normalt, exempelvis den muskel som spänner stigbygeln
- Gasblandning i mellanörat, med samma tryck på var sida om trumhinnan
- En örontrumpet som är öppen när man gapar och sväljer och i övrigt är stängd, för tryckutjämning
- Ett normalt utvecklat inneröra (snäcka) som står i förbindelse med mellanörat vid ovala och runda fönstret (den öppning i hörselsnäckan där stigbygeln leder in ljudet och det runda hål i mellanörat som leder till hörselsnäckan)

– När ljudsignalerna når innerörat "översätts" mekaniska svängningar till elektriska nervimpulser. För att detta ska fungera krävs det att snäckan är roterad, att membranet är 2,5 cm långt, att vätskorna i innerörat har rätt saltbalans samt att hårcellerna som ligger på ett membran fungerar. När hårcellerna böjer sig sker en elektrisk urladdning. Hörselnerven som tar upp signalen börjar i botten på varje hårcell.

Förutom ytter-, mellan- och inneröresystemen finns det också ett centralt hörselsystem där hörselnerv, hjärnstam och olika hörselcentra ingår, exempelvis ett centrum som ger innebörd åt det vi hör och ett centrum för talet.

I örats funktion ingår:

- Att vara ett orienteringssinne
- Att uppfatta starka, svaga, ljusa och mörka ljud
- Att uppfatta riktningen till en ljudkälla
- Att uppfatta språkljud/mänskligt tal

– Hörselsinne och talorgan har ett mycket nära förhållande

Principer för hörseldiagnostik:

- Alltid mer än ett test
- Syfte med mätningen
- Vilken ”förmåga” mäts
- Rätt metod i rätt tid (ålder)
- Sammanlagd bild av olika funktionella delar av hörselsystemet
- Samstämmighet över, tid, metod med öronstatus

Olika typer av metoder för hörseldiagnostik

- OAE, d v s otoakustiska emissioner: ett klickljud sänds in i barnets hörselgång, och hårcellerna i innerörat sätts i rörelse. Dessa rörelser avger ett svagt ljud som tas upp av en mikrofon i hörselgången.
- Hjärnstamsaudiometri, BRA, ABR. Ett klickljud sänds in i örat och svaren i hörselbanorna registreras med elektroder som klistras på barnets huvud.
- Tonaudiometri (ljud genom luft, genom ben)
 1. observationsaudiometri
 2. tittlådeaudiometri
 3. lekaudiometri
- Talaudiometri
- Tympanometri, bedömer trumhinnans rörlighet och ger ett indirekt mått på om det finns luft eller vätska/var i mellanörat.

Att ställa diagnos för hörselskada

– För att ställa diagnos vilken hörselskada det är fråga om tittar vi på vilka resultat vi får av kontroller med ljud via luft och ljud via ben, säger Radi Jönsson.

Man tar reda på hörselskadans grad med hjälp av hjärnstamsaudiometri (objektiv metod att mäta hörtrösklar) eller annan audiometri och då gäller följande:

- Upp till 40 dB - lätt nedsättning
- 70 dB - måttlig nedsättning
- Över 70 dB -grav nedsättning
- Över 90 dB – dövhet

Hörhjälpmedel vid bestående hörselnedsättning:

- Om dubbelsidiga (ensidiga) ledningshinder: vid möjlighet utprovning av konventionella hörapparat (HA) alternativt benförankrad hörapparat (BAHA); allmän hörselhabilitering
- Om inneröreskada: HA samt kommunikationsstöd/språkstöd/akustik; allmän hörselhabilitering
- Om inneröreskada med dövhet: kommunikationsstöd/språkstöd (teckenspråk), i vissa fall cochleaimplantat (CI), med allmän habilitering

Att utreda och behandla barn med medfödd hörselskada

I hörselhabilitering ingår; information, råd och rön, medicinering, kirurgi (t ex plaströr), hörselförbättrande åtgärder och stimulering för kommunikation, språk- och talutveckling

- **Syfte:** att ge förutsättningar för en “nära-normal” hörselfunktion, språkutveckling och kommunikationsförmåga utifrån aktuell utvecklingsprofil
- **Mål:** tidig diagnostik, tidig habiliteringsstart, hörhjälpmedel, habilitering, uppföljning
- **Samarbete** med andra i team!

Hörsel/kommunikationshabilitering

– Hörsel/kommunikationshabilitering förutsätter kunskap hos föräldrar, andra vårdare och lärare i bland annat hörselutveckling och samverkan med syn och motorik. Det förutsätter också kommunikationsstöd samt utmanande och intressant språkstöd integrerat i vardagen.

Det är viktigt att barnet lär sig dra nytta av alla sinnen och att utnyttja samspel mellan sinnen, men man bör också träna var sinne för sig, säger Radi Jönsson.

Käkkirurgi vid kraniofaciala syndrom

Sanjiv Kanagaraja är övertandläkare vid specialistkliniken för käkkirurgi på Odontologen i Göteborg. Han berättar om käkkirurgi vid kraniofaciala syndrom. Men först inleds sammanfattningen med en text om käkkirurgin på Odontologen i Göteborg.

”Käkkirurgin i Göteborg är en till stora delar sammanhållen verksamhet bestående av Avdelningen för oral och maxillofacial kirurgi vid Göteborgs universitet och Specialistkliniken för käkkirurgi, organiserad inom Västra Götalandsregionen.

Enheten ansvarar för grundutbildning av tandläkare och specialiseringstjänstgöring för ST-tandläkare i käkkirurgi.

Forskningsaktiviteten är hög både inom experimentell och klinisk oral och maxillofacial kirurgi.

Den kliniska verksamheten omfattar dentoalveolär kirurgi, implantatkirurgi, ortognatkirurgi, käkledskirurgi, rekonstruktiv käkkirurgi och behandling av frakturer i käkar och ansiktsskelett. Enheten ingår som del i Kraniofacialt centrum vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset och i tumör- och rekonstruktionsteamet tillsammans med öron-näsa-hals och plastikkirurgi vid samma sjukhus.

Behandlar till exempel:

- Barn och ungdomar med syndrom som drabbar växten i käkar och ansiktsskelett
- Bettanomalier såsom överbett och underbett
- Patienter som drabbats av tumörer i huvud-halsregionen och som behöver rekonstruktion av käkar och ansiktsskelett
- Installation av tandimplantat på patienter med kraftigt nedbrutna (resorberade) käkar”

Fakta om Käkkirurgin (källa Text hämtad från Odontologen vid Göteborgs Universitet <http://www.odontologi.gu.se/kirurgi/kliniken.php>)

Käkkirurgi vid kraniofaciala syndrom

Varför? Jo för funktion och estetik det vill säga utseende

- **Var;** denna typ av käkkirurgi utförs vid Kraniocentra och då i teamarbete med plastikkirurgi, neurokirurgi, pediatrik, psykologi, käkkirurgi, ortodonti, pedodonti, öron-näs-hals, oftalmologi, logopedi
- **När;** Det är viktigt med planering och att utföra operationerna vid rätt tidpunkt med hänsyn till barnets tillväxt. Operationerna måste vara välplanerade där man gör en grundlig analys och väljer rätt metoden för att uppnå bästa resultat. Kraniokirurgi utförs redan vid första levnadsåret, sedan vid bett- och käkutvecklingskontroll vid 6-9 års ålder, definitivt käkoperation efter avslutad växt och även eventuell kirurgi där emellan vid behov.
- **Hur;** Sanjiv Kanagaraja visar en mängd röntgenbilder och metoder för olika tillstånd och operativa ingrepp. Hur man gör vid varje operation och patient beror på vad man vill åstadkomma.

– Viktigt är analysen inför operationen, själva operationen är inte så svår. Via undersökningar kan vi göra modelsimuleringar för att se resultatet. I framtiden kanske vi kan överföra fakta till en dator och via den modulerar och komma med förslag i 3d modell. Det som varit problemet hittills är att kompensera och förutse mjukdelseffekterna, detta lyckas vi inte helt med ännu. Kanske är vi där redan om 5 år och

kanske kan vi i framtiden även försöka, om det önskas, att kunna anpassa utseendet efter föräldrarnas.

