

Dokumentation nr 588

Ushers syndrom typ II, vuxenvistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

USHERS SYNDROM TYP II, VUXENVISTELSE

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Ågrenska är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg och är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter som familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser.

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer och sex vistelser för vuxna, med sällsynta diagnoser, från hela Sverige. Varje gång det är vuxenvistelse kommer ett antal personer som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Ushers syndrom typ II.

Under tre dagar får deltagarna kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Marianne Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med syndromet ingår en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen. I sammanfattningen av gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser beskrivs hur det kan se ut mer generellt för deltagarna i gruppen. De personer som deltar i intervjuerna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, agrenska.se, där de kan laddas ner som pdf: agrenska.se

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Claes Möller, professor emeritus/överläkare vid Audiologiskt forskningscentrum på Universitetssjukhuset i Örebro.

Ulrika Kjellström, överläkare vid Ögonkliniken på Skånes universitetssjukhus i Lund.

Moa Wahlqvist, forskare och FoU samordnare, vid Audiologiskt forskningscentrum på Universitetssjukhuset i Örebro och vid Nationellt Kunskapscenter för dövblindfrågor.

Mattias Ehn, psykolog vid Dövblindteamet i Stockholm och Audiologiskt forskningscentrum på Universitetssjukhuset i Örebro.

Jenny Widmark, audionom på Habilitering & Hälsa vid Dövblindteamet i Göteborg.

Gabriella Gloria, arbetsterapeut och synpedagog på Habilitering & Hälsa vid Dövblindteamet i Göteborg.

Sofia Hansdotter, psykolog vid Syn- hörsel och döv- verksamheten på Habilitering och hjälpmedel i Region Skåne.

Helene Engh, socionom, Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor.

Medverkande från Ågrenska

Ann-Catrin Röjvik, verksamhetsansvarig.

Emy Emker, socionom.

Marianne Lesslie, redaktör.

Här når du oss!

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

Innehåll

Medicinsk information och om hörseln vid Usher typ II	6
Synen vid Usher typ II	9
Olika aspekter på hälsa	13
Att hantera sin livssituation – forskning om omgivningens och personliga faktorerens betydelse	14
Teknik och hjälpmedel	17
Dövblindhet som stressfaktor – att förebygga och hantera	19
Var finns stödet?	23
Carl är 42 år och har Usher typ II	25
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	27
Föreningsinformation	33
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	34
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	34
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	35

Medicinsk information om hörseln vid Usher typ II

Människan har närsinnen, som smak, lukt och känsel och fjärrsinnen, som syn och hörsel.

– För människan som kommunicerar med tal eller tecken eller både och, är syn och hörsel det absolut viktigaste kommunikationsmedlet, säger Claes Möller som är professor emeritus och överläkare vid Audiologiskt forskningscentrum på Universitetssjukhuset i Örebro.

Örat och ögat är lika på många sätt. De bildas ungefär samtidigt i fosterlivet, på cellnivå innehåller de samma typ av celler. I örat ska ljudvågorna gå genom örat till innerörat, träffa på celler som böjer sig och bildar elektriska signaler som transporteras vidare till hörselsinnet, på var sin sida om tinningloben. Ljuset kommer in i ögat blir till elektriska signaler och skickas vidare till hjärnan.

– Denna likhet mellan fjärrsinnena gör att många syndrom drabbar både hörsel och syn, säger Claes Möller.

I örat finns förutom snäckan med hörseln också balansorganet.

– Vid Usher typ II är inte balansorganet skadat, däremot vid Usher typ I, säger Claes Möller.

Det finns över 400 olika syndrom som kan ge dövblindhet, eller hörsel- och synnedläggning som tillståndet också benämns. 40 procent av dem har Ushers syndrom.

– Idag har kunskapen om de olika syndromen och förmågan att skilja dem åt exploderat och det är grunden till bättre behandling och bot i framtiden, säger Claes Möller.

Förekomst

Ushers syndrom finns som typ I till III och förekommer hos cirka 800 personer i Sverige, lika många män som kvinnor. Varje år föds cirka tio barn med Usher typ I och II, vilket innebär omkring tio per 100 000 nyfödda. Usher typ I och II är ungefär lika vanliga och svarar för cirka 90 procent av alla med syndromet i Sverige. Usher typ III är ovanligare.

Vid Ushers syndrom typ I är personen döv från födseln och har ett påverkat balanssinne. Vid typ II finns en måttlig hörselnedsättning och ögonsjukdomen RP, retinitis pigmentosa, som innebär en långsam nedbrytning av ögats stavar och det försämrar förmågan att omvandla ljussignaler till nervimpulser.

Personer med Ushers syndrom typ III har en lindrigare men progressiv hörselnedsättning, som slutar i dövhet. Många med Ushers syndrom typ III, blir döva redan vid 12 till 15 års ålder, andra sym-

tom är balansproblem och ögonsjukdomen RP, retinitis pigmentosa.

Syndromet beskrevs första gången av en tyske läkaren Albrecht von Graefe 1858, men fick sitt namn efter den brittiske läkaren Charles Usher 1914.

Ärftlighet

Varje individ får hälften av sin arvs massa från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, generna, finns i cellkärnan i kroppens alla celler. Generna är ungefär 25 000 till antalet i varje cell och utgörs av hoptvinnade DNA-spiraler som formar 46 kromosomer (23 kromosompar). Ett par är könskromosomerna, kvinnor har två X-kromosomer och män har en X-och en Y-kromosom.

Genernas byggstenar, *nukleotiderna*, utgör mallar för hur proteiner skall se ut. Proteinerna gör så att cellerna och människokroppen fungerar.

Olika förändringar/mutationer i genernas byggstenar kan leda till problem när proteinerna ska bildas.

– När spermien och ägget smälter ihop, blir det ibland fel just i den processen och då kallas det för en nymutation. Då har man inte ärvt mutationen eller fått felet av föräldrarna. I nästan alla andra fall handlar det om en kombination av att barnet har fått en gen från mamman och en från pappan, säger Claes Möller.

När det gäller Ushers syndrom typ II finns det tre gener som kan ge upphov till syndromet. De flesta (80 procent) har en avvikelse i genen USH2a, usherin, men ibland förekommer avvikelsen i USH2b och USH2c.

