

Dokumentation nr 540

# **CHARGE-syndromet, familjevistelse**

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2017



**ÅGRENSKA**

[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)

# CHARGE–SYNDROMET

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet CHARGE–syndromet. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat från barnens förutsättningar och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare sakgranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar en familj om sina erfarenheter. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas hemsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

## Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Josephine Vincent**, ST-läkare, Klinisk genetik, Karolinska  
Universitetssjukhuset, Stockholm

**Britt-Marie Ekman-Joelsson**, överläkare, Barnhjärtcentrum, Drottning  
Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

**Sten Andreasson**, professor ögonkliniken, Skånes Universitetssjukhus, Lund  
**Claes Möller**, överläkare öron/hörsel, professor i handikappvetenskap,  
Universitetssjukhuset, Örebro.

**Agneta Anderzén-Karlsson**, professor i omvårdnad, Karlstad Universitet,  
affilierad forskare i handikappvetenskap Örebro universitet.

**Sonja Friberg**, specialpedagog från Specialpedagogiska skolmyndigheten,  
Resurscentrum Dövblind.

**Hans-Eric Frölander**, psykolog, från Specialpedagogiska skolmyndigheten,  
Resurscentrum Dövblind.

**Medverkande från Ågrenska**

**Bodil Mollstedt**, specialpedagog

**Marcus Berntsson**, pedagog

**Cecilia Stocks**, socionom

**Emy Emker**, socionom

**Jenny Ranfors**, jurist

**Pia Vingros**, redaktör

**Medverkande från Mun-H-Center**

**Emma Brandquist**, övertandläkare

**Lisa Bengtsson**, logoped

## Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	agrenska@agrenska.se

## Innehåll

Information om CHARGE-syndromet	5
Karl har CHARGE-syndromet	8
Genetik	9
Frågor till Josephine Wincent:	12
Hjärta	12
Frågor till Britt-Marie Ekman-Joelsson:	14
Karl måste operera hjärtat	15
Syn vid CHARGE-syndromet	16
Hörsel vid CHARGE-syndromet	18
Frågor till Sten Andreasson och Claes Möller:	22
Kommunikation, specialpedagogik och beteendeproblematik	22
Frågor till Hans-Erik Frölander och Sonja Friberg	25
Möten med vården under barnets första levnadsår	27
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	28
Karl går i skolan	31
Syskonrollen	32
Karl har en storebror	35
Munhälsa och munmotorik	36
Karl idag	39
Personlig assistans	40
Samhällets övriga stöd	41
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	45
Nationella funktionen för sällsynta diagnoser	45

## Information om CHARGE-syndromet

**CHARGE-syndromet är en genetiskt orsakad sjukdom som tillhör gruppen dövblindsyndrom. Svårighetsgraden varierar mellan individer med syndromet – alla som har syndromet har inte alla symtom. Det säger Josephine Wincent, ST-läkare i klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.**

Namnet är en akronym där varje bokstav står för vanliga symtom i syndromet:

**C Kolobom (coloboma of the eye)** är en ofullständig slutning som liknar ett svart fält i ögats regnbågshinna och kan sträcka sig ända in till näthinnan och synnerven.

**H Hjärtfel** (heart defects) av många typer förekommer. Stora kroppspulsådern (aorta) kan vara involverad.

**A Koanalatresi** (atresia of the choanae) står för hinder eller sammanväxning av bakre näsöppning.

**R Tillväxthämning** (retardation of growth and/or development) kan vara både kroppslig och intellektuell.

**G Underutveckling** av könsorganen eller missbildningar i urinvägar (genital and/or urinary defects)

**E Öronmissbildning** med hörselnedsättning eller dövhet (ear anomalies and/or deafness).

Syndrom betyder ”springa tillsammans” och syftar på att flera symtom förekommer samtidigt och har en gemensam orsak.

CHARGE-syndromet hette tidigare CHARGE-association. I denna dokumentation kallas diagnosen omväxlande CHARGE-syndromet och CHARGE.

### **Förekomst**

Varje år får ungefär tio barn i Sverige diagnosen CHARGE-syndromet. Det finns ingen exakt uppgift, varken i Sverige eller internationellt, om hur många som har syndromet. Främsta skälet är att det är svårt att ställa korrekt diagnos eftersom symtom och missbildningar varierar mycket.

**Orsak**

CHARGE-syndromet orsakas vanligen av förändringar (mutationer) i ett arvsanlag (en gen) som heter CHD7. Det är en gen på kromosom 8. Genen styr bildningen av ett protein som har stor betydelse för den tidiga fosterutvecklingen av flera viktiga organsystem, som hjärta, inneröron och näthinna.  
(Läs mer i avsnittet om genetik)

**Ärftlighet**

CHARGE-syndromet har ett autosomalt dominant nedärvningsmönster. Det drabbar kvinnor och män lika ofta. I de flesta fall beror syndromet på en nymutation. Det innebär att förändringen i arvsmassan uppträder för första gången hos personen själv och är inte nedärvd. Föräldrar till ett barn med en nymutation har därför mycket liten sannolikhet att få ett nytt barn med syndromet.

Den nyuppkomna förändringen hos barnet blir dock ärftlig och hen riskerar att föra den muterade genen vidare till sina barn genom autosomal dominant nedärvning. Det innebär att om den ena föräldern har sjukdomen, det vill säga en normal gen och en förändrad gen, blir risken för såväl söner som döttrar att arva sjukdomen 50 procent. De barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare.

**Diagnos**

CHARGE-syndromet upptäcks oftast tidigt under första levnadsåret. Vanligen uppstår första misstanken om barnet har kolobom och koanalatri (stopp i bakre näsöppningarna) i kombination med andra symtom.

Diagnos ställs om barnet har de symtom som ingår i syndromet. Ett DNA-test kan användas för att säkerställa diagnosen.  
(Läs mer i avsnitt om diagnostik)

**Diagnostiska kriterier – historik**

De första diagnostiska kriterierna för CHARGE-syndromet ställdes 1979 av läkarna Hall och Hittner, som oberoende av varandra uppmärksammade några barn som hade kolobom, koanalatri och medfödda hjärtmissbildningar.

1981 skapades akronymen CHARGE av läkaren Pagon och det fastställdes att barnet ska ha fyra av de sex symtomen, för att få diagnosen.

Dessa kriterier används inte längre. Idag används kriterier föreslagna av Blake eller Verloes och innebär att alla de organ som kan vara påverkade undersöks inför diagnos.

## **SYMPTOM**

### **Kolobom**

70– 85 procent har *kolobom* vid CHARGE-syndromet.

En del barn kan inte fixera eller följa med blicken och har dåligt samordnade ögonrörelser, vilket kan tyda på synnedstättning.

Kolobomet kan vara en spalt eller en skiva som ser ut som ett fält i ögats regnbågshinna. Beroende på omfattning påverkar det både synskärpa och synfält.

Synnedstättningen varierar från lätt till svår, beroende på hur utbrett kolobomet är och om det omfattar såväl åder- och näthinnan som synnerven på båda ögonen. Många barn behöver glasögon och beroende på graden av synnedstättning, även andra synhjälpmedel.

### **Hjärta**

En majoritet av barnen, 75 till 80 procent, har hjärtpåverkan.

Vanligast är ett lindrigt hjärtfel, till exempel hål mellan förmaken, hål mellan kamrarna eller öppen förbindelse mellan kroppspulsådern och lungpulsådern. Hålrum och förbindelser kan slutas spontant, men behöver ibland opereras.

### **Koanalatresi**

Ett nyfött barn är beroende av att andas genom näsan, bland annat för att kunna äta. Drygt hälften av alla med CHARGE– syndromet har *koanalatresi*, en förträngning av de bakre näsöppningarna mot svalget.

*Läpp-käk-gomspalt* förekommer hos 20– 50 procent, men inte samtidigt med koanalatresi.

### **Hämmad tillväxt**

Oftast föds barnen med normal födelsevikt och födelse längd.

*Tillväxthämningen* brukar bli tydlig från sex månaders ålder. Cirka 40-70 procent har tillväxthämning.

### **Genitalier**

Förändringarna i könsorganen kan vara liten penis, att testiklarna inte vandrat ner eller avvikande placering av urinrörsmynningen.

Flickor med syndromet kan sakna livmoder och vagina.

## Öron

Vid CHARGE-syndromet har 90 procent *påverkan på örat*.

Missbildningarna kan finnas på ytter-, mellan- eller inneröra.

Ytterörat kan variera från normalt formade öron till små, korta, breda eller utstående öron. Det finns ofta en skillnad mellan vänster och höger öra.

*Hörselbenen* i mellanörat kan vara missbildade liksom örontrumpeten. Förändringarna kan ge hörselnedsättning på grund av ledningshinder.

80– 90 procent har *missbildade balansorgan* i innerörat.

*Balansförmågan* styrs av signaler från muskler, leder och skelett (proprioception), samt synen och balansorganet. När balansorganet inte fungerar som det ska blir alla grovmotoriska förmågor påverkade. Detta innebär att nästan alla barn med syndromet börjar gå senare än andra barn.

## Övriga symtom

*Avsaknad av ändtarmsöppning* (analtresi) och även andra tarmmissbildningar kan förekomma.

En del barn föds med missbildningar av matstrupen, till exempel förträngning av matstrupen, *esofagusatresi*.

Ökad *känslighet för virus- och bakterieinfektioner*, som öroninflammationer och långvarig snuva, luftvägsinfektioner och lunginflammation är vanlig.

De tolv kranialnervor som går från hjärnstammen till ansikte, hals och mage är ofta missbildade. Det kan leda till förlamning av ansiktsnerven eller nedsatt funktion av andra nerver i ansikte, munhåla, svalg, ögon och öron.

## Karl har CHARGE-syndromet

**Karl 12 år kom till Ågrenska tillsammans med mamma Anna, och pappa Tor. Storebror Erik, 16 år som precis börjat gymnasiet är kvar hemma.**

Graviditeten med Karl var normal.