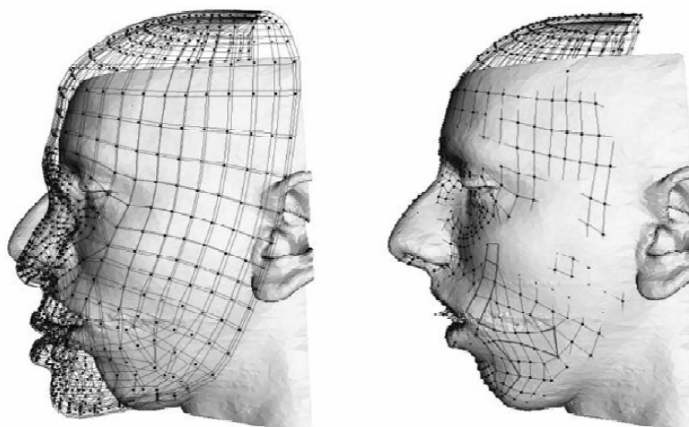


Bild: Ett exempel på analys ser ni på bilden ovan. (Källa: Courtesy of Chabanas *M et.al Medical Image Analysis 2003; 7: 13*)

– Vi opererar cirka 100 fall om året av dessa är cirka 15 syndromfall. Och oftast arbetar vi tillsammans med plastiken och även barnläkare. Mycket handlar om timing och vi behandlar från nyföddhetsperioden och under hela uppväxten. Anledningen är att käkarna kan växa isär och vi kan inte förutse hur olika barns tillväxter kommer att bli. Vi gör mer och mer intermediära operationer förutom funktionella operationer och det måste nästa alltid göras en slutjustering. Men vi har idag på försök börjat operera käkarna tidigare, säger Sanjiv Kanagaraja

Vad har käkkirurgi för effekt?

– Tre fjärdedelar av ansiktet består av just över- och underkäken och käkarnas placering påverkar ju andningsvägarna och andra vitala delar. Så fokus ligger både på estetik och funktion och att dessa båda faktorer skall kunna balanseras.

Han berättade och visar bilder på olika operationsmetoder

Distraction

– Distraction är att förlänga ben med hjälp av en apparat som bänder isär benen i detta fall i ansiktsskelettet. Man flyttar dem i tredimensionellt och det är där problemet fortfarande ligger. Benförlängningen inne i munnen ändras cirka 1mm per dag, 2cm tar 20 dagar och efter detta så skall apparaten vara kvar ca 3 månader. Distraktionsbehandling har den fördel att det sker gradvis och att mjukdelarna följer med utan extra operativa åtgärder. Under denna tid så gäller mjuk föda. Tal fungerar normalt. Distraction kan göras när som helst i livet.

(Red. anm.; vill ni läsa mer om käkdistraction så läs artikeln från läkartidningen i länken här som följer. Där finns även förklarande bilder.
<http://larkiv.lakartidningen.se/2001/temp/pda23024.pdf>

– Barn med Crouzon syndrom behandlas idag med **spännbågar/fjädrar** vilket gör att de stora underbetten inte behöver bli så framträdande idag som för några år sedan. Oftast är underkäken normal på dessa barn, men när underkäken inte möts av överkäken så växer den till och tar plats. Mellanansiktet behöver lyftas fram.

– **Hakplastik** är en enkel operation som kan göra mycket nytta för utseendet och man skall inte förringa dess effekt. **Glasögonplastik** kan göras om det är absolut nödvändigt för att exempelvis ögon som far illa.

Infektionsrisk i distractioner?

– Vi har haft förvånansvärt få infektioner, risken skulle kunna vara i operationssåret, men vi har ännu inte haft det problemet. Den infektion vi stött på är efter det att vi tagit bort distractionsapparaturen, säger Sanjiv Kanagaraja.

Munhälsa och munmotorik

Marianne Bergius, över tandläkare och Lotta Sjögren, logoped, vid Mun-H-Center, Göteborg, berättade om Mun-H-Center rent allmänt men även specifikt om de orofaciala och odontologiska komplikationer som kan förekomma vid kraniofaciala missbildningar.

Vad är Mun-H-Center?

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskap kring ovanliga diagnoser samt sprida denna kunskap för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar.

MHC-basen

– Genom samarbetet med Ågrenskas familjevistelser har vi haft förmånen att träffa många barn med sällsynta diagnoser och kunna samla på oss en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrarna får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa, säger Marianne Bergius.

Tandläkare och logoped från Mun-H-Center gör under familjevistelsen en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Dessa observationer och uppgifterna i

frågeformuläret dokumenteras i en databas. Familjerna bidrar därmed till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd.

– När vi samlat information i vår databas från minst tio personer med en sällsynt diagnos, så sammanställer vi detta och det blir sedan tillgängligt för föräldrar och tandvårdspersonal. Så har er tandläkare behov av information så be honom eller henne att vända sig till oss och även gå in på vår hemsida, www.mun-h-center.se, säger Marianne Bergius.

Diagnosspecifik information

Goldenhars syndrom

Orofaciala/odontologiska symtom;

Skelettal ansiktsasymmetri och liten underkäke. Halvsidig ansiktsförflamning kan förekomma. Sugsvårigheter hos nyfödda är vanligt på grund av kraniofacial missbildning, trånga andningsvägar och/eller hjärtfel. Många behöver sondmatas. Ättsvårigheter kan även förekomma hos större barn och vuxna. Trånga andningsvägar ger ibland problem med snarkning och sömnapné (täta andningsuppehåll under sömn).

Orofacial/odontologisk behandling;

Vid kraniofacial missbildning ansvarar ett specialistteam för uppföljning och behandling. Många med Goldenhars syndrom behöver genomgå käkkirurgi och omfattande tandreglering. Barn med ättsvårigheter behöver ofta ett förstärkt omhändertagande i tandvården, t ex hjälp med munhygien och fluorbehandling. Ät- och sväljsvårigheter utreds och behandlas av specialistteam på sjukhus (nutritionsteam eller dysfagiteam) eller på habiliteringen. Snarkproblematik bör följas upp av läkare. Personer med hjärtfel kan behöva antibiotika i förebyggande syfte vid blodiga ingrepp i munnen, efter konsultation med ansvarig läkare.

Crouzons syndrom

Orofaciala/odontologiska symtom;

Mellanansiktet och överkäken blir underutvecklade på grund av tillväxtstörningen i suturerna. Detta kan leda till att andning, sväljning och tal påverkas. Gommen blir hög och smal. Gomspalt är inte vanligt men förekommer. Trångställda tänder ses speciellt i överkäken. Bettet kan också vara öppet i framtandsområdet. Ett underbett utvecklas på grund av den förminskade överkäken.

Orofacial/odontologisk behandling;

I Sverige sker behandlingen centralt vid plastikkirurgiska kliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg.

Många med Crouzon behöver genomgå tandreglering, ofta kombinerat med käkkirurgi. Förebyggande tandvård är viktigt.

– Barn med kraniofaciala missbildningar kan ha både språk- och talstörningar men även sug-, tugg- och sväljsvårigheter, samt dregling och andningshinder förekommer. Det är därför viktigt att en logoped gör en noggrann bedömning för att ta reda på vilken typ av problem barnet har. Denna bedömning ligger sedan till grund för val av åtgärd och behandling, säger Lotta Sjögreen.

Tand och munvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att barnet slipper få hål i tänderna. Förutom vanlig tandundersökning som skall utföras varje år, bör tandläkaren även kontrollera; käkleder, tuggmuskulatur och även gapningsförmåga som kan vara bra att ha en uppskattning om och mäta genom åren. Även bettutveckling, munhygien och om barnet äter någon medicin, är viktiga aspekter. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies.

-Innan barnets första besök hos tandvården är det bra om man själv tar kontakt med den aktuella mottagningen och hör sig för om hur stor kunskap som finns där om barnets diagnos. Det är bra att i förväg tala med den tandläkare barnet ska träffa för att ge information om barnet, om det är något särskilt man ska tänka på när man träffar barnet mm. Tandläkaren kan då stämma av med föräldrarna angående diagnos och medicineringar. I de fall det behövs kan man också föreslå att tandläkaren kontaktar barnets behandlande läkare inför besöket, säger Marianne Bergius.

När det gäller munhygien är det viktigt med tandborstning morgon och kväll, barnen behöver extra hjälp och uppmuntran ända upp till 12-årsåldern. En del kan vara hjälpta av eltandborste. Tänderna kan behöva polering och för många är det bra med plastning av djupa fåror på tuggytorna på nya tänder. När det gäller tandkräm bör alla använda fluortandkräm från det att första tanden kommer fram. Små barn ska bara ha ytterst lite tandkräm på tandborsten, max motsvarande storleken på barnets lillfingernagel. Ibland behövs extra fluor i form av fluortabletter, fluorsköljning eller fluorlackning, men detta ska beslutas på individuell basis för det enskilda barnet.