Ushers syndrom nedärvs autosomt recessivt. Det innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen. Vid varje graviditet med samma föräldrar är sannolikheten 25 procent att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning (en från varje förälder). Barnet får då sjukdomen. Sannolikheten att barnet får den muterade genen i enkel uppsättning är 50 procent. Då blir barnet, liksom föräldrarna, frisk bärare av den muterade genen. Sannolikheten att barnet varken får sjukdomen eller blir bärare av den muterade genen är 25 procent.

Statistiskt sett får ett barn av fyra Ushers syndrom om mamman och pappan har var sitt anlag.

– Det är en slump att man träffar på en annan person med samma anlag. Många människor bär på anlag för till exempel Ushers syndrom, men träffar inte en annan person med samma gen som den skaffar barn med, säger Claes Möller.

Hörseln

Det första symtomet som visar sig hos barnet med syndromet är hörselnedsättningen. Det beror på förändringar (mutationer) i en av flera olika gener. För närvarande är elva gener kartlagda. De är mallar för tillverkningen av proteiner av betydelse för de hårceller som ska fånga upp ljudet och omvandla det till nervimpulser i snäckan i innerörat (koklea).

Vid Usher typ II finns skador på de inre och de yttre hårcellerna i snäckan. Vid genen USH2a är det fel på en liten spindeltråd som sitter mellan två hårstrån. Det blir svårare att höra konsonanter och diskanter. Arbetsminnet måste börja arbeta för att personen ska förstå det som sägs och det tröttar. Hörselnedsättningen är inte progressiv och de flesta med Usher typ II klarar sig med hörapparat.

– Det blir extra svårt för en person som har Ushers syndrom eftersom synen också är påverkad. Det blir svårt att tyda tal genom att se på läpparna, säger Claes Möller.

Den som har Ushers syndrom drabbas av åldersförändringar som de flesta andra, men riskerar inte att bli helt döv. Ett fåtal får så nedsatt hörsel att de måste operera in kokleaimplantat, ett hörhjälpmedel som genom elektrisk stimulering av hörselnerven ger möjlighet att uppfatta ljud.

Framtiden

Det forskas kring örat och genterapi och tanken är att delar av Usherin-genen ska sprutas in i cellkärnan tillsammans med viruspartiklar. Virus har förmågan att ta sig in i cellkärnan, där DNA:t finns och generna. Målet är att den nya genen ska börja tillverka de proteiner/ äggviteämnen som saknas. Detta har fungerat vid djurexperiment och det har även gjorts en del försök på människor i USA och Europa.

– Usherin-genen är stor och får inte rum i en viruspartikel. För två år sedan kom någon på att man kunde dela genen och packa in de två delarna i varsin viruspartikel. Gör man det tidigt på möss kan man hindra hörselnedsättningen och RP:n att utvecklas. Går det på möss kommer det sannolikt att gå på människor också, säger Claes Möller.

I framtiden kommer man troligen kunna klippa bort den felaktiga förändringen i genens nukleotider och ersätta den med en rätt ordningsföljd, så att rätt äggviteämne bildas. Det pågår försök med detta i USA och på Umeå universitetssjukhus.

Antisense Oligonucleotides är ett sätt att reparera äggviteämnet usherin och på det viset rädda hårcellerna från att förstöras.

Det är viktigt för personer med Ushers syndrom att få en så tidig diagnos som möjligt, så att man i framtiden kan behandla och bota barnen.

– Jag är oroad över att vi fortfarande ställer diagnoser väldigt sent när det gäller hörselnedsättningar. I Skåne ska man screena för de 300 vanligaste generna på alla som föds döva eller med hörselnedsättningar. Då kommer man hitta alla barn med Usher redan under deras första månad, säger Claes Möller.

Frågor till Claes Möller:

Någon sa att ingen annan i släkten har Ushers syndrom. Kan det stämma. Ushers syndrom är ju ärftlig?

– Ja Ushers syndrom är ärftligt men man kan ändå vara den ende i släkten som har syndromet. Det kanske inte har slumpat sig så att två personer med mutationen träffats tidigare i släkten.

Så om mina barn bär på genen är det inte säkert att deras barn får Ushers syndrom?

– Precis, så är det. Även om de träffar på en annan partner som har Ushers syndrom måste det vara samma Usher-gen personerna har och sedan är det den recessiva nedärvningen, ett barn av fyra barn får syndromet.

Kan synen och hörseln försämrans vid sorg?

– När det gäller hörselnedsättning rapporterar personer att hörseln går upp och ned. När man inte hör bra måste man jobba med pannloben där minnet sitter och det logiska tänkandet. När man blir ledsen och hjärntrött klarar man inte av det på samma sätt och hör sämre.

Synen vid Usher typ II

Synnedsättningen vid Usher typ II beror på en ögonsjukdom som heter RP, retinitis pigmentosa, som påverkar näthinnans synceller eller dess fotoreceptorer, säger Ulrika Kjellström, överläkare vid Ögonkliniken på Skånes universitetssjukhus i Lund.

Ljuset passerar först hornhinnan, som har till uppgift att fokusera ljuset så att fokus blir på gula fläcken, ett litet område av näthinnan

med extra bra upplösningsförmåga. Därefter passerar det genom pupillen, som är ett hål i regnbågshinnan. Pupillen bestämmer hur mycket ljus som ska komma in i ögat. Om det är mörkt blir pupillen stor och det släpps in så mycket ljus som möjligt, är det ljust drar pupillen ihop sig. Bakom pupillen sitter linsen, som också bryter ljuset så att det blir ännu mer fokuserat på gula fläcken. Det stora utrymmet inne i ögat fylls ut av glaskroppen, som är genomskinlig.

– Vi vet ännu inte vilken funktion glaskroppen har när det gäller den vuxna personen. Under fosterstadiet är glaskroppen en garant för att ögat växer på rätt sätt, säger Ulrika Kjellström.

Näthinnan är en tunn hinna som likt en tapet sitter längst bak inne i ögat.

– Näthinnan är uppbyggd av många olika celler. En viktig typ av celler är fotoreceptorerna. Det finns två sorters fotoreceptorer, stavar och tappar och de är nervceller, säger Ulrika Kjellström.

Stavarna som hjälper till med mörkerseendet och seendet utåt katerna är 120 miljoner och spridda över hela näthinnan, utom i gula fläcken.