– Den var likadan som med Erik. Jag gick över tiden med fjorton dagar, precis som med honom, säger Anna.

Förlossningen var normal men det var svårt att amma Karl. Han tog inte bröstet. På läkarronden morgonen efter förlossningen gjordes en ny läkarundersökning. I samband med den misstänkte läkarna att



Karl hade esofagusatresi, att förbindelsen mellan matstrupe och magsäck är avbruten, eftersom han inte tycktes kunna svälja. Esofagus betyder matstrupe och atresi att det saknas naturlig kanal eller öppning.

- Vi försökte förstå vad detta innebar och fick svaret att vid esofagusatresi görs en operation vid ett par av universitetssjukhusen för att förbinda matstrupen med magsäcken, säger Tor.
- Strax efter fick de veta att Karl skulle transporteras till operation och att de kunde ta taxi eller bil för att följa efter. De fick uppmaningen att åka hem och packa.
- Vi hann inte förbereda oss. Det var bråttom, säger Anna.
- När vi frågade hur länge vi skulle behöva packa för, sa de en vecka, säger Tor.

Föräldrarna inkvarterades på kvinnokliniken på det större sjukhuset bland andra nyförlösta kvinnor. Medan de övriga satt med sina barn, väntade Anna och Tor tomhänta på besked om hur Karls operation hade gått.

- Jag var förtvivlad och grät, kanske var det därför vi fick plats på hotell istället, säger Anna.
- Läkaren ringde mitt i natten och sa att operationen gått bra, säger Tor.
- Det lugnade föräldrarna och de började hoppas att alla svårigheter skulle vara över.
- Men då visste vi inte att det bara börjat, säger Anna.

## Genetik

**CHD7–genen är som en dirigent som styr hur aktiva andra gener ska vara. Den är påverkad vid CHARGE–syndromet. Det är därför syndromet kan ge så många olika symtom, berättar Josephine Wincent, ST-läkare i klinik genetik.**

Det finns genetiska kliniker vid sex av landets universitetssjukhus. Vid klinikerna utreds patienter som läkaren misstänker har en genetisk sjukdom för att diagnos ska kunna ställas.

Genetikerna träffar patienterna inför diagnos, hjälper till att ställa diagnos och ger information till familjerna. De gör också släktutredningar och bistår när föräldrar, som har ett barn med genetisk sjukdom, planerar att skaffa syskon.

- På klinisk genetik finns laboratorieverksamhet och mottagning. Laboratoriet analyserar DNA-prover, gör fosterdiagnostik och utredningar vid infertilitet och leukemier. På mottagningen tar vi

emot patienter med ärftlig cancer, barn med syndrom och personer med allmänna genetiska frågor, berättar Josephine Wincent.

### **DNA är mallen**

Varje individ har fått hälften av sin arvs massa från mamma och hälften från pappa. Den är förpackad i kromosomer som numrerats i storleksordning så att den största kromosomen har nummer 1. I varje cell finns 46 kromosomer i par med 23 från mamma och 23 från pappa.

DNA är mallen för vår arvs massa, en slags kokbok. RNA, kallas ett mellansteg där mallen kopieras. Denna kopia utgör sedan receptet för hur proteinerna som bygger vår kropp och dess funktioner ska göras. Proteiner är den färdiga ”maträtten”.

– Finns det en förändring på DNA-nivå orsakar det ett förändrat protein, säger Josephine Wincent.

Vid den genetiska analysen kan man titta på hela arvs massan genom att analysera kromosomerna. Men då ser man bara stora förändringar, ungefär som när man tittar på en bokhylla och ser vilka böcker som finns. För att hitta de förändringar som är förändrade vid CHARGE-syndromet måste man veta i vilken bok man ska titta i och leta ända ner på bokstavs nivå.

### **Olika mutationer**

Det finns en rad mutationer vid CHARGE-syndromet.

Förändringar finns i genen CHD7 på kromosom 8. CHD7 är en stor gen. Mutationerna finns inte på ett ställe, utan är utspridda över hela genen.

Ungefär hälften av personerna med CHARGE har stoppmutationer, vilket leder till att tillverkningen av CHD7-proteinet stoppas.

Ungefär en av fyra har så kallade frameshiftmutationer, vilket innebär att receptets bokstäver förskjuts och hamnar ett eller flera steg före sitt egentliga läge. Det finns även andra sorters mutationer vid CHARGE-syndromet. Ibland kan hela CHD7-genen eller delar av den saknas.

I den genetiska utredningen skiljer man mellan fenotyp (det vi ser av symptom) och genotyp (det som syns vid genetisk analys). Vid CHARGE-syndromet varierar det kraftigt mellan de båda. Det går alltså inte att förutsäga de yttre symptomen baserat på vilket mutation personen har.

**CHD7 proteinet**

CHD7-genen som är påverkad vid CHARGE-syndromet är viktig eftersom den styr tillverkningen av andra gener. Det är som en dirigent: ni ska vara aktiva, ni ska vila. Den har betydelse för den tidiga fosterutvecklingen av flera viktiga organsystem som hjärta, inneröron och näthinna.

– CHD7 är bara en av alla gener. Övriga 21 000 gener påverkar också vilken individ barnet blir, säger Josephine Wincent.

**Genanalys**

Det finns flera skäl att göra en genanalys. Analysen syftar till att få svar på några väsentliga frågor: Vad är orsaken till sjukdomen? Om föräldrarna planerar ytterligare graviditeter, kan de då få ytterligare ett barn med diagnosen?

Oftast uppstår CHARGE genom en nymutation, men det finns familjer där syskonpar drabbats, eller att en förälder med diagnosen fött barn med CHARGE-syndromet.

– En förälder kan ha en mycket lindrig variant av CHARGE och därför vara ovetande om sin diagnos. Har föräldern CHARGE kan hen föra vidare den genetiska avvikelser, säger Josephine Wincent. Det finns också familjer med syskonpar som fått CHARGE-syndromet. En orsak till denna upprepningsrisk är så kallad mosaicism. Det innebär att en individ bara har mutationen i en andel av kroppens celler. Finns mutationen bara i könscellerna är personen frisk, men riskerar att få barn med syndromet.

Mosaicismen uppstår tidigt i fosterutvecklingen när cellerna delas.

**Fosterdiagnostik**

Om föräldrarna redan har ett barn med CHARGE-syndromet och påvisad mutation finns möjlighet att göra fosterdiagnostik vid en ny graviditet.

Ett prov kan tas på moderkaka i graviditetsvecka 10-11 eller ett fostervattenprov i vecka 12-16. Sedan görs ett DNA-test på provet, för att se om det ärvt det i familjen förekommande anlaget för CHARGE-syndromet.

**Vårdprogram och forskning**

Det finns ett internationellt vårdprogram för vilka symtom som ska kontrolleras vid olika åldrar vid CHARGE–syndromet.

– Ett svenskt vårdprogram med liknande upplägg skulle behöva utvecklas. Anpassade tillväxtkurvor skulle också kunna vara av värde, säger Josephine Wincent.

Josephine Wincent anser att det behövs mer forskning om hur vuxna med syndromet har det. Det finns flera olika frågor som kräver svar, som hur de har det med smärta, hur beteendet utvecklats, benhälsa, sura uppstötningar och vikt.

– Det är inte ovanligt att vuxna med CHARGE utvecklar övervikt. Vi vill gärna förstå varför småbarnsårens svårigheter att få i sig näring i vuxenålder sedan tenderar att övergå i problem med övervikt, säger Josephine Wincent.

## Frågor till Josephine Wincent:

### ***Behöver personer med CHARGE– syndromet annan behandling än andra vid sura uppstötningar?***

– Ja, på grund av nedsatt rörlighet i tarmkanalen kan det vara värt att prova medicin som påverkar rörligheten snarare än att dämpa magsyran, som är den vanliga behandlingen annars.

### ***Kan vi få reda på vårt barns mutation?***

– Ja, ofta kan vi hitta mutationen genom att göra en genetisk analys. Det är en fördel att göra ett besök på avdelningen för klinisk genetik för att få en förklaring till resultatet av personal med genetisk kompetens.

## Hjärta

**Det är vanligt att hjärtat är påverkat vid CHARGE-syndromet. Problemen är sällan allvarliga och kan åtgärdas. Det säger Britt-Marie Ekman-Joelsson, överläkare vid Barnhjärtcentrum på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Vid den första utredningen av ett misstänkt medfött hjärtfel brukar barnet undersökas med EKG och ultraljud. Ibland används också datortomografi.

I en svensk undersökning med 31 barn med CHARGE-syndromet hade 52 procent hjärtproblem. En internationell studie, där man sökt efter hjärtfel bland 299 patienter med mutationer på CHD7-genen (som är påverkad vid CHARGE), visade att 74 procent hade hjärtfel.

Vid CHARGE är det två typer av hjärtfel som förekommer mest, öppen förbindelse (duktus) och hål mellan kamrarna.

I den svenska studien var det vanligaste felet en öppetstående förbindelse mellan kroppspulsådern och lungpulsådern (öppetstående ductus arteriosus). Det kallas PDA, persisterande

ductus arteriosus, och innebär att blod rinner från aorta och tillbaka till lungpulsådern. Mindre blod kommer då till magen och den nedre delen av kroppen.

– Symtom vid dessa fel är andfåddhet, svårigheter att svälja maten och trötthet, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Åtgärden är att sluta öppningen genom att sätta in en kateter försedd med en plugg kallad coil. Pluggen placeras i öppningen. När det är gjort blir barnets hjärta friskt.

Det är också vanligt med hål i hjärtats väggar, kallat VSD, ventrikel septum defekt eller ASD, atrium septum defekt. Hålet kan finnas i väggarna mellan kamrarna, förmaken eller mellan aorta och lungpulsådern. Felen åtgärdas med operation för att sy ihop hålet eller genom att en lapp av gortex sys över hålet. Öppningen täcks snart av hjärtvävnad. Efter detta är hjärtat i funktion.