Hur tandvård är uppbyggd

- Allmäntandvård – tar emot alla patienter. Barn och ungdom har kostnadsfri tandvård till och med året de fyller 19. (I Västra Götalandsregionen tom det året man fyller 21)
- Specialisttandvård – för detta behövs remiss. För barn är det framför allt två typer av specialisttandvård som kan vara aktuellt:
 - Pedodonti – specialiserad barntandvård.
 - Ortodonti – tandreglering

- Sjukhustandvård – tandvård för personer med sjukdom eller funktionsnedsättning som behöver särskilt omhändertagande. Tar hand om vuxna patienter och ett fåtal barn.

Barn- och ungdomspatienter med sällsynta diagnoser är ibland i behov av specialisttandvård som pedodonti och/eller tandreglering. Ofta medverkar pedodontist i utredning, bedömning och terapiplanering av barn och ungdomar med sjukdom eller funktionsnedsättning. Tandbehandlingen kan sedan ske antingen på allmäntandvårdsklinik eller specialistklinik beroende på vilka problem personen har från munnen och vilka individuella behov som finns.

Munmotoriska funktionsnedsättningar

– Munnen har betydelse för flera av kroppens viktigaste funktioner såsom andning och förmågan att äta och kommunicera. Om munmotoriken är påverkad kan detta leda till problem i form av ättsvårigheter, talsvårigheter och dregling. Det finns ett relativt stort utbud av olika munmotoriska träningsprogram och träningsredskap som i vissa fall kan förbättra funktionen. Det är logopeder som utreder och behandlar munmotoriska funktionsnedsättningar. Logopeder kan du bland annat träffa på logopedmottagningar, inom habiliteringen och ibland på skolor, säger Lotta Sjögren

Hemifacial Mikrosomi

Midea Al-Najjar är övertandläkare vid specialistkliniken för ortodonti samt käkortopedi i Göteborg.

Hemifacial mikrosomi/HFM är den näst vanligast ansiktsanomalin och det är ca 1 person på 5600 som har HFM. Förändringarna kan variera men de allra flesta är asymmetriska, en del har underutvecklad underkäke på ena sidan där även mjukdelarna kan vara underutvecklade. Även käkmuskulaturen kan vara påverkad och avvikelser i bettet är typiska. Det kan även förekomma sammanväxt av käklederna och underutvecklat asymmetriskt mellanansikte samt munspalt.

Många har också örondefekter där det kan vara avsaknad av ytteröra och även avsaknad av yttre hörselgång.

– De personer som har Goldenhars syndrom kan även ha “epibulbar dermoid” en godartad form av tumör i ögat, förändringarna är fasta, vitgula eller rosa oftast bara av kosmetiskt karaktär och påverkar inte synen direkt.

Avvikelse i bettet

Det är fem gånger så stor risk att sakna någon permanent tand, detta är troligtvis på grund av att missbildningen uppstått under den tiden som

tandanlaget bildas. En del har emaljfläckar på den drabbade sidan och det förekommer i många fall korsbett. Korsbett kan åtgärdas genom att man vidgar överkäken så att överkäkstånderna kommer rätt. Den drabbade sidan har oftast trångställning med lutning av framtänderna mot den drabbade sidan och lutande tuggyteplan. Även tandutveckling kan vara försenad på den drabbade sidan.

– Patienterna brukar komma till oss via remiss från ordinarie tandläkaren, käkkirurgen eller plastikkirurgen. Efter registrering hos oss så gör vi sedan en individuell behandlingsplan. Målet med behandlingen är i regel att skapa symmetri av käkarna samt att förbättra bettet.

Behandlingsalternativ

1. Nattandställning bidrar till att stimulera symmetri i bettet.
2. Distraktionsbehandling, det vill säga förlängning av skelettdelar (se förklaring på sid 23)
3. Revbensstransplantat, man tar delar av revbenen och bygger delar av ”käkben” av dem
4. Fastsittande tandställning kan ske i kombination med käkkirurgi
5. Kirurgisk korrigerande av käkarna

Genomgång av patientunderlag

Hon berättade sedan avslutningsvis om den genomgång av 33 journaler av patienter med diagnostiserad HFM, som är gjord. Patienterna är födda mellan 1970-2001 och registrerade och behandlade av det kraniofaciala teamet på Sahlgrenska universitetssjukhuset. Där fann man bland annat att individerna med HFM oftare hade missbildningar på höger ansiktshalva än vänster ansiktshalva. Deras resultat är ganska samstämmiga med andra forskares resultat vad det gäller ansiktsasymmetri och dominans av höger ansiktshalva vid just HFM.

När det gällde behandlingar fann man att 2 patienter hade fått nattandställning, 17 hade genomgått någon form av kirurgi av käkarna, 4 hade fastsittande tandställning enbart, 7 hade ingen behandling ännu, 4 hade inte fått behandling alls.

Nyckeln är information och öppenhet

Under vistelsen kommer Joakim till Ågrenska för att berätta för föräldrar och kringpersonal om sitt liv och sina egna erfarenheter av att växa upp med ett annorlunda utseende. Han möter också barnen som får möjlighet att ställa frågor till honom.

– Jag heter Joakim och är född med diagnosen Crouzons syndrom och är idag 26 år. Vården och kunskapen om kraniofaciala missbildningar

när jag var liten var annorlunda jämfört med idag. När jag föddes så var det ingen som misstänkte att jag hade någon sjukdom eller ett syndrom. Men efter någon månad började mina föräldrar ana att allt inte stod rätt till. Tyvärr fanns det mycket knapphändig information för mina föräldrar att inhämta.

– Min första operation blev ett panikartat ingrepp vid tre månaders ålder på Karolinska sjukhuset i Stockholm, det berodde på att jag hade ett alldeles för högt tryck inne i skallen. Man fick gå in och lätta på trycket temporärt. Sedan fick vi en remiss till professor Claes Lauritzen på ”Kraniofaciala-enheten” på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg. Han sa att vi kom precis i rättan tid. Hade jag kommit några veckor senare hade jag kunnat bli blind och fått kvarstående allvarliga hjärnskador. Jag var 11 månader när de opererade mig på Sahlgrenska första gången.

(Länk med bra information, kraniofaciala-enheten i Göteborg;

<http://www.sahlgrenska.se/SU/5/Plastikkirurgi/Var-verksamhet/Enheter/Kraniofaciala-enheten/>)

Efter de nämnda inledande operationerna genomgick han en mellanansiktsoperation 1985 där mellanansiktet med näsben, kindben och överkäke flyttades fram två centimeter och fylldes ut med bitar av hans egna revben. Sedan var det uppehåll fram till oktober 1989 då man rättade till pannbenet efter ojämn tillväxt.

– På detta ingrepp följde dock en rad komplikationer; i december samma år blev det inflammation i operationssåret, vilket krävde ytterligare en operation och ett par månader efter det uppstod en varansamling bakom näsan som förutom ett kirurgiskt ingrepp krävde att jag hade en dräneringsslang i näsan och fick spola i den flera gånger om dagen. Detta följdes av en längre period utan operationer vilket underlättade min skolgång enormt. Den nästa skedde först när jag fyllt 13 (Akrylatimplantatet i pannan, se sid. 32).

Fråga; Hur gammal var du när du förstod att du var annorlunda?

– Jag minns när jag var 7-8 år, vi var ett gäng killar som spelade fotboll, så kom det ett gäng äldre killar och började tråka mig, de sa ”Varför är du så ful, vad är det så fel på dig”? Då sa jag att jag var född med det här utseendet. De sa då fler riktigt elaka saker som att jag aldrig skulle få en flickvän mm. Det var första chocken och upplevelsen av att jag var annorlunda på riktigt. Jag berättade aldrig om detta på skolan utan bara för mina föräldrar. Annars har jag sällan känt sig mobbad, möjligen under gymnasietiden då det var några som var lite småstöriga, men ingen övergripande känsla av utanförskap och mobbing.

Fråga; Vad tycker du om att folk glor på dig?