– Gula fläcken är den del av ögat där det skarpaste seendet finns, säger Ulrika Kjellström.

Tappar finns allra tätast i gula fläcken, men också glesare utspridda över resten av näthinnan. De gör att vi ser skarpt och att vi ser färger.

– Tapparna gör att vi ser i dagsljus och det finns betydligt färre av dem, bara sex till sju miljoner.

När ljuset kommer fram till näthinnan sker en rad reaktioner i fotoreceptorerna. Reaktionerna leder till att ljuset omvandlas till elektriska signaler som skickas via ett antal vidarekopplingsceller till synnerven och vidare till hjärnan.

Syncentrum i hjärnan är längst bak i nackloben och där tolkar människan synintrycken.

RP, Retinitis Pigmentosa

Vid RP skadas stavarna primärt och efter hand även tapparna.

– RP är ett samlingsnamn på sjukdomar i ögat, som ger samma symtom, men som beror på skador eller mutationer i olika gener. Det bildas felaktiga proteiner och då fungerar inte stavarna, säger Ulrika Kjellström.

Första symtom brukar vara nedsatt mörkerseende och det kommer tidigt i livet.

– Som ung person vet man inte hur andra ser och då är det svårt att komma tillrätta med det tidigt. Det som märks hos barn med RP är att de är rädda för mörker. De vill inte ha släckt lampa på natten och vågar inte gå in till föräldrarnas sovrum, utan sitter i sängen och ropar och vill bli hämtade, när det är mörkt, säger Ulrika Kjellström.

Synfältet blir allteftersom mindre och till slut kan personen få karsynfält.

– Det som är tråkigt med sjukdomen är att även om den uppstår i stavarna så skadas tapparna efterhand. Personen kan få sämre synskärpa också i mitten av synfältet. Man ser suddigt och blir känslig för bländning, säger hon.

Även om synfältet blir litet behålls synen vanligtvis livet ut.

Diagnos

Försämringstakten brukar vara konstant.

– Takten som synen försämras på kan skilja sig åt mellan olika personer som har RP i en och samma familj. Det kan bero på att flera olika gener påverkar näthinnans funktion, säger Ulrika Kjellström. Hos ögonläkaren provas synen och det görs en synfältsundersökning, en perimetri, där det perifera seendet testas. Det vill säga den delen av synen som inte är skarp och i fokus. Själva undersökningen går till så att man får titta in i en apparat och fokusera en fixeringspunkt. En ljuspunkt tänds med varierad styrka och storlek i de perifera delarna av synfältet och förflyttas sedan in mot centrum. Patienten får markera när hen uppfattar ljuspunkten. Resultatet blir en synfältskarta som visar de områden där personen ser sämre. Det går också att göra mer ingående undersökningar av hur näthinnan fungerar, så kallad elektroretinografi.

– Det är ungefär som EEG fast det görs på näthinnan. Stavarnas och tapparnas funktion och den gemensamma funktionen mäts, säger Ulrika Kjellström.

Det går också att mäta funktionen i gula fläcken med en multifokal elektroretinografi.

Grå starr

Grå starr är en åldersförändring och den som har Ushers syndrom får grå starr tidigare än andra. Man kan operera grå starr genom att ta bort den grumliga linsen och stoppa in en konstgjord lins. Vid RP är ögat känsligare och vid en gråstarroperation kan svullnad i gula fläcken bli en komplikation, ofta händer det inom ett år efter operationen.

– Vi brukar avråda från gråstaroperation om man inte verkligen behöver det. Vi rekommenderar att man tar ett öga först och det andra sedan och väntar ett år mellan varje öga, säger Ulrika Kjellström.

Frågor till Ulrika Kjellström:

Jag har dimsyn ibland. Vad kan det bero på?

– Dimsyn kan vara en komplikation till RP. Det kan plötsligt bli svullet i gula fläcken och då blir synen mer oskarp. Ibland kan det bero på att ögonen är torra. Jobbar man mycket vid dator kan fläktsystemet i datorn göra att det blir torrt i ögonen. När tårfilmen är ojämn blir det som att titta i vattnat glas, typ ett badrumsfönster. Ibland hjälper tårersättningsdroppar för att släta ut tårfilmen.

Finns det någon lösning på förändringar i gula fläcken?

– Man kan prova ögondroppar, Azopt, som vanligtvis tas vid grön starr. Ibland försvinner svullnaden med hjälp av dessa droppar. Dropparna testas i sex månader.

Jobbar ögonen så att de bildar en bättre och klarare bild tillsammans än var och en för sig?

– Ja, så kan det vara. Skelar man med ett öga så jobbar inte ögonen bra tillsammans. Annars är det ett samarbete mellan ögonen. Tittar man med båda ögonen blir det bättre syn än med vart och ett. Båda ögonen behövs för djupseende och 3d-seende.

Var kan man operera grå starr?

– Själva operationen är inte mer komplicerad för en som har RP än för någon annan. Det kan man göra var som helst. Men att avgöra om man ska operera gör en ögonläkare som har erfarenhet av ärftliga näthinnesjukdomar och det är på universitetssjukhusen som de specialisterna finns.

Dilemmat mörker och vintertrötthet. Blir synen sämre?

– Man har ju nedsatt mörkerseende och får anstränga sig mer och blir tröttare på vintern. Många upplever att de inte orkar arbeta full tid på vintern och går ner i arbetstid.

Olika aspekter på hälsa

Den mesta forskningen när det gäller Usher typ II är medicinsk. En mindre del handlar om den psykosociala sidan av livet och hälsan.

– Hälsa är många saker, hur kroppen mår, frånvaro av sjukdom men också hur personen mår psykiskt och socialt, säger Moa Wahlqvist forskare vid Audiologiskt forskningscentrum vid Universitetssjukhuset i Örebro och FoU samordnare vid Nationellt Kunskapscenter för dövblindfrågor.

I sitt avhandlingsarbete använde sig Moa Wahlqvist av en enkät från Folkhälsomyndigheten, som 96 personer med Usher typ II svarat på 2008. De var mellan 18 och 84 år. Frågorna handlade om fysiska och psykiska symtom, social tillit och sociala relationer. Man tittade särskilt på skillnaden i hälsa mellan kvinnor och män. Personer med Ushers syndrom typ II jämfördes sedan med en referensgrupp på 5738 personer som Folkhälsomyndigheten tagit fram. De representerade ett tvärsnitt av Sveriges befolkning.