Ett mer komplicerat fel kallas AVSD, artrioventral septal defekt, och innebär ett centralt hål i hjärtat. Hålet kan täckas, men hjärtats klaffar är också påverkade därför friskförklaras man inte helt efter operation.

Det kan också finnas en kombination av fel, kallade Fallot, efter läkaren som upptäckte dem. Dessa kräver operation.

Vid CHARGE-syndromet förekommer också att barn har dubbelt utflöde från höger kammare på grund av felanslutna blodkärl. Det kallas DORV, double outlet right ventricle, vilket åtgärdas genom operation.

### **Svårigheter för barn med hjärtfel**

Uppföljningar av barn som behandlats för hjärtfel visar att de inte bara påverkats fysiskt av sitt hjärtfel. De kan drabbas av koncentrationssvårigheter, neurologiska besvär, problem med att äta och matsmältningen.

Utöver koncentrationssvårigheter finns en ökad risk för adhd och krisreaktioner hos barnet.

Försenad motorisk utveckling på grund av minskad ork och psykologiska skäl är andra följder som uppmärksammas i studier. Barn med medfödda hjärtproblem behöver mer kalorier än andra barn och att ofta fylla på med kolhydrater. De kanske inte orkar äta på grund av att de är andfådda och trötta, därför är det viktigt med täta måltider.

– Det finns en risk att barn med hjärtfel blir stillasittande, men det är inte bra eftersom det innebär en risk för förstoppning.

Missbildningar i magen och magkatarr kan också påverka magens arbete negativt, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Det är viktigt att barn med hjärtfel är fysiskt aktiva eftersom motion stärker kroppen och minskar risken för nedstämdhet.

Det har tidigare funnits en rekommendation att personer med hjärtfel ska ges antibiotika vid ”blodiga” ingrepp i tandvården, för att förebygga risk för bakterier i blodet. Men det gäller inte längre. – Det räcker att tugga och borsta tänderna för att få bakterier i blodet. Alla utsätts dagligen för bakterier i blodet, det finns ingen generell anledning att tillsätta antibiotika för barn med CHARGE–syndromet i samband med tandvård, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

## Frågor till Britt-Marie Ekman-Joelsson:

### *Vilka är symtomen vid kärtring?*

– Det kan vara astmaliknande besvär eller att barnet har svårt att svälja.

### *Kan man se på ultraljud att mitt barns aortabåge är högerställd istället för vänsterställd?*

– Vi försöker alltid se på ultraljud om aortabågen är högerställd istället för vänsterställd (det vanligaste). Ibland är det svårt, eftersom metoden inte är hundra procentig. Hjärtat kan också undersökas med datortomografi.

### *Hur kan man förklara att barn som behandlats för hjärtfel får koncentrationssvårigheter?*

– Tidigare trodde man att det berodde på tiden i hjärt-lungmaskin under operationen, men nu är uppfattningen att det troligen hör ihop med att de måste genomgå många behandlingar under småbarnsåren. Narkosmedlen som barnet sövs med kan påverka. Problemen kan också bero på att de på grund av dåligt blodflöde fått för lite syresättning av hjärnan. Problemen kan också bero på medfödda orsaker.

## Karl måste operera hjärtat

Vid nya undersökningar visar sig Karl ha ett hjärtfel. Hans duktus, en öppen barriär i hjärtat som behövs hos fostret men ska växa igen, är för stor. Karls hjärta undersöks dagligen med ultraljud.

Dagarna går på sjukhuset. Under tiden hittar läkarna fler och fler symtom hos Karl, som behövde behandlas.

– När Karl öppnade ögonen i en hiss, la vi märke till att ögonen var olika stora.

Efter en ögonundersökning fick de reda på att han troligen inte såg något.

Även hörseln bedömdes påverkad. En hjärnstamsaudiometri gav resultatet att Karl var döv.

– Efter de beskeden bestämde vi oss för att åka hem. Vi orkade inte mer, säger Tor.

– Vi ville träffa storebror Erik, som hade bott omväxlande hos mormor och morfar, farmor och farfar och hos oss på sjukhushotellet, säger Anna.

Sjukhuspersonalen lovade att ta hand om Karl.

– De försökte inte övertala oss att stanna, säger Tor.

– De förstod att vi behövde åka hem. Deras stöd kändes skönt, säger Anna.

Tor stannade kvar hemma hos Erik, som var fyra år medan Anna åkte tillbaka till sjukhuset i sällskap med sin mamma. Under resan ner, ringde personalen från sjukhuset och sa att Karls hjärta måste opereras för att stänga hans duktus.

– Då vände det för mig. Allt jag kunde tänka var om vi skulle hinna ner i tid och om han skulle överleva. Att jag och Tor just då bestämt oss för att dela på oss kändes som helt fel tidpunkt. Vi skulle varit ihop då, säger Anna.

Karls hjärtoperation gick bra. Nya undersökningar visade att Karl hade esofagusatresi, kolobom, avsaknad av båggångar och öppen duktus.

Föräldrarna sökte på internet efter CHARGE.

– Läkaren uppmanade oss att inte leta på namnet och betonade att alla barn inte har alla symtom, säger Anna.

– Men vi googlade förstås ändå. Vi är båda sådana att vi vill veta, säger Tor.

De läste om alla möjliga symtom vid CHARGE-syndromet och om de Karl har. De försökte föreställa sig hur Karl hade det utan syn och hörsel, mörkt och tyst, tänkte de.

– Vi undrade också om han någonsin skulle kunna ta sig ur sängen själv.

Efter fyra månader på det större sjukhuset fick familjen flytta till hemsjukhuset. Föräldrarna som haft personal som hjälpte dem dygnet runt på storsjukhuset, fick nu själva ansvara för skötseln av Karl. Han matades genom sond och kräktes flera gånger varje natt, så att de fick byta hans kläder och sängkläder.

– Vi fick aldrig någon sömn. Till slut bestämde vi oss för att flytta hem istället, säger Tor.

– Hemma turades vi om att ta nätterna, så att åtminstone en av oss fick sova, säger Anna.

Genom kommunen fick de hjälp med korttidsboende för Karl, nattetid. Det var en stor lättnad. Äntligen fick föräldrarna sova.

Under det första året fick Karl sin näring via sond genom näsan. För att förbättra hans möjligheter att i framtiden äta själv, började föräldrarna tidigt att matträna honom. Via kommunalt stöd (LSS) fick de hjälp några timmar i veckan med avlösare som kom hem och hjälpte till runt måltiderna. Familjen hade även ett stort stöd i farmor som kunde komma och ge Karl ett mål mat om dagen.

– Att äta är numera ett stort nöje för honom, säger Tor.

– Idag är mat och fika bland det bästa Karl vet.

## Syn vid CHARGE-syndromet

**Syn är inte bara synskärpa utan mycket mer. Omgivningen måste förstå att vid CHARGE-syndromet ser barnen på ett annat sätt och kompensera för det. Det säger Sten Andreasson, professor vid ögonkliniken på Skånes Universitetssjukhus i Lund.**

Ögat utvecklas under 44 dagar i fosterstadiet och ska sedan sluta sig. Men vid CHARGE-syndromet sluter det sig inte. Missbildningen kallas kolobom och finns hos 80-90 procent av dem som har syndromet.

Kolobomet kan finnas i alla delar av ögat. Det kan ses som ett svart fält i ögats regnbågshinna. Är det bara i åderhinna eller näthinna behövs instrument för att upptäcka det. Om kolobomet sitter i mitten av ögat och omfattar alla hinnorna kan synnerven också vara skadad.

Kolobomet kan påverka synskärpa, synfält, synnerv, gula fläcken (där vi ser skarpt) och förmågan att ställa om ögat efter ändrade



ljusförhållanden till exempel. Det är vanligt med en skillnad mellan höger och vänster öga.

– Syntavlan med dess bokstäver är ett grovt sätt att undersöka en persons seende. Vid CHARGE-syndromet gäller det ofta att använda andra metoder för att kartlägga barnets synförmåga, säger Sten Andreasson.

### **Undersökning**

Alla barn med CHARGE-syndromet kan inte medverka vid en vanlig synundersökning framför en syntavla. Det gäller särskilt barn under fyra år. Därför kan en undersökning under narkos behöva göras.

– Vi kombinerar flera olika undersökningar på en gång, för att undvika att barnet behöver sövas omigen, säger Sten Andreasson.

Under narkos mäts bland annat hur ögats stavar och tappar (ljuskänsliga mottagare i näthinnan) fungerar. Det går också att mäta gula fläckens och synnervens funktion. När dessa undersökningar är gjorda kan föräldrarna få en beskrivning av hur deras barns syn fungerar.

### **Synskärpa**

Synsättningen varierar från lätt till svår, beroende på hur utbrett kolobomet är och om det omfattar såväl åder- och näthinnan som synnerven. Många barn behöver glasögon, och beroende på graden av synsättning, även andra synhjälpmedel.

### **Synfältet**

Många barn med CHARGE-syndromet har ett kolobom i nedre delen av ögat. Det innebär att de ser bra neråt, men att synen upptill är begränsad.

– Barnet kan då se maten framför sig på bordet, men inte glaset som står en bit längre bort, utan välter det. Barnet kan uppfattas som klumpigt, men att det välter glaset beror på synfältets begränsning. Hjärnan tror att det som syns är allt som finns, säger Sten Andreasson.

Som omgivning är det viktigt att veta hur barnets synfält är begränsat för att kunna kompensera för det.

– Jag brukar uppmana föräldrar att alltid ställa sig i barnets synfält innan de börjar prata med det, eftersom vi har lättare att höra när vi också ser personen som talar, säger Sten Andreasson.

Det är också bra att berätta för barnet att dess synfält är begränsat: Du ser inte så mycket på vänster sida.

– Kanske håller ert barn huvudet på sned ibland. Det kan vara ett sätt få ett bättre synfält på grund av sitt kolobom, säger Sten Andreasson.

### **Ljus och mörker**

Förmågan att ställa om synen vid kraftigt ljus eller plötsligt mörker är ofta påverkat. På grund av kolobomet tar det längre tid för ögat att ställa om när det bländas vid kraftiga ljussken till exempel.