– Jag reagerade med ilska när jag var yngre, ville säga ”varför glor Du på mig”, man känner sig som en apa i en bur. Jag tacklade det hela till en början genom att glo tillbaka argt men i tonåren började jag istället att vända bort blicken. Att ständigt bli påmind om att inte vara normal

var otroligt jobbigt.

Fråga; Hur jag tacklar jag det idag?

– Jag tittar tillbaka, men jag har slutat ta illa vid mig för att jag känner ett inre lugn. Jag vet vem jag är, mitt värde och jag har fått en kunskap om smärta och livet som är ovärderlig.

Fråga; Hur hade du det med vänner?

– Som liten var allt ok och jag hade vänner, så småningom började jag dock känna ett visst utanförskap. Jag blev senare nästan arg på mina vänner – dock utan att uttrycka det – för att jag kunde få för mig att de berömde mig för olika saker av ren sympati och tog inte de fina orden på allvar. Men detta var bara något jag fått för mig för jag hade så svårt att tycka om mig själv. Men det är ok att vara ledsen och att må dåligt för att ha ett annorlunda utseende, men det förstod jag inte då.

– Tidigare var jag mån om att ge ett väldigt gott intryck, jag kom på mig själv med att spela en roll, en roll som inte passade mig. Nu är jag den jag är och är stolt över det. Med åren kommer man till insikt och kan prata om sina känslor. Det är viktigt att få sätta ord på det man känner, att ge barnet/ungdomen utrymme. Om det känns jobbigt att vara annorlunda är det viktigt att få uttrycka det, men samtidigt är det viktigt att poängtera att något som sticker ut från normen inte behöver vara något dåligt. Låt barnet få pausa skolarbetet om det behöver och ta till extra hjälp när det behövs.

Gömde du undan dig själv någon gång?

– Ja, när jag hamnade på bussar fulla med ungdomar, då brukade jag stirrade ner i en bok eller snarare vände jag ner blicken i boken (utan att läsa). Det hände också att jag emellanåt isolerade mig under gymnasietiden. Vänner har stöttat mig, och särskilt en riktigt bra kompis jag känt hela livet, vilket varit mycket viktigt.

Psykologiskt stöd behövs tidigt

– Först vid 15-16 års ålder började jag prata lite med Elisabet Knudsen, psykolog på plastikkirurgen på Sahlgrenska universitetssjukhuset. Innan henne var det ingen som föreslagit att jag kunde få samtala med någon, och det hade nog varit bra om jag fått hjälp med den biten betydligt tidigare, redan som liten. Hjälpen skall komma innan gymnasiet, sedan stänger man lätt in sig i sig själv. Jag kan idag även ångra att jag inte tidigare tog kontakt med andra med liknande syndrom.

Tonårstiden

– I tonåren blev Crouzon som en tung ryggsäck, jag ville vara normal och jag ville inte känna av sjukdomen. Jag ville att det vardagliga livet skulle fortsätta som förut, men det blev ju inte riktigt så. Tonårstiden är en omtumlande tid. Den är första smaken av vuxenlivet – kärlek går från lek till allvar. Framtiden stakas ut, utbildning väljs, nya intryck tar vid och omvärlden meddelar att utbildning är det viktigaste i en

människas liv och du börjar ana att valen du gör nu i allra högsta grad påverkar din framtid. Men det är inte fullt lika lätt som det låter, berättar Joakim.

– Mina föräldrar ville det bästa för mig på alla plan och där ingick att jag skulle ha en rak linje i mitt liv och plugga i samma takt som alla andra. Och det var ju inte illa menat men jag fick inte tid att stanna upp och reflektera över vad jag gick igenom. Jag opererades, jag hade ont, det var ju jättejobbigt egentligen. Jag förstod då själv inte vikten av att prata om min situation. Det kändes bara som om livet jag levde inte var riktigt verkligt. Så mitt tips till er föräldrar är att ge era barn tid att stanna upp och prata om hur livet är och vad de går igenom och vad de upplever.

– Tio år har gått sedan jag själv började gymnasiet. På den tiden var det inte lika vanligt att omsorgsfullt och noggrant välja skola och ort. Jag valde naturvetenskapliga linjen helt enkelt därför att det var en linje som ledde till högskolestudier och så småningom till ett välavlönat yrke. Annan motivering var för mig överflödig. Det lilla dilemman att varken matematik, fysik eller kemi föga intresserade mig var inte något jag reflekterade närmare över – jag hade gjort bra ifrån mig i samtliga ämnen under högstadiet så naturvetenskap föll sig lika naturligt att välja som något annat.

Många operationer

Flera käkoperationer gjordes mellan 1998 och 2000, dessutom gjordes tandreglering under sammanlagt elva år.

– Dessa förbättrade min livskvalitet enormt i längden, nu när jag ser tillbaka på det. Men under tiden det pågick, kändes det mest tumultartat med nya utseenden, fysisk smärta och jakten på en identitet. Ansiktet var fortfarande ett ”work in progress” och det är det sista man behöver när man är tonåring.

– Efter sista operationen blev rösten och förmågan att tugga bättre. Den föregicks av mycket tandreglering och det tog tid innan allt blev klart, alla operationer dess för innan såg jag som medicinska nödvändigheter. Idag har jag fina tänder och ett bra bett. Det konstiga är att det var som en trygghet att hela tiden veta att det fanns operationer framöver som skulle förbättra det hela. Efteråt blev det ett vakuum; Vad gör jag nu? Skall jag fortsätta mitt liv så här?

– Det fanns stöd att få, men sjukvården och samhället var inte engagerat på samma sätt som det är idag. Utanför sjukhuset var det bara jag och jag kände en vilshenhet.

Har någon operation varit jobbigare än de andra?

– Käkoperationerna var som sagt väldigt fysiskt tärande, men den mest enerverande operationen var den när de skulle lägga in silikonimplantat i kinderna. Detta för att få ansiktet mer kosmetiskt

tilltalande, samt ett kompletterande skydd för mina ögon. Det blev lite av en mardröm för mig, operationen gick helt fel men det ville de inte erkänna direkt. Detta trots att jag omgående såg att ansiktet såg asymmetriskt och konstigt ut. De sa då att ”vi får se när svullnaden har lagt sig”. Ena kindens silikonimplantat hängde ner och det gjorde verkligen ont i ansiktet. Men det blev inte bättre så de fick göra om operationen och den blev inte heller lyckad, stygnen sprack upp. De fick tillslut ta bort implantaten och vi har inte försökt med denna typ av operation fler gånger. Operationerna gjordes när jag var mellan 19-20 år och jag kände mig som en försökskanin. Det var en frustrerande period.

– Den första käkoperationen påverkade hela mellanansiktet, näsan blev skev och överkäken för stor, vilket man korrigerade under den andra operationen. Jag hade nog inte velat göra dessa operationer varken tidigare eller senare, för rent medicinskt kunde man inte göra dem tidigare, och om man gjorde dem senare kunde biverkningar som huvudvärk och svårigheter att tugga uppstå.

Hur var det med att äta?

– Jag har hela livet kunnat äta normalt, trots ett kraftigt underbett på hela 13 mm, ett underbett som jag hade fram tills jag var 15 och man påbörjade de ovannämnda käkingreppen, och då var det svårt att äta. Men eftersom jag är trång i halsen så har jag även efter skall- och ansiktsoperationerna haft flytande föda i början.

Akrylatplatta på pannan

I maj 1996, våren innan han skulle börja högstadiet, genomgick han en skalloperation där man satte in en akrylatplatta på panna i syfte att bättre skydda hans utstående ögon.

– Jag förstod att detta behövde göras, för det var vad man sa till mig. Det fanns ingen tvekan från min sida – in på sjukhus i ett par veckor och sedan tillbaka till skolan som om inget hade hänt. Men något hade ju faktiskt hänt. Jag hade genomgått en oerhörd smärta och plötsligt var min spegelbild annorlunda, men den förändringen var inte nödvändigtvis till det allra bästa rent estetiskt. Den här operationen var nämligen **den första i en serie av operationer** där bland annat käkoperationer skulle komma att ingå. Ansiktet skulle inte ha någon regelbundenhet förrän alla var gjorda. Därför var det för tidigt för att riktigt kunna känna sig positiv över förändringen dessutom hade jag ju vant mig vid mitt utseende så som det var.

Nu var det emellertid dags att kliva tillbaka ut i vardagen och vänja sig vid ett yttre som inte bara fångade människors uppmärksamhet utan som han dessutom inte kände sig särskilt bekväm med. Till hösten skulle han dessutom börja på högstadiet, i en ny klass.