Slutsatser som drogs var:

Personerna med diagnosen uttryckte större problem med fysisk och psykisk ohälsa än övriga svenskar. De som hade Ushers syndrom typ II hade stora problem med huvudvärk, tinnitus, värk i nackar och axlar (70 procent), hudproblem och trötthet. Många kände sig värdelösa och hade självmordstankar. Omkring 20 procent av personerna med Ushers syndrom typ II, hade någon gång tänkt på självmord, åtta till nio procent har försökt ta livet av sig mot fyra procent i befolkningen.

En stor skillnad mellan grupperna var när det gällde fatigue, utmatande trötthet, som skulle kunna komma sig av att ständigt behöva koncentrera sig för att hänga med i vardagen.

– I Sveriges befolkning känner strax under 50 procent denna trötthet, medan 77 procent av de som hade Ushers syndrom led av det, säger Moa Wahlqvist.

Skillnaden mellan män och kvinnor var liten. Män uttryckte dock en högre grad av psykisk ohälsa, än män i referensgruppen.

– Hälsan påverkas av personens egna resurser och önsknings och omgivningens förväntningar. Frågor att fundera över är vad kvinnor respektive män har att leva upp till och vad det gör med oss om vi inte riktigt klarar av det, avslutar Moa Wahlqvist.

Fråga till Moa Wahlqvist:

Var det något som överraskade er i enkätsvaren?

– Det här var forskning som inte hade gjorts förut, allt var nytt, även om den kliniska erfarenheten var att det var en grupp där personer upplevde ohälsa. Vad som ändå var förvånande, var den stora skillnaden mellan gruppen med Ushers typ II och referensgruppen. De som hade Usher typ II hade sämre fysisk och psykisk hälsa. Men vi behöver veta mer om vilka faktorer i livet som påverkar hälsan hos personer med Ushers syndrom typ II.

Att hantera sin livssituation – forskning om omgivningens och personliga faktorerens betydelse

Det tar mycket energi att tvingas ägna sig åt ständiga sannolikhetsberäkningar för att man hör och ser dåligt.

– Helst ska det göras blixtnabbt också, så att inte flödet förloras i en konversation. Att många får problem med utmattning går att förstå, säger Mattias Ehn som arbetar som psykolog vid Dövblindteamet i Stockholm och är doktorand vid Audiologiskt forskningscentrum vid Universitetssjukhuset i Örebro.

Av de 96 personerna, med Usher typ II, som deltog i enkäten från Folkhälsomyndigheten, var 67 i yrkesverksam ålder. Hälften hade arbete, hälften hade inte det. Alla hade en ordentlig hörselnedsättning (70 dB), dåliga synfält (<10°) och låg synskärpa (20 till 30 procent).

– Det var stora skillnader i psykisk hälsa (depression, självmordstankar och självmordsförsök) mellan de som hade jobb och de som inte hade det. Framförallt kunde man se att de som hade arbete inte rapporterade att de hade dålig psykisk hälsa i lika hög grad som de som inte hade jobb. Vad som beror på vad, mer än att arbetet har betydelse, vet vi inte, säger Mattias Ehn.

När det gäller fysiska variabler, som huvudvärk, trötthet, stress, allergi, astma och övervikt är det inte samma stora skillnader.

Samma mönster såg man också när det gällde Usher typ I.

Man kan forska på hälsan utifrån många olika aspekter. Ett sätt är att fokusera på de livsstrategier som en person med Usher typ II har nytta av. I fokusgruppintervjuer deltog 14 personer från hela Sverige, i åldrarna 20-64 år, fyra var kvinnor. Man fokuserade på frågor som: Hur gör man? Vad tänker man? Och vad kan vara till nytta?

– Ibland kanske man bara tänkte i efterhand på vad som hade varit bra att göra. Det där borde jag ha gjort, säger Mattias Ehn.

Att vara aktiv kunde vara att delta i fritidsverksamheter, arbeta och utbilda sig. En del sa att de körde på som vanligt, andra anpassade tillvaron efter diagnosen.

– De som var yngre kunde lättare köra på som vanligt. De hade olika strategier för att kunna fortsätta vara aktiva, säger Mattias Ehn.

En strategi kunde vara att kompensera den minskande synskärpan med att ständigt skanna av synfältet från höger till vänster och därigenom kontrollera att inte någon kom in från sidan. Någon annan gick gärna på krogen och då till samma ställe så att lokalen var känd. ”Där vet jag var alla trappor är, var de börjar och slutar. Då behöver jag inte vara orolig att jag ska ramla eller ägna för mycket energi åt att hitta.”

Hjälpmedel

Den vita blindkäppen kunde vara knepig att ta till sig.

– Ibland är den bra att ha och vid andra tillfällen tyckte man inte den behövdes, säger Mattias Ehn.

Smarta telefoner, läsplattor med olika appar hade många stor nytta av.

– Men det kunde vara svårt att få dem förskrivna. Många berättade att de fick argumentera för sådana hjälpmedel, både sådana de behövde för arbetet och i sitt vardagliga liv, säger Mattias Ehn.

Använda stöd

För många var det en stor utmaning att behöva be om hjälp. När de väl gjorde det fick de ofta glädje av stödet.

– Att få stöd kan å ena sidan upplevas som ett beroende, å andra sidan kan det vara vägen till ett mer självständigt liv, säger Mattias Ehn.

När personerna väl kommit dithän att de ville ha stöd av någon, till exempel ett professionellt stöd av en ledsagare, kunde de hamna i ett avslagsförfarande av till exempel LSS.

– Det var en stor självövertunnelse att söka och sedan fick de ändå inget. Det blev en stor besvikelse.

Vikten av sociala nätverk, familj och vänner, kom upp som något positivt.

– Men det kunde vara svårt att hitta en balans och en jämbördig relation med kompisarna, samtidigt som man behövde hjälp av dem. För en del var det ett dilemma medan andra inte brydde sig, säger Mattias Ehn.

Att dela kunskap

Många tyckte att professionella aktörer, som till exempel biståndshandläggare på Försäkringskassan, hade för lite kunskap.