– Pedagoger har berättat att barn med CHARGE-syndromet kan bli stående på trappan en stund när det är rast. Deras ögon behöver några minuter extra innan det ställer om sig till dagsljuset. När det är klart kan de gå ut och leka, säger Sten Andreasson.

På grund av denna känslighet är det viktigt att se över ljuskällorna även inomhus och undvika att barnet bländas av ljus från sidan.

Vanligtvis tar det omkring tjugo minuter i mörker, sedan kan vi börja urskilja lite grann i omgivningen. Men hos några med CHARGE-syndromet hjälper det inte hur länge de väntar, ögat förmår inte ställa om till mörkerseende.

– När det gäller färgseendet ser personer med CHARGE- syndromet färger lika bra som andra, säger Sten Andreasson.

## Hörsel vid CHARGE-syndromet

**Vid CHARGE-syndromet har majoriteten en hörselnedsättning. För att de ska bli delaktiga är det viktigt att tidigt hitta sätt för barnen att kommunicera på. Det säger Claes Möller, öron-näsahalsläkare, audiolog och professor i handikappvetenskap vid Universitetssjukhuset i Örebro.**

Hörseln är det sinne som bildas tidigast under fosterutvecklingen. Redan när de första sparkarna känns hos den blivande moderna kan ett foster reagera på ljud.

Örat består av tre delar: ytteröra, mellanöra och inneröra. Det synliga ytterörat samlar upp ljud och leder det in i hörselgången. Via trumhinnan förs ljudet vidare genom hörselbenen (hammare, städ och stigbygel) till innerörats snäcka och dess vätska. Med hjälp av stigbygels rörelse skapas en vätskevåg som sveper genom hörselsnäcken och böjer snäckans flimmerhår. Rörelsen omvandlar den mekaniska vätskevågen till elektriska impulser genom

nervtrådar till hjärnan. När de elektriska impulserna når hjärnan blir vi medvetna om ljudet.

– Vi hör med öronen, men lyssnar med hjärnan, säger Claes Möller. I örats hinnlabyrint finns också balansorganet som har till uppgift att bevaka kroppens alla rörelser.

Vi hör med olika styrka, på olika frekvenser och vi hör också tystnad. Vi kan undertrycka de ljud vi inte vill höra. Vi hör det vi vill höra.

– Vid en hörselskada kan man ha fel på såväl volymkontroll som frekvens, säger Claes Möller.

### **Hörsel vid CHARGE– syndromet**

Vid CHARGE– syndromet har ungefär 85 procent missbildningar på yttre-, mellan- och inneröronen. Svårighetsgraden varierar. 90 procent har hörselnedsättning. De flesta har missbildade balansorgan.

– Har ytterörat en annorlunda form kan det vara ett tecken på att det även finns missbildningar i mellan- och inneröra, säger Claes Möller.

Hur barnet hör beror på var missbildningarna finns. Om de lett till att hårceller saknas på en viss plats i hörsnäckan kan barnet ha lättare att uppfatta bastoner, saknas de på ett annat ställe är det lättare att höra diskanten eller så hör barnet inte alls.

– Det är alltså lite som vid synen och kolobomet, var skadan sitter avgör funktionen, säger Claes Möller.

Med hjälp av magnetkamerabilder på hjärnan har man kunnat skapa bilder på några av de kraftigaste nervtrådar som skickar ljudsignalerna vidare till hjärnan.

– Mellan hjärnhalvorna sitter en mittlinje, kallad corpus callosum. Det är en struktur som gör att hjärnhalvorna kommunicerar med varandra. När ljudet kommer in från vardera örat korsar cirka 70 procent över till den andra hjärnhalvan och 30 procent har trådar som går till samma hjärnhalva, vilket innebär att även om du är döv på ena örat ”hör” båda hjärnhalvorna ljudet, säger Claes Möller.

Magnetkameraundersökningar av barn och vuxna med CHARGE– syndromet visar att denna mittlinje kan vara underutvecklad. Det verkar inte finnas lika många nervtrådar här som hos dem som inte har syndromet.

– Kanske innebär bristen på nervtrådar vid CHARGE att hjärnhalvorna inte kan kommunicera lika bra när det gäller hörseln, säger Claes Möller.

Det skulle kunna förklara varför barn med CHARGE som fått cochleaimplantat (ett hörhjälpmedel som opereras in), inte får lika bra resultat som andra barn.

– Jag har mött ett 15-tal barn med CHARGE som fått cochlea implantat. Min erfarenhet är att det inte går att ha lika stora förväntningar på att implantatet kan förbättra hörseln, som vid andra hörselnedsättningar. Detta är något som cochlea-teamen bör vara medvetna om, säger Claes Möller.

Att hörhjälpmedel inte självklart förbättrar barnets hörsel understryker vikten av att satsa på barnets totala kommunikation. Det kan vara i form av synliga eller taktila tecken, känsel samt lukt eller smak.

– Eftersom många av barnen också har synnedsättning är det viktigt att utveckla deras taktila förmåga så mycket som möjligt för att kompensera för andra brister, säger Claes Möller.

### **Dövblindsyndrom**

CHARGE tillhör gruppen dövblindsyndromen. De flesta har både en hörselnedsättning och en synnedsättning.

– Dövhet är en funktionsnedsättning, synnedsättning är en funktionsnedsättning. Har jag båda blir det ett funktionshinder, eftersom omgivningen inte är anpassad efter mina behov. Då blir det inte  $1+1=2$ , utan  $1+1=3$  eller 4 eftersom förutsättningarna förändras kraftigt, säger Claes Möller.

Förutom att syn och hörsel är nedsatta har många andra organ sämre funktion.

### **Skadat balansorgan**

Claes Möller visar en bild på en tvåårig flicka precis när hon sparkar iväg en boll. Hon står på ett ben med armarna utsträckta och ögonen fixerade på bollen som flyger iväg. Bilden illustrerar de tre funktioner som samarbetar för att balansen ska fungera: synen (som talar om var vi är), muskler, leder och skelett (som hanterar kroppens rörelser) och balansorganet.

Det stora flertalet, 90 procent, med CHARGE har missbildat balansorgan. Om inte balansorganet fungerar måste personen

viljemässigt undersöka vad det är som de har framför sig. De flesta har dessutom svår synnedsättning.

– De allra flesta som har detta problem får kämpa väldigt länge för att lära sig gå till exempel. Min erfarenhet är att de flesta inte klarar att gå själva förrän de är fyra till fem år. Tänk att det är en stor bedrift att utan balansorgan och med minimal syn helt lita till signaler från fötter, leder, skelett och muskler. Det finns också muskelproblem som nedsatt känsel i fotsulorna som många måste hantera.

Claes Möller poängterar att team runt barnet måste jobba för att stärka barnens rörelseförmåga. Barn med CHARGE behöver ha mycket mer av aktivitet och rörelseträning än andra barn.

– Det är extremt viktigt för att de ska bli såpass säkra att de kan utforska världen, säger Claes Möller.

### **Svårt uttrycka sig**

Vid CHARGE-syndromet verkar barnen förstå mer än de förmår uttrycka. Den impressiva förmågan är bättre än den expressiva.

Han tycker det är fel att tolka det som att det beror på intellektuell funktionsnedsättning bara, det kan bero på andra saker.

– Personer med CHARGE får fragment av intryck via synen, andra fragment via hörsel, men de tycks ha svårt att sätta samman informationen deras sinnen ger dem. Det i sin tur påverkar förmågan till utveckling och lärande och ger sannolikt ett stort stresspåslag, säger Claes Möller.

Att arbeta aktivt för att stötta barnets kommunikationsförmåga är därför en grundläggande uppgift för omgivningen.

### **Nationellt expertteam**

Claes Möller har varit med och byggt upp Nationellt expertteam för diagnosticering av personer med dövblindhet. Syftet har varit att samla kunskap för att göra en kartläggning av personernas förmågor, men också lyfta fram individens förutsättningar till exempel hur familjesituation är.

– Det är en viktig undersökning för att öka möjligheten till delaktighet för personer som har syn- och hörselnedsättning, säger Claes Möller.

Teamet kommer att förändras, eftersom Socialstyrelsen aviserat att man vill bygga upp det i annan form.

## Frågor till Sten Andreasson och Claes Möller:

### *Hur ska vi föräldrar och personal förstå hur barnet ser?*

– Det måste göras en riktig utredning. Ögonkliniken i Lund får remisser från hela landet för att undersöka barnets synförmåga. De många remisserna visar att många inser det stora värdet att förstå barnets synförmåga.

### *Vårt barns syn undersöktes när han var liten. Ska vi göra om undersökningen nu när han är större?*

– Oftast förändras inte synen vid CHARGE. Därför räcker det att göra en ordentlig undersökning tidigt, men synen ska ändå följas under uppväxten. Barnen kan få andra ögonsjukdomar, till exempel grön starr eller grå starr. Om man märker att barnet blir klumpigare kan det vara ett tecken på att synen är påverkad. Då ska barnets syn undersökas på nytt.

### *Vårt barn har ofta huvudvärk. Vad kan det bero på?*

– Har ni undersökt hur barnet ser? Det kan vara något problem med ögonen. Kanske behöver barnet glasögon? Huvudvärk är väldigt vanligt vid CHARGE, det hör ofta ihop med att hjärnan jobbar hårt med att förstå sinnesintrycken.

## Kommunikation, specialpedagogik och beteendeproblematik

**Syndromet är en sensorisk funktionsnedsättning, men ofta också kognitiv. Tro på barnets förmåga, men sänk de formella kraven som kan vara svåra att leva upp till. Det säger Hans-Erik Frölander, psykolog och Sonja Friberg, specialpedagog från Specialpedagogiska skolmyndigheten, Resurscentrum Dövblind.**

En konsekvens av syn- och hörselnedsättning och andra sensoriska nedsättningar vid CHARGE-syndromet är att förmågan till anknytning och emotionell trygghet påverkas negativt. Det leder lätt till ängslan och begränsar barnets tillgång till världen, med konsekvenser för den psykiska hälsan. Nedsättningarna kan också påverka den intellektuella (kognitiva) förmågan och därmed lärandet.