– Nervöst, nu hade jag dessutom precis fått tandställning också. Hur skulle eleverna uppfatta mig? Det visade sig gå annorlunda än vad jag

trodde. Jag fortsatte att försöka vara mig själv och lyckades bli accepterad som en i mängden, om än något osynligare än jag tidigare varit. Det var nämligen nu jag började känna att mina fötter gled runt på hal is istället för på fast mark.

Hormoner och identitet

Hormonerna satte fart och som så många andra började han söka efter en identitet. Vem ville han vara?

– De andra killarna upptäckte alkoholens värld och åtnjöt den nästan varje helg. Men det lockade mig inte ett dugg vid den här tiden. Jag hade fullt upp med att stå stadigt och sökte mig inåt, inte utåt.

Vid 20 års ålder fick han möjlighet att träffa killar och tjejer med kraniofaciala missbildningar, precis som han själv. Men innan dess ville han inte identifierad sig med syndromet och hade nog en ganska skev bild av hur det egentligen var med honom.

– Jag träffar, via mail kompisar, med olika kraniofaciala missbildningar. De andra förstår exakt vad jag talar om där det gäller bland annat upplevelser från sjukhusvärlden; spritdoften i operationssalarna, när tungan känns som sandpapper, paniken som kan komma efter operationerna, den jobbiga hostan, att få hjälp med att suga ut blod och slemansamlingar i munnen som annars ger kvävningssänska. Man får en känsla av att aldrig få komma ifrån intensivvårdsavdelningen, en timme där känns som ett dygn. Alla erfarenheter som jag gått igenom behöver jag inte längre behålla inom mig, dem kan jag dela med de andra.

Kärleken på nätet

–Kärlek hade jag dock tid med, åtminstone på nätet och via telefon. Jag chattade om fotboll på nätet och träffade i ett chattforum på min första riktiga kärlek. Det var magiskt att bli omtyckt och känna att mina åsikter var värderade och respekterade. Hon var vacker, smart och rolig och vi höll kontakten. Det var dock inte förrän efter några år som jag vågade skicka en bild på hur jag såg ut. Nu i efterhand ångrar jag att jag inte var modigare i början, att jag inte tog steget till träff och litade mer på att min person skulle göra ett större intryck än mitt utseende. Men jag klandrar inte mig själv.

Operationerna var en del av hans vardag och trots att de var omtumlande såg han dem från början som något alldagligt, som något alla människor gick igenom helt utan bekymmer.

– Det viktigaste för mig är att jag nu fått en chans att andas ut och reflektera över mitt liv. Jag har tillåtit mig själv att inse att jag faktiskt gått igenom massa jobbiga saker som inte alls händer alla människor. Samtidigt har mina erfarenheter skänkt mig en insikt som jag inte skulle vilja byta mot något annat i världen.

Dagens barn och unga erbjuds mer hjälp

– Idag, jämfört med för bara tio år sedan, erbjuds barn och ungdomar med diagnoser som min ett betydligt bredare utbud av stöd i olika former. För mig var det framförallt familjen och vänner som fanns där med sitt aldrig vikande stöd.

Men han fick aldrig någon chans att återhämta sig efter operationerna, då var det skolan som gällde och han kände att det gick alldeles för snabbt.

– När stödgrupper började bildas och sådan hjälp väl erbjöds hade jag redan hunnit stänga in mig i mitt skal och var inte intresserad.

Fråga; Hur är det med förståelsen från sjukvårdens sida?

– Jag tycker att den har tagit enorma kliv framåt, nu får exempelvis föräldrar och barn vara tillsammans under hela sjukhusvistelsen. Det är numera en självklarhet, vilket inte var fallet när jag var liten.

Informationspärmen redan på dagis

När han började dagis, för mer än 20 år sedan, samlade hans föräldrar ihop all den lilla information de kunde hitta om Crouzons syndrom i en pärm och delade ut den till dagisfröknar och undrande föräldrar.

– Tack vare den informationen, som banade väg för mig, fick jag en väldigt fin barndom med många kompisar och jag var aldrig mobbad. Högre upp i årskurserna glömdes den bort, det fanns ingen öppenhet bland pedagogerna att lyfta frågan, och när jag nu var inne i ”skolruljansen” var det heller inte något jag eller mina föräldrar tänkte på – eller Sahlgrenska, för den delen – men med facit i hand hade det nog varit bättre om jag haft kvar informationspärmen eller på annat sätt informerat om mitt syndrom. Jag var aldrig mobbad i stor utsträckning, även om jag givetvis ådrog mig blickar. I allmänhet tror jag ändå att information skall finnas med under hela skoltiden, det får eleverna att tänka ett steg längre, och de kan lättare sätta sig in i ens situation. Det gjordes inte heller någon pedagogisk bedömning av mina förmågor eller brister under hela skoltiden.

Nyckeln för att underlätta för barnet är information och öppenhet.

Joakim trycker på om att det är bra att förbereda skolan på att man skall opereras och att man kommer tillbaka och ser annorlunda ut. Det är bra om andra blir medvetna om tyngden av det man går igenom och förstår hur både fysiskt krävande och mentalt jobbigt det är. Själv lyckades han ändå klara av skolan med bra betyg.

– Det sägs att vad människan mest fruktar är sådant vi inte förstår och det är jag beredd att hålla med om. Numera har Socialstyrelsen exempelvis en bra broschyr om Crouzons syndrom, där det specifikt står att den drabbade kommer att behöva mycket stöd från familj, skola och även sjukhus. Det är ett annat tankesätt nu och det är oerhört

skönt att se.

– Genom kontinuerligt stöd ger föräldrar sitt barn de bästa chanser i världen till lycka. Det bästa mina föräldrar gjort för min självkänsla är att de behandlade mig som en vanlig person och att de berättade att jag kunde göra vad jag ville av sitt liv. Nu när det även finns utomordentliga samhällsresurser, blir det än lättare för föräldrarna att se till att alla parter från dagis till skola är medvetna om vad barn med skallmissbildningar går igenom. Framtiden ser med andra ord väldigt ljus ut.

Ågrenskas erfarenheter av barn, ungdomar och vuxna med kraniofaciala missbildningar

AnnCatrin Røjvik specialpedagog och Bodil Mollstedt även hon specialpedagog på Ågrenska berättar om sina erfarenheter från Ågrenska av barn med Kraniofaciala missbildningar. Här återges endast delar av informationen.

Några veckor före varje vistelse går teamet igenom den medicinska information som finns, ser tillbaka på Ågrenskas tidigare erfarenhet av diagnosen och kontaktar därefter varje familj och förskola/skola för att samla kunskap om de behov som finns för varje individ.

Sedan lägger teamet upp ett program som både utgår från specifik kunskap om diagnosen och från informationen från föräldrar och hemskola, samt anpassad specialpedagogik för de enskilda barn som kommer till vistelsen.

Målen inför familjeveckan:

Bidra till att stärka självkänslan, möjliggörs genom:

- Samtal med hjälp av sagor, litteratur och känselfkort om att alla är vi olika
- Samarbetsövningar och gemensamma lekar där var och en deltar på sina egna villkor och får känna att man lyckas, t ex walkie-talkiegömme och hinderbana
- Genom att få synas och stå i centrum i olika aktiviteter i samlingen och olika lekar
- Genom att samtala med varandra i grupp

- Det är viktigt att barnen känner en tillåtande atmosfär för sina tankar och att vi som vuxna möter detta med största respekt, säger Bodil Mollstedt.