Framgångsfaktorn var inte att konstatera att folk inte kände till symtomen, utan att bli bra på att dela med sig av den egna kunskapen om sina egna symtom och syndromet generellt.

– Det handlade om att komma till insikt om att det är man själv som är experten och ändå dra nytta av dem som finns runt omkring, säger Mattias Ehn.

Förmåga att uppskatta nuet

Ögonsjukdomen har ett förlopp och med det kommer det tankar om hur framtiden blir. Bra är då att hitta egna strategier till hjälp. Att kunna fortsätta vara aktiv hjälper en att vara närvarande i nuet.

– Det spelar ingen roll vad det är. Någon av deltagarna i studien tyckte det också var bra att inte skjuta upp saker utan göra det, när det är möjligt innan till exempel synen blivit ännu sämre, säger Mattias Ehn.

Behålla en positiv självbild

Ett bra sätt är att ha en pågående förhandling med sig själv, där sjukdomen inte ska vara i förgrunden. Gradvis kan man då acceptera och inte bli sin sjukdom.

– Att i olika situationer se sina rättigheter och stå upp för sig själv och förstå att det inte handlar om en själv utan om ens synbegränsning. Lätt att säga men svårare att göra, men det hjälper, säger Mattias Ehn.

Minska känslomässig smärta

Humor är en bra sak. Till exempel att skratta åt att man går in i saker för att man inte ser och kanske bjuda på lite självironi. Det hjälper för det mesta. Humor och helikopterseende på situationen man befinner sig i fungerar, tyckte många i fokusgruppintervjun. Att fly bort med en film eller en bok, kunde vara en strategi. Ett sätt att släppa vardagen och verkligheten ett tag.

Att djupt inne i sig känna hopp om framtiden kunde hjälpa.

– Det kanske ändå inte går så illa eller blir så mycket värre, kanske kommer en ny bättre behandling, sådana tankar, säger Mattias Ehn.

Sammanfattningsvis kan sägas att det fanns många olika livsstrategier hos personerna med Usher typ II och att de visade på psykisk flexibilitet. Omgivningen var viktig, människors inställning och att

den fysiska miljön var tillmötesgående. Men omgivningen var i vissa fall ett hinder, särskilt för de som sökt stöd och inte fått det. Viktigt var att hitta strategier i vardagen, så att man fick kontroll över sitt liv.

– Det handlade om att inte låta framtiden styra ens val för mycket, avslutar Mattias Ehn.

Mattias Ehn fortsätter nu i sitt forskningsarbete med att intervjua personer med Usher typ II. Den här gången om arbete och hälsa.

Teknik och hjälpmedel

– Vi behöver hjälpmedel för att kunna fortsätta vara de vi är, säger audionom Jenny Widmark och arbetsterapeut och synpedagog Gabriella Gloria från Dövblindteamet vid Habilitering & Hälsa i Västra Götaland.

Med tillgång till olika hjälpmedel kan personer med Ushers syndrom typ II delta, behålla aktiviteter och utveckla dem.

– Ofta tänker man att hjälpmedlet bara är en sak, men det är mer än det. Det gör att en person som är funktionsnedsatt blir mindre begränsad, säger Gabriella Gloria.

– Hjälpmedel behöver inte vara en sak som man laddar eller sätter nya batterier i utan kan vara en dövblindtolk eller en ledarhund till exempel, säger Jenny Widmark.

Ett hjälpmedel ska erbjuda möjligheter, inte hindra.

De flesta synhjälpmedel bygger på att personen hör. Hörhjälpmedel är ofta små och på det viset svårhanterliga för den som ser dåligt. Istället för knapp, som det var förr, är det numera ofta en lampa som indikerar att hörhjälpmedlet är på eller av. Bara ett fåtal hjälpmedel är utvecklade för personer med kombinerad syn- och hörselnedsättning.

– Hjälpmedlet sköter inte heller sig själv. En person får lägga ner tid och kraft på att lära sig hjälpmedlet och upprätthålla kompetens kring det. Träning krävs, så att hjälpmedlet känns i kroppen och blir automatiserat. Först när man kommer dithän spar man energi med hjälpmedlet, säger Gabriella Gloria.

Bra saker på **T** att tänka på inför att ta ett hjälpmedel i bruk:

Timing handlar om att man ska fundera över om det är läge att skaffa hjälpmedlet just nu. Finns det **tid** för det?

– Hörapparat till exempel kan det ta upp till tusen timmar att träna in. Vi hör inte med våra öron utan det är hjärnan som ska lära sig det nya ljudet, säger Jenny Widmark.

Träning är ett måste för att hjälpmedlet ska bli nästan som en extra kroppsdel. I träningen kan det underlätta att märka upp knappar **taktilt**, så att det går fortare att sätta på och stänga av och justera ljud. **Tålamod** är viktigt att ha när det gäller teknik och hjälpmedel.

- Ni vet ju att det är problematiskt att lära om och lära nytt. Man måste våga prova ny teknik och det är okej att misslyckas i början. Det tar tid att lära om och lära nytt, säger Gabriella Gloria.
- Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor har en användbar hemsida om ny teknik: nkcdb/expertstod/ikt.
- Ni kan mejla frågor om användning av till exempel vardagsteknik, smarta produkter till hemmet och hörapparater säger Jenny Widmark.

Några smarta hjälpmedel:

Google home, kopplad till en smart telefon i ett nätverk, är en bra hjälpreda för alla. Den kan påminna om saker, tända ljuset i lägenheten, spela upp senaste nyheterna och det finns många andra praktiska funktioner. Den räknas som en konsumentprodukt och förskrivs inte som hjälpmedel.

Portabel ledfyr, är ett verktyg som vägleder, främst personer med synnedsättning eller blindhet. Den är ljudbaserad. Det går att hänga den på altandörren till exempel när en går ut i trädgården. Med en fjärrkontroll aktiveras ledfyren och då får man ett ljud som går att följa tillbaka till dörren.

Nivåindikator är en liten sak som man hänger på kanten av glaset och med vilken man får reda på hur mycket vätska man kan hålla i glaset. Den tjuiter eller vibrerar när det är rätt nivå.

Buzzclip, används tillsammans med en teknikkäpp och är en indikator som kan fästas på kroppen och som känner av hinder på en till tre meters avstånd. Den går även att fästa på teknikkäppen. Den varnar för hinder i omgivningen genom att vibrera olika starkt.