Hur allvarliga konsekvenserna blir beror på flera faktorer:

– Omfattningen av syn- och hörselskadan och dess karaktär, samt omgivningens möjligheter att anpassa miljön och förhållningssättet, har stor betydelse för barnets utveckling, säger Sonja Friberg.

### **Intellektuell förmåga**

Intellektuella processer handlar om att ta emot, bearbeta, skapa och överföra information. Vid CHARGE-syndromet visar kartläggningar att cirka 50 procent har normala intellektuella förutsättningar, 25 procent har måttlig funktionsnedsättning och 25 procent har stora intellektuella svårigheter.

– Eftersom olika definitioner och mått tillämpats får man dock vara försiktig med att dra alltför entydiga slutsatser av dessa resultat, säger Sonja Friberg.

Kognitiva funktionsnedsättningar finns också dokumenterade hos andra med dövblindhet. Det finns studier som visar att över 70 procent av vuxna med tidigt inträffad dövblindhet har beteendemässig eller psykisk funktionsnedsättning. Av dem bedömdes drygt 30 procent ha en kognitiv funktionsnedsättning. Det är svårt att avgöra vilka psykiska problem som har med dövblindheten att göra och vilka som har med individens kognitiva förutsättningar att göra.

– Har man en syn- och hörselnedsättning och nedsatt kognitiv förmåga minskar det möjligheten att utnyttja sina resurser på bästa sätt, säger Hans-Erik Frölander.

Trots normal kognition betar sig barn med CHARGE-syndromet ändå inte självklart som jämnåriga. En förklaring kan vara att inlärning tar längre tid, på grund av nedsatt syn och hörsel likväl som andra sensoriska nedsättningar. En annan förklaring kan vara att samverkan mellan sinnen inte fungerar fullt ut, vilket gör att inlärning tar längre tid. Barnen får inte de många sinnesstimulanser som andra barn får, med en försenad utveckling som konsekvens.

– Studier visar att föräldrar ofta tycker att deras barn är understimulerade, säger Sonja Friberg.

### **Vila viktigt**

Samtidigt behöver barn med CHARGE-syndromet mer regelbunden vila än andra barn. Det ska gärna vara flera vilopausar under dagen, för att bearbeta intryck och komma i kapp sig själv.

Nedsättningen av syn och hörselfunktionerna innebär att barn med CHARGE måste använda en avsevärd del av sin uppmärksamhet för att utifrån bristfällig eller inkomplett information kunna uppfatta

och förstå vad som förmedlas vid kommunikation. Det innebär att kognitiv kraft måste användas till att uppfatta snarare än att förhålla sig till innehållet och reflektera över det.

### **Tilläggsdiagnoser**

Förutom sin CHARGE-diagnos kan barnet ha andra tilläggsdiagnoser som påverkar beteendet. Många med medfödd eller tidig dövblindhet får diagnos inom autismspektrumet. Det finns studier om att autism är vanligare vid CHARGE än generellt vid tidigt inträffad dövblindhet. Men alla barn med syndromet har inte autism.

Barnets beteende kan bero på en brist i utvecklingen som foster. Men de kan också vara orsakad av yttre omständigheter. Det tidiga samspelet med föräldrar, syskon och de nära omgivning kan påverkas negativt av de omfattande vårdinsatser som ofta är nödvändiga när barnet är nyfött.

– Under den tid barnen ska knyta an till sina föräldrar vårdas barnen ofta av professionella, vilket naturligtvis inte är de optimala förutsättningarna för att samtidigt utveckla en trygg anknytning. Stress och oro, sömnsvårigheter, långa tider på sjukhus i kombination med olika omgivningsfaktorer kan ha negativ påverkan.

– Sådana omständigheter kan fördröja barnets psykosociala utveckling och ge upphov till avvikelser i beteendet.

### **Sinnena vid CHARGE**

För att barnet ska lära känna sig själv och sin omgivning behövs en ömsesidig tillit mellan barnet och omgivningen. Och att omgivningen gör ett utforskande möjligt.

Sinnena är våra budbärare för att vi ska ta emot, tolka, processa och agera. Våra sinnen är *syn, hörsel, smak, lukt* och *känsl*. Känslerna kan delas upp i två; *hudsinnen, det taktila sinnet* och *muskel- och ledsinnet, proprioceptionen*.

Med *det taktila sinnet* registrerar vi beröring, varmt och kallt, tryck vibrationer och smärta.

*Proprioceptionen* ger oss känslan av att vara en kropp, var de olika kroppsdelarna befinner sig och kontrollerar att vi sträcker oss tillräckligt långt för att nå muggen eller ta steget framåt.

*Balanssinnet*, som innefattar *det vestibulära sinnet*, samarbetar med *syn- och muskelsinnena /proprioceptionen* och *det taktila sinnet* för att vi ska hålla balansen.

Sinnena ska samverka, men det fungerar inte alltid vid CHARGE-syndromet. Det som går bra ena dagen fungerar inte en annan.



Bristen på samverkan kan påverka alltifrån förmågan att räkna en uppgift till att gå själv till matsalen eller att utföra en rörelse med tillräckligt stor eller liten kraft.

– Stress av både yttre och inre art ökar risken att sinnen inte samverkar på bästa sätt, säger Sonja Friberg.

För att kompensera bristerna i syn och hörsel kan barnet använda strategier som att stötta huvudet i händerna, luta sig mot möbler, väggar eller staket ute eller andra personer. Eller utforska omgivningen med olika sinnen genom att smaka eller känna.

### **Stötta kommunikationen**

Det är viktigt att stötta det som ofta fungerar vid CHARGE-syndromet och uppmuntra det.

– Barn med CHARGE–syndromet är mycket fokuserade om de är motiverade och har en stark livsvilja och drivkraft, säger Hans-Erik Frölander.

Ofta finns svårigheter att tala. Eftersom det är genom kommunikation som lärande och utveckling sker, gäller det att få igång kommunikationen på andra sätt så att barnet har möjlighet att uttrycka känslor och tankar. Kommunikationen kan vara med tal, teckenspråk, gester eller bilder. Att erbjuda ett taktilt teckenspråk kan vara framgångsrikt. Barnen väljer ofta ett eget sätt att kommunicera, något omgivningen behöver vara uppmärksamma på och bekräfta.

### **Bra att tänka på**

Som omgivning kan vi lära oss att förstå genom att

- skaffa goda kunskaper om CHARGE-syndromet
- bli bra på att observera barnet
- undvika förutfattade meningar
- tro på barnets förmåga
- minska stressen.

## **Frågor till Hans-Erik Frölander och Sonja Friberg**

### ***Hur ska vi jobba för att förbättra barnens proprioceptiska förmåga?***

– Tänk på att vid CHARGE fungerar den proprioceptiska förmågan inte automatiskt, utan måste tränas. Uppmärksamma i vilka sammanhang den inte fungerar och öva så att barnet får strategier att hantera dessa situationer.

***Varför vill min elev gärna ha något i handen hela tiden?***

– Det har med den proprioceptiska förmågan att göra. Att ha en sak i handen hjälper honom att reglera musklerna och hitta andra kompensatoriska system för att lösa en uppgift.

***Vår son avskyr lätt beröring, vad beror det på?***

– Det kan bero på att han får för starka eller oklara signaler vid beröringen. Ett sätt är att förbereda honom på beröringen, genom att visa dig om han ser eller beröra på ett neutralt ställe typ armen först. Och att ta i lite hårdare om han tycker om det

***Det verkar som att vårt barn har hög smärttröskel, kan det vara så?***

– Förmågan att uttrycka smärta handlar om hur man processar intryck. Vid CHARGE-syndromet kan personen själv ha svårt att lokalisera vad det är som smärta och att uttrycka det.

***Hur ska vi få vårt barn att uttrycka sig mer och berätta om var det gör ont till exempel?***

– Finns det hinder i kommunikationen? Kanske får ni undersöka barnet och hjälpa det förstå att det som känns obehagligt är smärta. Om ni upptäcker ett skavsår, som kan vara orsaken till att barnet inte vill gå, är omsorgen när ni lägger plåster på, en stark signal till barnet. Vården stärker relationen och kanske meddelar sig barnet lättare nästa gång att det har ont.

***Vår 5-åriga förskoleelev springer ofta runt och stökar. Vi vet inte om han behöver stimulans eller vila?***

– Det kan vara svårt att veta vad det handlar om. Det kan vara både och. Att röra sig mycket kan vara en vila från en annan uppgift. Vid rörelse får hjärnan starkare signaler och blir mer alert. Det kan också vara så att han har för många intryck som han måste sortera, en sorts stress. Då kanske han behöver hjälp att vila även kroppsligt. Om han vill och tycker om det kanske vila i en saccosäck eller soffa är bra. Det gör att det blir tryck på stora delar av kroppen, vilket kan vara skönt. Många gånger handlar detta beteende om att barnet behöver mer stimulans, på ett sätt som är anpassat till hans behov. Kanske mår han bra av att vara ute längre och ensam, efter att de andra barnen gått in.

Det kan vara bra att filma barn i samspel med andra och se vilka strategier det använder när det fungerar väl. Kan tydliggöra viktiga orsakssammanhang för underlag till att utveckla ett mer optimalt bemötande. Det i sin tur kan främja utvecklingen mot ett mer

rationellt beteende. Samarbeta också med familjen. Är han helt utmattad när han kommer hem kan det tyda på att förskole- eller skoldagen är för utmanade och behöver anpassas bättre efter barnets behov.

## Möten med vården under barnets första levnadsår

**Samordnad och personcentrerad vård är nödvändig vid CHARGE-syndromet, eftersom barnen och deras familjer har många sjukvårdskontakter. Det säger Agneta Anderzén–Carlsson, professor i omvårdnad vid Karlstad Universitet och forskare i Handikappvetenskap vid Örebro Universitet.**

I sin forskning har hon gått igenom journalerna för fem barn med CHARGE-syndromet. De var födda mellan 1998 och 2005. Syftet var att ta reda på familjernas kontakt med vården i samband med diagnos.