Upphålla den fysiska orken, möjliggörs genom:

- Individuellt anpassade aktiviteter med naturliga pauser, t.ex. trekamp och walkie- talkiegömme
- Varva mer fysiskt krävande aktiviteter med lugna aktiviteter som t. ex. äventyrsgolf och kabbakningstävling.
- Ge tillfälle till vila och avslappning under dagen

Stärka kommunikation, språk och tal, möjliggörs genom:

- Tydligt tal, bilder, tecken och kroppsspråk
- Språk och sånglekar och munmotoriska övningar som till exempel såpbubblor
- Ge tid och riktad uppmärksamhet till den man pratar med

Minska konsekvenserna av hörsel- och synnedsättningar, möjliggörs genom:

- Förtydliga information med tecken och bilder
- Rätt placering i rummet
- Skapa en lugn miljö
- Anpassad belysning
- Ge tid och riktad uppmärksamhet till den man pratar med

Minska konsekvenserna av inlärnings- och/eller koncentrationssvårigheter, möjliggörs genom att:

- Tydlig struktur och återkommande aktiviteter
- Ge korta, enkla, tydliga instruktioner
- Individuellt anpassade arbetspass
- Varva gruppaktivitet med självständig aktivitet

Individanpassad skolsituation

Förutsättningar för att kunna ge en så bra individanpassad skolsituation som möjligt är att man:

- Har en bra medicinsk kunskap om den specifika diagnosen
- Gör en kartläggning av barnets förmågor och begränsningar, för att ställa rimliga krav.
- Gör en kartläggning av förskolan/skolans miljö
- Anpassar verksamheten
- *Samverkar med övriga inblandade aktörer

*Med samverkan menas den samverkan som måste utvecklas och finnas mellan skola, föräldrar, sjukvård/habilitering, barnhälsovård/elevhälsa, kommunens resursteam och SPSM/skolpedagogiska skolmyndigheten (en resurs för skolpersonalen) www.spsm.se . Det är genom denna samverkan som man inhämtar olika Kompetensers kunskap, kunskap som befruktar varandra och som sedan leder till att målen kan sättas och på sikt uppnås, menar AnnCatrin Röjvik.

Syskonrollen

Ann-Marie Alwin är pedagog och sjuksköterska från Göteborg. Hon berättar om syskonen och deras situation. Ann-Marie har arbetat på Ågrenska i många år med just syskonen och deras situation. Hon har erfarenheterna från mer än 140 olika diagnosgrupper och från samtal med barn vid mer än 240 olika familjevistelser.

– Det är inte bara föräldrarna som är i kris efter ett svårt diagnosbesked utan även syskonen. De flesta syskon klarar sig alldeles utmärkt, men barnen med syskon som har neuropsykiatriska diagnoser, så som Asperger, autism m.fl. har det lite svårare. Deras syskons funktionsnedsättning syns inte vilket gör att syskonets ibland udda beteende kan verka märkligt och stötande. Likaså de med syskon med mycket avvikande utseende där folk enligt barnen ”stirrar på syskonet med avsmak eller allt för stark nyfikenhet”.

Ann-Marie frågade barnen vad man gör när någon stirrar så där förskräckligt, ett barn sa att han brukade räcka ut tungan en annan var modig nog att gå fram till dem som stirrade och frågade om det var något de ville.

Med åren växer syskonens frågor och tankar som; ”hur kommer det att bli i framtiden”, ”var skall min bror eller syster på bo när de blir äldre”, ”vad händer när mamma och pappa inte finns längre” och ”kommer mina egna barn få samma problem”. Andra tankar är;

- Varför får han alltid rätt?
- Varför får inte jag ge tillbaka?
- Jag törs inte vara ensam med min storebror.
- Hur starka kan dom bli när dom blir större?
- Vad gör vi då inte mamma kan hålla honom längre?
- Hur tänker man när man inte har ett språk?
- Jag skäms när min syster gör bort sig.
- Han skall vara min storebror och så klarar han inte de enklaste saker.

– Syskons fantasier ofta värre än verkligheten, därför behöver de få upprepad, livslång information om syskonets tillstånd vartefter tiden går så att de slipper oro sig för det som kanske inte kommer att hända. Att utgå från deras egna frågor brukar vara lagom nivå inte mer information än de är mogna för.

- När jag passar min syster är jag jätterädd att det skall hända något, så det blir mitt fel.
- Var sitter felet? När kan man bota det?

– Ärftliga diagnoser är också känsligt för barnen att ta upp med sina föräldrar, vem vågar man då fråga? Istället kanske det blir att man

hellre går omkring och bär på det. Det är då bra att ha en annan person att fråga. Och föds man som yngre syskon till ett barn med funktionsnedsättningar så börjar man ofta inte fundera på olikheterna med sitt syskon eller sin familj förrän man blivit lite äldre, säger Ann-Marie.

Är all information bra?

Föräldrarna är den vanligaste informationskällan, men nästan alla barn letar på nätet. Som förälder är det viktigt att kolla att det inte är felaktig information som barnen hittar.

Syskongrupper finns också via habilitering, föreningar eller här på Ågrenska. Ibland möts man för en veckas tillvaro och ibland för ett antal möten under en hel termin. Ytterligare informationskällor kan vara läkare, lärare, annan personal, broschyrer och böcker.

- Jag förstår mer än mina kompisar, men det är svårt att förklara.
- Vad är det som är min dumma brorsa och när är det den där adhd'n'?

De positiva sidorna

– Det finns mycket positivt också med att ha en annorlunda syster eller bror, de här syskonen är fenomenala på att tolka kroppsspråk. De har stor förståelse för andra och är duktiga att hitta personen bakom diagnosen. De är mer ansvarstagande, har vidare perspektiv på tillvaron och är tryggare med avvikelser. Det kan givetvis vara svårt att vara mer mogen än sina jämnåriga kamrater men det brukar jämna ut sig.

- Min kompis tjarar jämt om sin finne, men jag har en bror med Asperger. Vi kanske kunde byta, det finns problem och det finns problem
- Jag känner mig speciell för att jag har ett annorlunda syskon.
- Att jag förstår fast han inte kan prata.
- Man får gå före i kön på Liseberg.
- Jag får åka med på läger och det är kul.
- Bra att vi tycker så mycket om varandra.
- Man får lära sig mycket och blir klokare än andra.
- Man kan vara sig själv med honom.
- Jag måste vara väldigt duktig för att mamma och pappa ska se mig

Negativa saker kan vara

Negativa situationer kan vara att barnen skäms när syskonen säger fåniga saker. Att de är jobbigt att komma för sent till skolan för att det funktionshindrade syskonet strulat på morgonen. Att de aldrig vet om man kan genomföra det som planerats, för att syskonet kanske låser sig, får ett utbrott eller en kramp. Även oförståelse från andra, allmänheten är en negativ sak.

Barns råd till andra föräldrar och syskon

Några av de saker som syskonet tagit upp vid nästan alla vistelser är att de funktionshindrade syskonet behöver mer hjälp och omsorg, men inte mer uppmärksamhet! Så ge inte för mycket hjälp, de skall klara så mycket som möjligt själva. De skall heller inte alltid få bästa platsen.

I skolan tipsar barnen om detta

- Jag vill att fröken ska fråga mig ibland hur jag mår
- Har det varit jobbigt hemma kan jag inte koncentrera mig i skolan
- Tänk om man fick göra läxorna i skolan, det är så rörigt hemma
- Rasterna är jobbiga om mitt syskon är ute då också

– Att låta barnet få rita om sina tankar och sina känslor har varit bra för syskonen och sedan kan man diskutera detta med dem, man har något mer konkret att utgå ifrån. När barn ritat väldigt mycket med svart kan det tyda på ilska, ex arga tänder är ofta svarta.



– Sammanfattningsvis så vill syskonen bli sedda och bekräftade och känna sig lika viktiga som sitt krävande syskon. Få mer kunskap vilket ger möjlighet att välja olika sätt att lösa problem på samt att få möta andra som har det på liknande sätt och byta erfarenheter.

Ann-Marie Alwin har gjort en bok om syskons upplevelser som heter **Ensam på insidan, Syskon berättar** länk till boken se lästips längre ner i nyhetsbrevet.

Kraniofaciala föreningen Sverige

Thomas Wolf, ordförande Kraniofaciala föreningen Sverige informerade tillsammans med **David Sundbaum** om föreningens verksamhet

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

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

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

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

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

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

Första veckan i september varje år har vi alltid ett läger och nästa år 2010 har höstens träff temat datorer

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

Försäkringskassan

Gunnel Hagberg, handläggare, Försäkringskassan Göteborg, informerar om vilket stöd familjer med funktionshindrade barn kan få från Försäkringskassan. Inledningsvis lämnas information om den nya organisationen "Försäkringskassan Sverige". Försäkringskassan håller på med en stor omorganisation, alla skall få samma service och direktiv. Tanken med omstruktureringen är att modernisera och möta ny teknik samt kundernas nya krav. Bland annat utvecklas

Internettjänsterna. Man räknar med att allt fler ärenden enbart eller delvis hanteras via nätet.