Sunoband används också tillsammans med teknikkäppen och varnar för hinder på fem meters avstånd, högt upp och lågt ner.

Hörapparat. Det finns vissa modeller med uppladdningsbara batterier. Det finns också hörapparater som inte har batterier alls och som istället laddas med ett bränsle. Det går att ansluta hörapparaten till Sakernas internet och via internet styra funktioner i hemmet. Med en app kan man också använda hörapparaten till att översätta språk och så vidare.

Seeing AI, en gratisapp som översätter text till tal.

Knfb-reader, är en app som kan läsa upp text med hjälp av talsyntes.

Frågor till Jenny Widmark och Gabriella Gloria:

Hur kommer det sig att Stockholms landsting förskriver sådant som inte Västra Götalandsregionen gör?

– Det handlar om olika upphandlingar och det varierar över landet. Reglerna är olika i olika landsting. I vissa måste man betala en del av kostnaden själv, i andra inte.

Jag upplever att det är jobbigare för varje gång jag byter hörapparat. Hur kommer det sig?

– Hörapparaterna har utvecklats en hel del. De är mycket snabbare i ljudbehandlingen och automatiserade. Förmodligen kommer ni att kunna justera hörapparatinställningarna även mellan audionombesöken i framtiden.

Hur länge håller ett batteri i en vanlig hörapparat?

– Det beror på om man använder uppladdningsbara batterier eller traditionella zink-luftbatterier. Uppladdningsbara batterier räcker vanligtvis en hel dag även om man streamar mycket ljud, lyssnar på radio och talböcker och så vidare. Traditionella batterier räcker cirka sju till tio dagar.

Dövblindhet som stressfaktor – att förebygga och hantera

En person som lever med en hörsel- och/eller en synnedsättning i vardagen är i konstant fysisk och psykisk anspänning. I längden ger det besvärande symtom på långvarig stress och utmattning, säger Sofia Hansdotter, som arbetar som psykolog inom Syn- hörsel- och döv-verksamheten på Psykiatri och Habilitering i Region Skåne.

Den som känner sig stressad har någon form av obalans mellan upplevelsen av vad den tror att den klarar av och hur den upplever omgivningens krav.

– Är glappet för stort reagerar kroppen med ett stresspåslag, säger Sofia Hansdotter.

Tre faktorer stressar mer än annat och det är situationer som är nya, om det händer något oförutsägbart och om det som inträffar inte går att påverka.

– Exempel kan vara om man blir uppsagd från sitt arbete eller får en diagnos man inte räknat med, säger Sofia Hansdotter.

När kroppen blir stressad ställer den in sig på att slåss eller att fly (fight or flight). Ett beteende nedärvt från urminnes tider, när människorna levde på savannen och var tvungna att slåss för överlevnaden. Reaktionen i kroppen blir en snabb effektiv omfördelning av resurserna. Andningen blir ytlig, pulsen stiger för att kunna springa fort och hjärtat rusar. Vid kortvarig stress tar kroppen eller psyket ingen skada. Det är långvarig stress utan återhämtning som är farligt för hälsan.

– Vid kortvarig stress utsöndrar kroppen hormonet adrenalin och immunförsvaret stärks, vid långvarig stress utsöndras kortisol och immunförsvaret försvagas. Andra symtom vid långvarig stress kan vara att kroppen lagrar bukfett, att tankarna inte går att sortera och att personen upplever minnessvårigheter, säger Sofia Hansdotter.

Stress vid syn- och hörselnedsättning

Det finns massor av situationer då en person med nedsatt syn och/eller hörsel kan känna att den inte har de resurser som omgivningen kräver. Nya obekanta platser kan ställa till det liksom ett nytt land med ett nytt språk. Kalas med många gäster kan av en del upplevas som stressande för att inte tala om att vara ensam dövblind i en normalseende och normalhörande omgivning. Ett möte på arbetsplatsen utan anpassningar för att kommunikationen ska flyta lätt, kan också ge ett stresspåslag. Den som har en fortskridande dövblindhet kan behöva tid att landa och nya strategier för att fungera i vardagen.

– Innan vi känner oss bekväma med att berätta för omgivningen om vår syn- och/eller hörselnedsättning är själva funktionsnedsättningen en stressfaktor i sig. När vi inte har varit tydliga mot vår omgivning och berättat för dem hur de ska bemöta oss, är deras förväntningar på våra möjligheter att delta felaktiga, säger Sofia Hansdotter.

En annan aspekt av det här härstammar också från tiden på savannen. Den som inte passade in i flocken, riskerade att bli utesluten och då minskade chansen till överlevnad. Känslan är inte lika relevant idag, men det är bra att känna till varför vi reagerar på det viset, säger Sofia Hansdotter.

De tre cirkarna

En användbar och mycket förenklad modell för bland annat stresshantering, består av tre cirklar i form av en triangel. Den nedersta röda cirkeln står för hot- och stresssystemet. Den blå cirkeln på ena sidan visar på utforskande- och prestationssystemet och den gröna cirkeln utgör trygghetssystemet.

– När vi är i den blå cirkeln försöker vi uppnå saker kanske en utbildning, träning men också dåliga saker som att använda droger. Saker som ger belöning och en kortvarig känsla av att känna sig nöjd, men känslan upphör och vi letar efter nya saker, säger Sofia Hansdotter.

När vi är i det gröna systemet känner vi oss lugna, nöjda och öppna.

– I vardagslivet skiftar vi mellan de olika systemen, men kanske är en person mer i en av dem än i de andra. Den som inte har fått tillgång till trygghetssystemet under uppväxten får svårare att vara i den gröna cirkeln, lugna ner sig och trösta sig själv som vuxen, säger Sofia Hansdotter.

Att kunna bryta stressen och inte fastna i den röda eller den blå cirkeln är en viktig förmåga och den går att träna upp.

Effektivt mot stress

Om det är möjligt kan vi *förändra* situationen, det vill säga *omgivningsfaktorerna*, som vi upplever ställer för höga krav. En väg till det är att inför sig själv fundera över det som stressar, *skriva ner möjliga lösningar* och välja en av dem. Därefter *genomföra* det och bestämma när och hur det hela ska *utvärderas*. Om det inte ger förväntat resultat går det att pröva andra förslag eller formulera om problemet.