– Jag ville öka förståelsen för vad de går igenom under barnets första år, säger Agneta Anderzén-Carlsson som arbetat som barnsjuksköterska.

De flesta barnen, en flicka och fyra pojkar, var födda efter en normal graviditet av en frisk mamma. De första tecknen på att något var fel med barnet var olika; för någon var det läpp-käk-gomspalt, ett annat barn njurbäckeninflammation eller avsaknad av njure eller koanalatresi.

Barnen fick sin diagnos i olika ålder, ett barn när det var sex veckor ett annat vid 14 års ålder. De flesta fick den vid nio månader.

– Beskedet att något är fel med barnet är en jobbig situation för föräldrarna, där de behöver stöd, både för sin egen skull och för att knyta an till barnet, säger Agneta Anderzén-Carlsson.

Under barnens första levnadsår identifieras fler symtom: alla har synnedsättning, fyra har hjärtmissbildning, alla har hörselnedsättning.

– Nuförtiden verkar man upptäcka hörselskadan tidigare, tack vare att screening införts av alla nyfödda, säger Agneta Anderzén–Carlsson.

Alla i studien har problem med urinvägar och genitalier. Alla fem har uppfödningssvårigheter och infektioner är vanliga, särskilt med symtom från luftvägarna.

Under sitt första levnadsår genomgick barnen mellan 10 och 34 diagnostiska procedurer.

– Ett extremt exempel är ett barn där det gjordes 28 röntgenundersökningar av hjärta och/eller lungor, konstaterar Agneta Anderzén-Carlsson.

De flesta undersökningar gjordes annars på grund av uppfödningsproblem. Antalet blodprov går inte att uppskatta då de inte journalförts. Alla barn opererades under sitt första år. I genomsnitt fick de 14 olika mediciner där läkemedel kopplat till infektioner var vanligast.

Barnen låg i genomsnitt på sjukhus 113 dagar under sitt första levnadsår. De mötte personal från åtta till tio yrken.

– Antalet personer i varje yrkeskategori var betydligt fler, säger Agneta Anderzén-Carlsson.

CHARGE-syndromet är en mångfacetterad sjukdom, där barnet behöver behandling av flera olika specialister. De många vårdkontaktarna påverkar hela familjen, syskon och andra relationer.

– Föräldrarna behöver tidigt stöd i hur de kan kommunicera med sitt barn. Det är särskilt viktigt inför alla de provtagningar barnet går igenom. Det är en fördel om de uppmanas att bära sitt barn hud mot hud eller vagga det inför undersökningar eller ingrepp, säger Agneta Anderzén-Carlsson.

Hennes slutsats är att vårdpersonal behöver se över sina rutiner. De kan inte bara *göra* sina ingrepp utan att förbereda barnen.

– Att distrahera barn med CHARGE– syndromet med hängande mobiler eller skullror, som annars, fungerar inte för att avleda barn med syn- och hörselnedsättning. Istället behöver personalen hjälp med att lära sig använda taktila tecken och ge dem sockerlösning inför blodprovstagning, eftersom sockerlösning dämpar upplevelsen av smärta.

Agneta Anderzén–Carlsson hoppas på en ökad samordning av barnets vårdkontakter. Och ser fram emot forskning som kan öka kunskapen om hur personalens bemötande kan förbättras i mötet med barn som har CHARGE-syndromet.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

**Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Barnen har under vistelsen ett eget program.**

**– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under veckan, berättar specialpedagog Bodil Mollstedt från barnteamet om Ågrenskas pedagogiska arbete vid en familjevistelse.**

Barn som har CHARGE–syndromet har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs förutsättningar och behov. Med detta som utgångspunkt har pedagogerna på Ågrenska utformat programmet för barnen under veckan.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare veckor och samtalar med föräldrarna om varje enskilt barn med diagnos. De hämtar också in information från barnens förskola eller skola. Därefter planeras veckans aktiviteter med barnen.

### **Delaktighet**

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa, som är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur man kan påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, mycket viktiga. Delaktighet styrs av de kroppsliga faktorerna, men också mycket av omgivningens faktorer. Ansvar för att anpassa och kompensera vilar på omgivningen.

### **Särskilda mål vid CHARGE-syndromet**

Under vistelsen på Ågrenska är det viktigt att barnens basbehov ska tillgodoses. Därför är ett av målen att *se till varje barns omvårdnadsbehov och hälsa*. Det handlar om att uppmärksamma vilken hjälp barnet behöver ha vid toalettbesök, när vila ska läggas in och vid vilken tid barnet är van att få sin mat. De fem dagarna på Ågrenska ska vara fem bra dagar.

*Att stödja tal, språk och kommunikation* är viktiga målsättningar under veckan. Därför är personalen mån om att erbjuda så mycket material som möjligt för att stödja barnens kommunikation. På

Ågrenska är erfarenheten att barnen mår bra av att ha ett tydligt schema. Då vet de vilka förväntningar de har på sig och orkar hålla koncentrationen. Därför startas dagen med ett bildstöd som kan förtydligas med sinnesupplevelser, till exempel en lukt eller taktilt stöd. Samtalsmattan kan vara en bra metod för att ta reda på hur en uppgift uppfattas av eleven. Bodil Mollstedt berättar om en skola där man använde den för att ta reda på varför en flicka gillade att åka till stallet. Med bilder och symboler för bra, vet ej och nej frågade de om det var ridningen som lockade, eller hästarna? Nej, flickan gillade varken att rida eller hästarna. Det var ridläraren, visade det sig...

Eftersom hörselnedsättning är vanligt vid CHARGE är ett av målen under veckan att *minska konsekvenserna vid hörselnedsättning*. Det görs dels genom att med olika hjälpmedel kunna förstärka ljudet, men också att med enkla medel minska ljudet i bullriga miljöer.

– Bra metoder för att minska buller är att sätta tennisbollar under stolarna och ha ljuddämpandeskivor i taket. Var personen sitter i rummet har också betydelse liksom att läraren har en mikrofon.

För att *minska konsekvenserna av synnedsättningen* är det viktigt med anpassad ljussättning och att få in så många andra sinnesintryck som möjligt. Det görs till exempel med olika taktila hjälpmedel.

Det pedagogiska materialet som används under veckan är noga utvalt för att *minska konsekvenserna av inlärningssvårigheter*. Man använder material som kan markera tydligt start och stopp på aktiviteten.

*För att kompensera och anpassa för annorlunda perception och sinnesupplevelser* används olika redskap. En tyngdväst kan vara skön att ha på sig, eftersom det är lättare att känna var ens kropp tar slut med den på.

En gummimatta med piggar på är härlig att sitta på. Då är det lättare att hålla sig vaken.

För att *stärka det sociala samspelet* är det många samlingar och gemensamma aktiviteter där var och en deltar på sina villkor.

– En av Ågrenskas allra bästa medarbetare är Kalle Kanin, han ser och bekräftar varje barn. Kalle bor i en resväska och varje dag utgår morgonsamlingarnas sånger och lekar från det Kalle har med sig.

Syftet med alla aktiviteter är att få igång den goda cirkeln där barnet känner sig stärkt och får lust vilket föder viljan att prova nya saker.

### Länktips

[logopedeniskolan.blogspot.se](http://logopedeniskolan.blogspot.se)

[skoldatatek.se/verktyg/appar](http://skoldatatek.se/verktyg/appar)

[skolappar.nu](http://skolappar.nu) (appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11)

[appstod.se](http://appstod.se) (samlingsplats för appar som stöd)

[mathforest.com](http://mathforest.com) (låg/mellan välj nivå)

Myndigheten för delaktighet [mfd.se](http://mfd.se)

**hattenforlag.se** -teckendockor, böcker, spel, musik dvd med tecken

**ritadetecken.se** -program med tecken, kan laddas ner som app

**varsam.se** -hjälpmedel och träning

**komikapp.se** -material och inredning

**nyponforlag.se** -språkstimulerande material

**abcleksaker.se** -fina, roliga och pedagogiska leksaker

**lekolar.se** -förskola och skolmaterial leksaker, pyssel, hjälpmedel

**goteborg.se/eldorado** -upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar

## Karl går i skolan

Föräldrarna började med tecken som stöd i kommunikationen med Karl när han var två år. Han började i förskola tre dagar i veckan när han var lite drygt två och ett halvt år.

– Precis då blev Karl beviljad en personlig assistent för första gången, men Försäkringskassan tillät dem inte att vara med på förskolan, säger Anna.

– De ansåg att assistent i förskolan var kommunens uppgift att fixa. Kommunen löste det genom att anställa hans assistenter som förskolepersonal under de timmar han var på förskolan.

– SPSM (Specialpedagogiska skolmyndigheten) resurscenter dövblind har varit vårt bästa stöd under hans uppväxt.

– De har fått oss att tro på Karls möjligheter.

Efter en tid frågade SPSMs personal om Karl ville börja på en teckenspråkig förskola (som dock låg tio mil hemifrån) två dagar i

veckan och vara tre dagar på sin förskola hemma. Föräldrarna tackade ja, med förhoppningen att hans kommunikationsförmåga skulle utvecklas.

När han sedan började i förskoleklass fick han behålla samma elevassistenter. Dem har han haft turen att behålla under sin skoltid.

– Det betyder mycket för oss att han har fått behålla samma personer, eftersom man måste känna Karl ordentligt för att kunna hjälpa honom att utvecklas på bästa sätt utifrån hans förmågor, säger Tor.

– Karl åker till skolan fem dagar i veckan. Det är en resa på en timma och tjugo minuter enkel väg. Som tur är åker hans personliga assistent med honom, säger Anna.

Karl har personlig assistent 70 timmar per vecka, men nu har Försäkringskassan sagt att han inte får några timmar.