Stöd för funktionsnedsatta

När man har barn med funktionsnedsättning kan man ansöka om: Vårdbidrag, Bilstöd och Assistansersättning. Från och med juli det år han/hon blir 19 år kan funktionshindrade ungdomar själva ansöka om handikappsersättning och aktivitetsersättning.

Din ansökan

Ett utredningssamtal tillsammans med en handläggare brukar komplettera den skriftliga ansökan. Till ansökan skall man bifoga ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare. När alla handlingar inkommit tar handläggaren kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal, vilket kan ske på Försäkringskassan, i hemmet eller via telefon. From årsskiftet 2008 fattas besluten av en beslutsfattare/tjänsteman.

Vårdbidrag och merkostnader

Vårdbidrag kan föräldrar söka för barn mellan 0-19 år om funktionsnedsättning eller sjukdom föreligger, som kräver extra vård och tillsyn och/eller merkostnader. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader. Vid annat samhällsstöd, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj påverkas nivån på vårdbidraget

Exempel på merkostnader;

- Läkemedelskostnader som ryms inom ramen för högkostnadsskyddet.
- Slitage av kläder.
- Extra kostnader för ökat tvättbehov.
- Specialkoster
- Behandlingsresor/behandlingsbesök

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer (2008)

- ¼ - 2 135 kronor per månad
- ½ - 4 271 kronor per månad
- ¾ - 6 406 kronor per månad
- 1/1 - 8 542 kronor per månad

Vårdbidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Bidraget omprövas normalt vartannat år och betalas ut till och med juni det år barnet fyller 19 år.

Avslag och omprövning

Får man avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Vid avslag kan ärendet överklagas i Länsrätt, Kammarrätt och Regeringsrätt.

Bilstöd

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.

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

Assistansersättning

Assistansersättning-LASS är ett ekonomiskt stöd som ger personer med svåra funktionsnedsättningar rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan beviljas av kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten har ansvaret i de fall där de grundläggande behoven överstiger 20 timmar

Personlig assistans till barn

För att assistans till barn skall kunna utgå krävs det att vårdbehovet är betydligt större än vad som normalt ingår i föräldraansvaret.

Tillfällig föräldrapenning/TP

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bland annat vård av sjukt barn, behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman, Ersättningen kan utgå maximalt 120 (60+60) dagar/år och barn.

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov som ger rätt till vårdbidrag.

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig sjukdom och en pågående akutbehandling till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs.

För barn som omfattas av **LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade)** gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning

kan utgå upp till 21/23 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Kontaktdagar kan uppbäras till 16 år.

För unga vuxna gäller:

Aktivitetsersättning

- Fr.o.m. det år man fyller 19-29 år
- Om arbetsförmågan är nedsatt eller man behöver förlängd skolgång på grund av funktionshinder
- Är tidsbegränsad längst 3 år i taget

Handikappersättning

- Från och med juli det år man fyller 19 år
- Behov av hjälp av annan i den dagliga livsföringen så som personlig omvårdnad, av- och påklädning, matlagning, hushållsarbete
- Merutgifter
- Skattefri ersättning

För mer information gå in på www.forsakringskassan.se

Samhällets övriga stöd

Under denna rubrik berättade Orica Lundgren, verksamhetschef för familjeverksamheten på Ågrenska om samhällets övriga stöd samt svarade på föräldrarnas frågor, detta återges dock inte här. Söker du information om samhällets stöd så gå gärna in på vår [webbplats under fliken Vägledning](#).

”Vägledning sällsynta diagnoser riktar sig till både professionella och personer som själva har diagnos och deras anhöriga. Kvaliteten på information man hittar idag på Internet varierar. Denna vägledningsfunktion skall verka som en lots för att hitta aktuell och kvalificerad information”. Nedan underrubriker finns att hitta där;

- Arbete och sysselsättning
- Klagomål, ersättning
- Anhörigstöd
- Bidrag och ersättningar
- Hjälpmedel
- Hälso- och sjukvård
- Lagar och styrdokument
- Personligt stöd
- Resor

- Tandvård
- Tolkar

Grupparbete

Från gruppdiskussionen som varit under veckan kommer här en kort summering i punktform.

- Att stödja barnet till en bra självkänsla
- Fråga; Vilken information är lagom?
- Svar; Bara lite lätt info inte mer än barnen frågar efter. Med åren önskar man sedan mer information och är mogen för att ta emot en sådan.
- Att tala med barnet när det själv har frågor och funderingar.
- Att våga ta in barnets sorg och låta det vara ledset, och förstå att även det är helt ok. Varje människa har ju rätt till sin sorg.
- ”I am special”,...minns ni Pia´s berättelse om pojken som bodde i en amerikansk småstad enbart med vita medborgare. Pojken hade en färgad far och vit mor, själv hade han fått sin fars färger. Uppväxten i denna stad, enbart med sin mor, blev därför lite speciell. Men hans mamma var en kärleksfull och förutseende mor, så hon visste att många stirrade mer än lovlig på pojken. Hon lärde honom därför tidigt att han var ”Speciell”, ett ord som sjönk ner djupt och rotade sig i den lille. När han så gick ut i stan och folk stannade och stirrade, så tänkte han, ”Jag är ju så speciell, det är ju därför de tittar på mig. Och så kände han sig stolt.
- Att ha föräldrar som tror på en är extra viktigt för dessa barn
- Att prata om annat än om sjukdomen jämt och ständigt, är viktig när man träffar vänner och bekanta.
- Att man inte bara förknippas som föräldrar till ett sjukt barn.
- Att unna sig att sätta fokus på andra saker än barnet och sjukdomen emellan åt eller regelbundet. Detta för att få ett andningshål och hämta nya krafter, kanske spring en mara, gå en kurs eller bara ta en timme då och då alldeles för sig själv
- Kanske ta en hel Timeout även som förälder
- Att inte prata om barnet och dess sjukdom när andra är med och barnet finns på hörbart avstånd. I stället vänta till ett tillfälle då barnet befinner sig någon annanstans eller sover.
- Eller att ta med barnet i diskussionen så att informationen hamnar på rätt nivå
- Att inte alltid känna sig tvingad att svara på folks frågor, även om de är välmenande, när man inte känner för det. Att snällt men bestämt avleda dem in på andra samtalsområden eller helt enkelt säga att man inte vill prata om barnets sjukdom just då.

Länkar

Diagnosrelaterade;

- **Socialstyrelsens databas, ovanliga diagnoser**
Goldenhars;
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/goldenharssyndrom> Crouzon;
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/crouzonssyndrom>
- **Ågrenskas Nyhetsbrev 265**
<http://agrenskasstiftelse.funka.com/Global/Nyhetsbrev/Kraniofaciala%20missbildningar%20265.pdf>
- **MHC-basen - Mun-H-Centers databas om orofaciala manifestationer vid sällsynta diagnoser**
 1. Goldenhars; <http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/MHC-Basen/Diagnoser/Goldenhars-syndrom/>
 2. Crouzon; <http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/MHC-Basen/Diagnoser/Crouzons-syndrom/>
- **Goldenhars Syndrome Support Network USA**
<http://www.goldenharssyndrome.org/>
- **Crouzon support network I USA** Information and support for individuals and families affected by Crouzon Syndrome and related craniofacial anomalies <http://www.crouzon.org>
- **Crouzonforeningen i Danmark**, arbejder til gavn for familier ramt af Crouzon syndrom og nært beslægtede syndromer med medfødte kranie- og ansigtsmisdannelser.
<http://www.crouzon.dk/crouzoninfo.asp>
- **Kraniofaciala Föreningen** i Sverige ”är en intresseförening för personer med kraniofaciala diagnoser och deras familjer”.
www.kraniofaciala.se
Adressen till föreningens ordförande är: **Thomas Wolf**,
Nyponvägen 22, 448 37 Floda Tel: 0320-310 20 e-post:
thomas. wolf@kraniofaciala.se
- **Nationellt nätverk för psykosocialt stöd till personer med kraniofaciala missbildningar** ”Barn, ungdomar och vuxna som har ett avvikande utseende på grund av medfödda ansikts- och skallmissbildningar är en grupp som ofta konfronteras med omgivningens blickar, frågor och fördomsfulla bemötande”
http://www.habilitering.nu/gn/opencms/web/HAB/_Subwebbar/ovanliga_diagnoser/kraniofaciala_missbildningar/

- **Let's Face It;** the international support network for people with facial disfigurement, their families, friends and professionals. <http://www.lets-face-it.org.uk/>
- **Rarelink,** Med hjälp av Rarelink är det möjligt att skapa kontakt mellan personer/berörda som har samma sällsynta diagnos. <http://www.rarelink.se>

Ytterligare bra länkar som berättar och förklarar mer om kraniofacial kirurgi

- **Kraniofaciala enheten i Göteborg;**
<http://www.sahlgrenska.se/SU/5/Plastikkirurgi/Varverksamhet/Enheter/Kraniofaciala-enheten/>.