– När vi löser problem som gäller omgivningen behöver vi vara mer i den gröna eller den blå cirkeln. Inte i den röda för då tänker vi inte smart, säger Sofia Hansdotter.

När det gäller inre upplevelser såsom tankar, känslor och reaktioner behöver vi ett annat förhållningssätt. Det går inte att problemlösa upplevelsen av det som händer eller bestämma sig för att inte känna sig stressad längre.

– Det är svårt att tvinga sig själv att känna något annat än det man känner, säger Sofia Hansdotter.

Att förändra sitt förhållningssätt till de stressande tankarna genom acceptans är det som får tankarna att lugna ner sig. Genom att ta bort motståndet mot negativa känslor och tankar tar vi bort själva kontaktytan som gör att de skaver.

– Istället för att mota bort tankarna är det smartaste sättet att låta dem vara, acceptera att de finns som inre fenomen utan att behöva tro på innehållet i dem.

– Då mister de sin laddning och vi kanske kan se mer klart vad som är klokast att göra i situationen, säger Sofia Hansdotter.

Paus för hjärnan

Var och en bör fundera över vad som ger *återhämtning*, lyssna på musik, gå en promenad, fika med en vän, ligga och vila.

– Återigen, stressen är inte farlig i sig, utan det är *bristen på återhämtning* som är skadlig. Det kan vara vad som helst men det är viktigt att få med återhämtning varje dag. Så att ni någon gång varje dag återkommer till den gröna cirkeln och inte är i den röda cirkeln hela tiden, säger Sofia Hansdotter.

Motion behövs, två raska promenader i veckan ger effekt mot skadliga stresshormon. Medveten närvaro, mindfulness är ett sätt att ta hand om den bångstyriga hjärnan.

– Hjärnan jobbar på heltid med att lösa problem för oss, att utvärdera saker som varit och att förutse kommande problem. Forskning visar att om vi regelbundet ger hjärnan en paus fungerar vi bättre och blir mer stresståliga, säger hon.

Ett exempel på en sådan övning är att sitta bekvämt på en stol med rak rygg och händerna vilande i knät och bara landa i kroppen.

Känna efter hur det känns att vara i nuet. Följa andningen och känslan i kroppen, inte värdera några tankar som dyker upp som något negativt eller positivt, utan bara vara i stunden.

– Det är som att ge hjärnan en semester från ältandet och problemlösandet en liten stund varje dag. Forskning visar att om man övar på medveten närvaro dagligen i flera veckor sjunker nivån av skadliga stresshormon, säger Sofia Hansdotter.

Frågor till Sofia Hansdotter:

Går det att reparera minnessvårigheter man har fått av för mycket stress?

– Det allra bästa är att förebygga långvarig stress med regelbunden återhämtning. Annars behövs lång återhämtning och troligen lång tids sjukskrivning. Man kan bli mycket bättre men kommer troligen alltid att vara känslig för stressiga situationer.

Du pratar om acceptans, om man tycker att något är orättvist ska man acceptera det?

– När man pratar om acceptans i det här sammanhanget, handlar det inte om att acceptera orättvisorna i världen utan om vår egen känsla att det är jobbigt. Det är de tankarna som mår bäst av att bemötas med vänlighet och värme och det ger oss *en inre styrka att tåla svårigheter*. Det vi behöver när vi går igenom svårigheter är stöd, som i självmedkänsla. Att utveckla acceptans och självmedkänsla är att utveckla mod och styrka att klara av de svårigheter

som livet slänger på oss. I det här fallet att leva med syn- hörselnedsättning/dövblindhet.

Var finns stödet?

Livsomställningsteorin är en teori som beskriver vad som händer när något i livet inte blir som man önskat och det inte går att förändra det.

– Idag kommer vi prata om det utifrån ett dövblindperspektiv, säger Helene Engh, socionom vid Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor.

Livsomställningsteorin är ett sätt att anpassa sig till nya livsvillkor, och beskrevs av docenten i socialt arbete och hörsselforskaren Ann-Christine Gullacksen, i hennes doktorsavhandling på 1990-talet.

– Någoting har förändrats som påverkar hela livssituationen, den sociala gemenskapen, familjelivet, arbetet och fritiden. Allt från enkla vardagssituationer till större livsprojekt och mål i livet, säger Helene Engh.

Processen finns beskriven som *fyra olika skeenden (faser) överleva, utforska, stabilisera och underhålla/leva* med. Förloppet är inte kontinuerligt från skeende till skeende. Skeendena kan pågå under längre eller kortare tid, personen kan stanna upp eller gå tillbaka i processen. Men för att omställningen ska bli framgångsrik måste samtliga skeenden levas igenom.

– I det första skeendet förnekar personen syndromet, för sig själv och för sin omgivning. 'Det här stämmer inte' eller 'Det kanske stämmer men då får de operera mig så att jag får tillbaka min hörsel och min syn.'

Mellan skeende ett och två ligger erkännandet, då man plötsligt förstår att det är så här det är och kommer att vara. Därefter hamnar personen kanske i skeende två då utforskningen tar vid. Man funderar över vad dövblindhet till exempel betyder och börjar utforska hur man kan leva med dövblindhet.

– Om man som ni har minst två funktioner nedsatta, hörseln och synen, kan det vara lättare att acceptera den ena än den andra. Att höra dåligt brukar de flesta vara mer bekväma med, eftersom det har varit så sedan födseln. Att synen successivt försämras är svårare att acceptera, säger Helene Engh.

I pendlingen mellan förnekandet och erkännandet är stödinsatsen att lyssna.

– Jag brukar använda begreppet, 'sitt på händerna', med det menar jag att den stödjande personen inte ska gå igång med en massa

käcka tips utan vänta med det. Kom inte med mikrofoner och hörselslingor, käppar och förstöringsprogram allt på en gång. Viktigare är att personen själv förstår att den har Ushers syndrom och får sätta ord på det den känner.

Det handlar om att vara som en container, att ta in och lyssna på förnekandets olika faser.

– Kanske flika in att man känner fler som har Ushers syndrom och gärna berätta mera om det. Det kanske inte fungerar med en gång. Men man måste tillåtas vara i förnekelsen ett tag och vara ledsen. I skeende två utforskas olika strategier. Många testar då den vita käppen.