– Det är en fråga vi kommer att få kämpa med framöver. Vi har fått avslag en gång tidigare, men fick då igenom ett ja, med hänvisning till FNs barnkonvention, säger Anna.

## Syskonrollen

**Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, att få träffa andra och ha någon som lyssnar på dem. Det visar forskning och Ågrenskas syskonprojekt.**

**– Vi försöker stötta dem i deras roll som syskon i våra syskongrupper, berättar Marcus Berntsson, pedagog på Ågrenska.**

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta relation vi har i livet. Den är fylld av gemenskap och kärlek, men präglas också av rivalitet, avund och konflikter. Vad som dominerar kan vara olika och även ändra sig över tid.

– Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, säger Marcus Berntsson.

### **Känslor och frågor**

Att få ett syskon med funktionsnedsättning väcker många frågor och känslor. Det är en orolig tid. Den nya situationen påverkar vardagen och syskonrollen.

Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstått. Barn har mindre möjligheter att



påverka sin situation och omgivning på grund av sin ålder och sociala situation.

Redan i väldigt ung ålder är syskon till barn med en funktionsnedsättning duktiga på att uppfatta andras behov av hjälp. De har många varför-frågor som behöver svar, men det är viktigt att bemöta barnet på rätt nivå.

Efter 9-årsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar omgivningens reaktioner.

I den åldern börjar det bli jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande beteende eller utseende. De noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det.

Under veckan utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag. Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett program för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande.

*Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. *Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

*Bemästrande* handlar om att hitta strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för ”dåliga hemligheter”.

### **Syskonens program**

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har CHARGE– syndromet. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om man vill. Andra dagen börjar man fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar. I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster.

I nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg. Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Men också sorg över att inte ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas.

På onsdag och torsdag finns det chans till reflektioner och fortsatt samtal kring syskonets egna känslor. Syskonen träffas i små grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos.

Utöver samtalen gör syskonen olika samarbetsövningar. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där får agera tillsammans för att klara övningarna.

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier.

Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte att avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

Försök att först bara bekräfta barnets känslor. När vi gjort det kan vi ge förnuftiga argument och fakta.

De behöver veta att det är okej att känna som de gör och att de inte är ensamma i den känslan. Det osagda kan lätt kännas som en klump i magen eller någon annanstans i kroppen. I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning att syskonet inte vill belasta dem.

Att bära det tunga inom sig skapar stress.

### **Berättelsebok**

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. I boken ritar de av sin hand, som en symbol för dem själva. Vid tummen ska de rita två saker de är bra på. Vid pekfingret saker de vill ska hända om två år. Vid långfingret, vad andra säger de är bra på. Vid ringfingret drömmar. Och vid lillfingret modiga saker de gjort.

En annan del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

Innehållet i veckan går ut på att skapa ett öppet och tillåtande klimat där det är okej att prata känslor och ha drömmar. Då kan även de bra sidorna av syskonskapet få plats.

### **Vardagstid med föräldern**

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. Men de drömmer inte om någon utlandsresa, utan det är vardagstid som är det viktiga.

Syskonens egna tips till föräldrarna är att de ska berätta om diagnosen och vad den innebär. De ska prata om hur den är idag och hur den kan bli i framtiden.

Men det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, har stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen.

En bra erfarenhet tycker de sig ha fått genom att deras syster eller bror har en funktionsnedsättning är att alla föds olika och har olika förutsättningar i livet.

– En annan fördel är att de får gå före i kön till Liseberg. Och åka allt två gånger.

### **Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på**

[www.syskonkompetens.se](http://www.syskonkompetens.se)

[www.detoutsagda.se](http://www.detoutsagda.se)

På hemsidan finns bland annat verktyg för samtal och lästips i ämnet. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. De bygger på föräldrars egna berättelser.

<http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Pratmandlar-och-syskonkarlek/>

## **Karl har en storebror**

När Karl föddes var storebror Erik fyra år. Han har följt med sin lillebror på hans läkarundersökningar och sjukhusbesök.

– När Karl bodde på ”nattis” var Erik alltid med och lämnade honom, säger Anna.

– Erik lekte med ett annat barn som bodde där, säger Tor.

Erik har också deltagit i samma tecken- och språkkurser som sina föräldrar.

När Erik var fem och ett halvt tyckte Tor och Anna att bara de tre skulle göra något roligt tillsammans och bestämde sig för en tur till Göteborg. De frågade Erik vad han ville göra.

– Vi hade förväntat oss att han skulle säga Liseberg, men han föreslog sjukhusets piratskepp. Han förknippade alltså sjukhuset med positiva minnen, säger Tor.

De har haft dåligt samvete för att Erik fått vara så mycket på sjukhus, men att han ville tillbaka dit när han själv fick välja något roligt lugnade dem.

– Hans brors handikapp och all tid han tillbringat på sjukhus har gjort att barn som är sjuka eller handikappade på olika sätt är något helt naturligt för Erik, säger Anna.

## Munhälsa och munmotorik

**– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.**

**Det säger övertandläkare Emma Brandquist och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.**

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa i Umeå och i Jönköping.

### **MHC-basen**

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskapen om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats (mun-h-center.se) och via MHC- appen.

### **Vad vet vi om munförhållandena vid CHARGE– syndromet?**

Från tidigare familjevistelser vid Ågrenska finns uppgifter från 45 personer med CHARGE–syndromet. Det är underlag för en kortfattad beskrivning av diagnosen, som är kunskapskälla för tandvårdspersonal som ska träffa ett barn med CHARGE.

### **Vad har vi sett idag?**

Barnen har hela och rena tänder och friska slemhinnor.

– Vi har sett ett visst tandslitage på grund av tandgnissling, vilket är vanligt. Bettavvikelse förekommer, främst om barnen har en samtidig läpp-käk-gomspalt.

### **Tandvårdsaspekter vid CHARGE– syndromet**

*Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma vid CHARGE– syndromet:*

Läpp-käk-gomspalt, bettavvikelse, avsaknad av tandanlag, tandsten, tandgnissling, skador på grund av olycksfall och muntorrhet kan förekomma.

### **Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov**

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras.

– Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm och vi rekommenderar att barnet får hjälp med tandborstningen två gånger om dagen, säger Emma Brandquist. När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av dessa tänder tuggytor. Om det behövs kan de också förseglas med plast för att minska risken för hål.

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka risken för till exempel karies, hål i tänderna. Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är också viktigt att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken kan ofta behövas för rengöring och fluorbehandling av tänderna. För barn

som inte tycker om tandkrämssmak finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer utan skum.

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov anpassat tandvårdsomhändertagande.

### **Inför tandvårdsbesöket**

- *Att tänka på för barn med CHARGE-syndromet:*  
Tag gärna kontakt med tandvården innan första besöket och se till att behandlaren får kunskap om barnets behov.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på personalen barnet ska möta och stolen barnet ska sitta i (användbara bilder finns på *bildstod.se* och *kom-hit.se*). Använd gärna inskolningsmetoden 1000-inläring där barnet får träna i flera korta pass. Genom beröm och belöningar får barnet uppleva att lyckas.
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.

### **Vad har vi sett idag när det gäller munmotorik?**

- Försenad oralmotorisk utveckling
- Andra anatomiska förutsättningar (läpp-käk-gomspalt)
- Talsvårigheter
- Bitovanor/tandgnissling
- Lätt salivläckage
- Flera föräldrar rapporterar ättsvårigheter och tuggsvårigheter

Bidragande orsaker till ättsvårigheter vid CHARGE-syndromet kan vara koanalatresi, läpp-käk-gomspalt, esofagusatresi, hjärtfel eller mag-tarmproblem.

De kan leda till behov av näring via sond, att barnet har svårt att svälja vissa konsistenser eller har dålig aptit. Överkänslighet i mun hålan, försenad ätutveckling, tuggsvårigheter och felsväljning är andra symtom.

– Det är sällan bara en orsak bakom barnens ättsvårigheter, utan en kombination av flera, säger Lisa Bengtsson.

Ättsvårigheterna kan bero på nedsatt allmäntillstånd, hjärtfel eller andningssvårigheter, kan ge dålig aptit, som ger näringsbrist och energibrist, vilket leder till att barnet inte orkar äta.

Många har kräkningar och reflux. Sammantaget leder svårigheterna till att matsituationen blir en negativ upplevelse istället för något lustfyllt.

– Utgångspunkten är att barnet gör så gott det kan. Det finns nästan alltid kroppsliga orsaker bakom deras ovilja att äta. För föräldrarna kan barnets beteende orsaka stor stress, säger Lisa Bengtsson.

Vårdens ansvar är att hjälpa föräldrarna att hitta mat som är anpassad till barnet och försöka hitta orsaken till varför barnet inte äter.

Förutom ätträning för att hantera olika konsistenser kan behandlingen hos en logoped gå ut på att förbättra funktionen genom oralmotorisk träning. För det finns olika redskap som chewy-tube, z- vibrator och fingerborste, som barnet kan träna med.

– En munskärm kan användas för att stärka musklerna i barnets läppar och kinder, säger Lisa Bengtsson.

Som förälder kan det vara besvärligt att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser. Då kan man be habiliteringen samordna kontakten mellan tandläkare, logoped och oralmotoriskt team.

Läs mer om oralmotorik i skriften *Uppleva med munnen och hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer*. Den går att beställa eller ladda ner från Mun-H-Centers webbplats.

## Karl idag

Nu går Karl i femte klass. Han trivs i skolan och är pigg, glad och nyfiken.

Han älskar att fika och baka. Karl tycker också om att bada, men efter att det hänt en ”olycka” i den kommunala simbassängen trots blöja, får han inte komma dit mer. Det tycker båda han och föräldrarna är ledsamt, samtidigt som de förstår personalen på anläggningen.

Som tur är tycker han lika mycket om att bada ute. Karl är en riktig utomhuskille. Han gillar att vara ute i alla väder och årstider.

– Vi försöker ta honom på så många olika aktiviteter som möjligt.

På vintern gillar han när vi tar med honom till slalombacken.

– Vi kan se ett mönster i att Karl sover bättre när han får vara ute mycket i dagsljus, säger Anna.