Bra broschyr om kraniofaciala missbildningar;

http://www.sahlgrenska.se/upload/SU/omrade_oss/plastik/kranio_broschyren.pdf

- **The International Craniofacial Institute** performs a multitude of treatment procedures on a wide variety of craniofacial and cleft lip and palate disorders. Please use our medical libraries to learn about the different craniofacial syndromes and deformities.
<http://www.craniofacial.net/index.htm>
- **Internmedicin;**http://www.internetmedicin.com/dyn_main.asp?page=2849&ref=Spec&link=46&linknamn=Neurokirurgi
- **Läkartidningen;**<http://larkiv.lakartidningen.se/1999/temp/pda19205.pdf>

Övriga;

- ”**Specialpedagogiska skolmyndigheten SPSM**, bildades den 1 juli 2008 för statens samlade stöd i specialpedagogiska frågor. Denna myndighet har övertagit all verksamhet inom Sibus, Specialpedagogiska institutet och Specialskolemyndigheten.” ”Vår uppgift är att ge specialpedagogiskt stöd till skolhuvudmän, främja tillgången på läromedel, driva specialskolor för vissa elevgrupper och fördela statsbidrag till studerande med funktionsnedsättningar och till utbildningsanordnare.”
www.spsm.se
- **Hjälpmedelsinstitutet och fritidshjälpmedel**
På HI finns det en speciell sida för fritidshjälpmedel som ger bra tips.

Se www.hi.se eller <http://www.hi.se/sv-se/Hjalpmedelstorget/Fritid/-/Fritid/>

- **Mun-H-Center.** Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt kunskapscenter och ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionshinder. <http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/>
- **Nu ska vi äta: barnfamiljens måltider.** Bok av Jesper Juul ”Är dagens barnfamiljer på väg att tappa bort den viktiga gemensamma måltiden? Den danske familjeterapeuten Jesper Juul ser tecken på det och vill med sin nya bok slå ett slag för måltidens betydelse - för den näringsriktiga matens skull och för det tillfälle till samtal, tankeutbyte och kontakt som måltiden ger. Konfliktområden kring mat och ätande behandlas med Jesper Juuls sedvanliga humor och värme.” <http://www.adlibris.com/se/product.aspx?isbn=9100121118>
- **PALETTO** är ett mångsidigt pedagogiskt hjälpmedel för kommunikation, lärande och utveckling, den användes på Ågrenska. Paletto finns i Bas, Plus och Vägmodell; <http://www.kikre.com/default.asp>

Stöd för läs- och skrivutveckling samt företag som tillverkar och säljer program för tal och språkträning:

- Dator/tangentbord
- Bild- och ljudåterkoppling: Widgit eller Symwriter
- Talsyntesstöd – för uppläsning: Word, Internet – ja överallt! ViTal el WordReader+
- Daisy-spelare – för uppläsning av inlästa läromedel
- **DART**, erbjuder utredning, utbildning och utveckling kring kommunikation och datorbaserade hjälpmedel för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och personal www.dart-gbg.org
- **Hos Hargdata** hittar du programvaror och datoranpassningar speciellt för barn, ungdomar och vuxna med funktionshinder. De har bl.a. SymWriter, In Print, Widgit Symbolskrift och Clicker. www.hargdata.se
- **Frolunda Data** Frolunda data är ett hjälpmedelsföretag, vars målsättning är att hitta lösningarna för att kompensera funktionsnedsättningar och stödja inlärningsprocessen. För att personer med kommunikationshandikapp, läs- och skrivsvårigheter eller andra funktionshinder ska kunna utvecklas och fungera i samhället krävs stöd från många håll. www.frolundadata.se

- **Pedagogisk Designs** Pedagogisk Designs producerar test- och träningsmaterial. De vänder oss till logoped, tal- och specialpedagoger, lärare och andra som är engagerade i barn med tal- och språkproblem och elever med läs- och skrivsvårigheter. www.dop.se har en ny adress till hemsidan: www.pedagogiskdesign.se
- **Talktools, munmotorikterapi mm** Innovative Therapists Int'l, Inc. (ITI) was founded in 1995 by **Sara Rosenfeld-Johnson**. Originally intended as a speaker's bureau and a means to explore and communicate the potential benefits of oral-motor therapy. Today the organization includes its own product brand (TalkTools®), a full-service clinic focused on the remediation of speech and feeding issues (SRJ Therapies™), and is heavily involved in research on oral-motor therapy for speech clarity and feeding safety. www.talktools.net
- **Rolltalk** är en serie av talapparater för människor med nedsatt talförmåga. Kan utskrivas av logopeden. www.falkigel.se
- **Handifon**; är en Handdator med anpassad programvara främst för personer med kognitiva funktionshinder. Med Handifon kan man även ringa och skicka SMS. Ny Handifon har nya funktionerna Bildsamtal, Bild-SMS och Miniräknare, SMS upplästa av talsyntes. Köpes via www.gewa.se

Boktips som underlag för diskussion med barnen

Barnböcker

- | | |
|---|---|
| • Lilleving | Mats Vänblad, Handikappinstitutet, 1996 |
| • Pricken | Margret Rey, Rabén & Sjögren, 1945 |
| • Flyg Engelbert | Lena Arro, Rabén & Sjögren, 1994 |
| • Örjan – den höjdrädda örnen | Lars Klinting, Rabén & Sjögren, 1982 |
| • Jonathan på Måsberget | Jens Ahlbom, Penndraget, 1986 |
| • Jonathan och kroppen | Karin Salmson, Vilda förlag, 2007 |
| • Vem är annorlunda? | Ingrid Fioretos, Uppsjö Läromedel, 2001 |
| • Doktorn kunde inte riktigt laga mig | Christina Renlund, Gothia förlag, 2007 |
| • Jag har en sjukdom men jag är inte sjuk | Christina Renlund, Rädda Barnen, 2006 |

Föräldraskap

- | | |
|--------------------------------------|------------------------------------|
| • Prins Annorlunda | Sören Olsson, Prisma, 2008 |
| • Annorlunda barnbarn | Monica Klasén Mc Grath, Cura, 2008 |
| • Ensam på insidan – syskon berättar | Ann-Marie Alwin, Cura, 2008 |
| • Litet syskon
2009 | Christina Renlund, Gothia förlag, |

Kontaktuppgifter till föreläsarna;

Överläkare Peter Tarnow, Plastikkirurgen, Kraniofaciala enheten
Sahlgrenska universitetssjukhuset 413 45 GÖTEBORG
Tel: 031 - 342 10 00

Psykolog Elisabet Knudsen, Plastikkirurgen, Kraniofaciala enheten
Sahlgrenska universitetssjukhuset 413 45 GÖTEBORG
Tel: 031 - 342 10 00

Överläkare Radi Jönsson, Hörselvården
SU/Sahlgrenska 413 45 GÖTEBORG
Tel: 031 - 342 10 00

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

Övertandläkare Midea Al-Najjar, Institutionen för odontologi
Medicinaregatan 12 A-G, 413 90 GÖTEBORG
Telefon: 031-786 0000

Övertandläkare Sanjiv Kanagaraja, Specialistkliniken för käkkirurgi
Medicinaregatan 12c 413 90 GÖTEBORG
Tel: 031-7413650

Psykolog Helena Fagerberg Moss, Barn- och ungdomsmedicinska
mottagningen, Kungshöjd, Kungsgatan 11, 411 19 GÖTEBORG
Tel: 031 - 333 62 00

Handläggare Gunnel Hagberg, Försäkringskassan
405 12 Göteborg

Informationskonsulent Lisbeth Högvik, informationscentrum för
ovanliga diagnoser, Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet,
Box 400, 405 30 Göteborg
Tel: 031-786 55 90

Sjuksköterska/speciallärare Ann-Marie Alwin
Göteborg

Specialpedagog AnnCatrin Røjvik och Specialpedagog Bodil
Mollstedt, Ågrenska, Box 2058, 436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00