Föräldrarnas stora utmaning är att Karl inte sover hela nätter, utan i perioder vaknar mellan klockan ett och tre på morgontimmarna sex av sju nätter i veckan.

Hittills har de haft personlig assistent till Karl. Tack vare dem har de orkat, men nu har som nämnts Försäkringskassan sagt att han inte får några timmar mer.

– Det mest krävande för oss är annars all administration kring Karls behov. Det är minst en till två ärenden som måste hanteras varje vecka, utöver två större sittningar om året, säger Anna.

Det är också ganska jobbigt att de fortfarande känner sig som en småbarnsföräldrar som hela tiden måste ha koll på Karl. När det gäller toalettbesök är det stökigt. De tränar fortfarande hårt på dagarna, men på natten har Karl blöja.

Förutom att de bor i en bra och hjälpsam kommun har de under åren haft stort stöd och stöttning från sina föräldrar.

– Utan dem hade vi inte orkat med vardagen på det sätt som vi har gjort, säger Anna.

Det bästa de har är, förutom sina två söner, är varandra. De är ett väldigt stöd för varandra tycker Anna och Tor. De är lika och vill veta och förstå.

– Vi har också lärt oss att säga nej (till läkarbesök sommartid till exempel) ...

... och att ta hjälp, säger de båda. Och de hakar inte upp sig på småsaker. Men är det viktiga frågor, då är de envisa och kämpar för sin rätt.

## Personlig assistans

### **Jenny Ranfors, jurist på Ågrenska Assistans berättar om villkoren för personlig assistans.**

För att få en personlig assistent krävs det att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar. Assistenten ska hjälpa till med att tillgodose *grundläggande behov* såsom ätande, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. Behoven måste vara av *praktisk karaktär* – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är inte tillräckliga skäl för att få assistans.

En sjukvårdande insats kan *aldrig* vara ett grundläggande behov, oavsett om den sker som hälso- och sjukvård eller i form av egenvård.

*Sondmatning* är att betrakta som egenvård, enligt Försäkringskassan och kan därför *inte* räknas som ett grundläggande behov. Detta ska nu prövas av Högsta förvaltningsdomstolen.



För att *kommunikation* ska anses utgöra ett grundläggande behov, krävs att:

- det behövs en *tredje person* för att kommunikationen över huvud taget ska vara möjlig, samt att:

- den tredje personen behöver ha *ingående kunskaper* om personen, funktionsnedsättningen och sättet att kommunicera.

En dövblind kvinna som använder taktilt teckenspråk har överklagat Försäkringskassans avslag. Domstolen beslutar att hennes behov av hjälp att kommunicera ska anses utgöra ett grundläggande behov.

Försäkringskassan har överklagat domen. Målet ska nu prövas i Högsta förvaltningsdomstolen.

### **Försäkringskassan eller kommunen**

Om grundläggande behov *uppgår till 20 timmar* eller mer per vecka beviljas assistansersättning från FK.

Ifall grundläggande behov *inte uppgår till 20 timmar* per vecka kan man söka personlig assistans hos kommunen.

### **Föräldraansvaret**

*Grundläggande behov* omfattas inte av föräldraansvaret från det att barnet har fyllt nio år.

*Kommunikation* omfattas inte av föräldraansvaret från det att barnet har fyllt sex år. Ett undantag är kontakt med myndigheter, sjukvård eller liknande, som kan omfattas för även äldre barn (nio år).

### **Var kan vi hitta juridisk hjälp?**

Ibland finns jurister på assistansbolag eller på brukarstödscenter som:

LaSSe Brukarstödscenter (VGR), tel 031-841850

BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Sthlm), tel 08-54488660

## Samhällets övriga stöd

**Socionom Emy Emker arbetar på Ågrenska och informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning hos Försäkringskassan, men också om samhällets övriga stöd.**

Försäkringskassans syfte är att förenkla vardagen för personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Myndigheten har ändrat sitt arbetssätt för att anpassa det till den enskildes behov så att möten ska bli enklare, tryggare och mer personliga. De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson som ansvarar för

att samordna alla kontakter med Försäkringskassan.

I en ansökan till Försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg, utfärdat av behandlande läkare, bifogas. Intyget ska så tydligt som möjligt beskriva barnets funktionsnedsättning. Handläggaren bokar in ett utredningssamtal med sökanden, vilket kan genomföras på Försäkringskassan, i hemmet eller via telefon. Handläggaren lägger sedan ett förslag till beslut, som till sist fattas av en särskilt utsedd beslutsfattare.

– Fungerar inte mötet med den personliga kontaktpersonen kan ni byta handläggare, säger Emy Emker.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Avslag där kan överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och i Högsta Förvaltningsdomstolen. Varje instans avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Det innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen.

*Mer info och blanketter för ansökan finns på*

**[www.forsakringskassan.se](http://www.forsakringskassan.se)**

### **Samhällets övriga stöd**

Samhällets övriga stöd utgår bland annat ifrån två lagar; LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) och Socialtjänstlagen, SoL.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer...

...med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.

...med betydande eller bestående begåvningsmässigt

funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom

...med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

Om man bedöms ingå i någon av dessa tre personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS. Tio olika insatser som ingår i LSS. Här är några av dem:

### **Avlösarservice i hemmet**

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avlastning och till att uträtta ärenden utanför hemmet.

Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som

lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt.

### **Korttidsvistelse**

Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation. Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

### **Ledsagarservice**

En ledsagare hjälper till med kontakter i samhället och kan följa med på vårdbesök och delta i fritidsaktiviteter. Insatsen gäller när funktionsnedsättningen inte är alltför stor, och kan till exempel inte ges om personen redan har personlig assistans. Ledsagarservicen kan begäras per tillfälle eller som regelbunden insats.

### **Bostad med särskild service**

De vanligaste formerna av bostad med särskild service är gruppbofastad eller servicebofastad. Den enskilde kan också ha rätt att få en särskild anpassad bostad anvisad av kommunen. Bostad med särskild service beviljas enligt LSS eller SoL.

### **Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser**

Habilitering/kurator.

LSS-handläggare.

Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse).

Anhörigstödare i kommunen.

Brukarstödcenter.

Andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU).

### **Samordnad Individuell plan, SIP**

Kommun och landsting är skyldiga att upprätta en individuell plan, enligt både 2 kap. 7 § socialtjänstlagen (2001:453), SoL, och i 3 f § hälso- och sjukvårdslagen.

En SIP görs när kompetens behövs från flera verksamheter och där ansvarsfördelningen behöver förtydligas till exempel.

– Den kan också göras om en person upplever att man ”bollas runt” bland flera instanser, säger Emy Emker.

### **Det här gäller i skolan**

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Det är rektorns ansvar att se till att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Stödåtgärderna till en skolelev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd.

### **Tips inför möten med skolan**

Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna. Kör samtalen fast, kan man ställa frågan: Hur gör vi då? Det betonar att problemets lösning är en gemensam angelägenhet.

### **Vart vänder vi oss?**

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket för att få mer information:

[www.skolverket.se](http://www.skolverket.se)

*Skolverkets upplysningstjänst:*

*Tel: 08 - 527 332 00*

[upplysningstjansten@skolverket.se](mailto:upplysningstjansten@skolverket.se)

För att överklaga beslut om till exempel skolskjuts eller åtgärdsprogram vänder man sig till Skolväsendets överklagandenämnd: [www.overklagandenamnden.se](http://www.overklagandenamnden.se)

### **Var hittar vi rätt fonder?**

Sjukhuset

Biblioteket ("Alla dessa fonder" och "Stora fondboken")

Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

<http://www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx>

Företag

### **Tips på bra hemsidor**

[agrenska.se](http://agrenska.se) – Ågrenska

[fsdb.org](http://fsdb.org)

[fk.se](http://fk.se) - Försäkringskassan

[1177.se](http://1177.se) – Sjukvårdsupplysningen

[socialstyrelsen.se](http://socialstyrelsen.se) - Socialstyrelsen

[skolverket.se](http://skolverket.se) – Skolverket

[skolinspektionen.se](http://skolinspektionen.se)

[spsm.se](http://spsm.se) – Specialpedagogiska skolmyndigheten

[mfd.se](http://mfd.se) – Myndigheten för delaktighet

[do.se](http://do.se) – Diskrimineringsombudsmannen

[mun-h-center.se](http://mun-h-center.se) – Mun-H-center

[notisum.se](http://notisum.se) – Lagar på nätet

[mogard.se](http://mogard.se).

[nfsd.se](http://nfsd.se) – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

[kunskapsguiden.se](http://kunskapsguiden.se)

## Informationscentrum för ovanliga diagnoser

**Socialstyrelsen har en kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser. Den innehåller för närvarande informationstexter om cirka 300 ovanliga sjukdomar.**

Texterna produceras av Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp utsedd av universitetet.

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats.

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information, och nås på telefonnummer 031-786 55 90 eller via mail, [ovanligadiagnoser@gu.se](mailto:ovanligadiagnoser@gu.se).

*Läs mer på:* [socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser](http://socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser)

## Nationella funktionen för sällsynta diagnoser

**För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, som drivs av Ågrenska.**

NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget. Uppdraget är att...

...bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst, frivilligorganisationer.

...bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till an-dra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga.

...bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området.

...identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

Ågrenska, som driver NFSD, är ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter. *Mer om NFSD:s verksamhet kan du läsa på [www.nfsd.se](http://www.nfsd.se)*



# CHARGE-syndromet

*En sammanfattning av dokumentation nr 540*

CHARGE-syndromet är en genetiskt orsakad sjukdom som tillhör gruppen dövblindsyndrom. Namnet är en akronym där varje bokstav står för vanliga symtom i syndromet:

CHARGE-syndromet upptäcks oftast tidigt under första levnadsåret. Vanligen uppstår första misstanken om barnet har kolobom och koanalatresi (stopp i bakre näsöppningarna) i kombination med andra symtom.

Varje år får omkring tio barn diagnosen.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)