– Det vill man kanske inte göra hemma utan någon annanstans, där ingen känner till en.

När man är i det här skeendet och har fått kontakt med habiliteringen inom regionen och till exempel ett dövblindteam eller syn- och hörselvården är det viktigt att det görs en kartläggning över hur nedsättningen påverkar och vad man önskar stöd med. Utifrån en sådan kartläggning görs en habiliteringsplan där insatser och tidplan/prioritering och vem som ansvarar framgår.

– Man tittar över hur vardagen ser ut och vilka behov som finns och utifrån det planeras sedan insatser. Det är viktigt att man får utbildning om eventuella hjälpmedel, säger Helene Engh.

I skeende två kan man bli sjukskriven för att träna sig och lära sig hjälpmedel och det nya sättet att hantera sin vardag.

Skeende tre handlar om att stabilisera tillvaron.

– Då har vi kommit fram till den period som är energibesparande. Vi vet hur vi ska göra och behöver inte tänka på hanteringen av hjälpmedel eller andra strategier varje gång vi använder dem. Vi bryr oss inte längre om vad andra tycker och tänker.

I skeende fyra lever vi med dövblindheten, men även då kan marginalerna vara små.

Det kan räcka att arbetsgivaren säger att man ska byta arbetsplats. Då kan personen trilla tillbaka till skeende två, för plötsligt måste personen lära sig en ny väg till arbetsplatsen och fönstren kan sitta annorlunda så att ljusinsläppet blir fel etcetera.

– Men ju längre man kommit desto lättare är det att ta sig tillbaka igen, avslutar Helene Engh.

Carl är 42 år och har Usher typ II

Carl är född med hörselskadan och har fragment av minnen av att synen också var dålig tidigt i barndomen.

– Jag gick in i saker, slog huvudet i räcken. Hörselnedsättningen konstaterades när jag var fyra år. När jag var åtta år fick vi reda på att jag såg dåligt också.

Vid 13 år fick han diagnosen Usher typ II.

Det var Carls mamma som kontaktade olika läkare. Hon hade erfarenheter av att arbeta med personer med grava funktionsnedsättningar och kunde dessutom jämföra sina barn med varandra. Något var fel när det gällde Carl, det förstod hon, först med hörseln och sedan med synen.

– Mamma var väldigt uppmärksam på hur jag var och vad som inte funkade.

Föräldrarna var friska bärare av Usher-genen och ingen annan i släkten har diagnosen.

– Det har undersökts noga genom läkaren Claes Möllers forskningsgrupp. De har tittat på släktträd och undersökt oss genetiskt. I min släkt hittar man ingenting. Ingen i släkten har ens haft hörsel- eller syn-problem. Jag verkar vara den ende, säger han.

Det första hans ögonläkare sa till honom när han fick diagnosen var att han troligen inte skulle kunna köra moped.

– Just då var det inte en grej för jag hade inte börjat tänka på det.

Men när jag blev 15 år och kompisarna hade moppe kändes det tråkigt. Jag accepterade det även om jag inte gillade det.

Efter ett halvår sa ögonläkaren att han inte skulle kunna ta körkort heller.

– Någonstans där förstod jag att jag inte skulle bli av med Usher. Jag hade nog trott att det skulle gå över så småningom.

Hörseln har inte förändrats mycket.

– Den har varit stabil i alla år fram till nu då den har blivit sämre. Jag vet inte om det är åldersrelaterat eller om det beror på Usher.

Carl gick i hörselskola under uppväxten och lärde sig att läsa på läpparna.

– Jag fick också hjälp av en talpedagog för att jag skulle använda språket rätt eftersom jag har språksvårigheter också.

När han fick diagnosen hörde han på nivån 55dB, som är precis på gränsen till att vara helt döv. Idag har hörselnedsättningen ökat till 70dB.

Försämringen av synen går i skov.

– Det är som att ögonen tröttnar efter ett tag. Det blir mer påfrestande än det var innan och så slutar de att fungera som tidigare. Så är jag plötsligt på en ny plåtå och lär mig den, till nästa förändring.

Carl menar att det är som om både synen och hörseln förändras av åldern, fast det går mycket snabbare vid Ushers syndrom.

– Många äldre får ju dåligt mörkerseende och det hade jag när jag var 13 år. Sedan försämras både synen och hörseln allteftersom. Det dåliga mörkerseendet plågar honom mest. När det är mörkt ger han upp och orkar inte anstränga sig att se, utan använder blindkåppen. När det är ljus försöker han klara sig med sina sinnen på ett annat sätt. Den svenska sommaren är hans bästa tid.

Carl är utbildad it-tekniker men blev sjukpensionär efter avslutade studier.

– Jag har ändå haft stor användning för den utbildningen, har lätt för att ta till mig tekniska innovationer och kunnat anpassa det till min värld i hemmet.

Han har utvecklat teknik kopplat till sin smarta mobiltelefon. Det handlar om att kunna tala till tekniken och be den att göra saker, om mikrofoner i mobilen som förstärker allt som sägs i hörlurarna och att kunna sätta på teve och filmer varhelst han befinner sig utan att använda fjärrkontroll.

När han inte jobbar med tekniska lösningar, sköter han om hemmet för frun och 18-åriga bonusdottern. Han gör allt utom att sortera tvätten, dela upp den i vitt och färgat och tvätta fönster.

– Jag har byggt upp det som jag vill ha det hemma. Min familj tycker det är skönt att jag fixar allt. Min dotter kommer att ha oerhörda bekymmer när hon flyttar hemifrån, när hon upptäcker allt hon måste göra själv.

Till hjälp när han ska betala räkningarna har han en bra dator med anpassningar som förstöringsprogram och voice-over (datorn läser upp text). Han har också en stor datorskärm så att texten går att förstora mycket.

Carl tycker mycket om hundar och har haft hund sedan han var 17 år. Då hade han en Cavalier King Charles spaniel. När han skulle skaffa ny hund med familjen för femton år sedan och gärna ville ha en större hund, frågade hans fru om han inte skulle ansöka om en ledarhund. Han tog kontakt med Syncentralen för att ta reda på hur

man gick tillväga. De kontaktade Ledarhundsverksamheten som Synskadades riksförbund har hand om och idag har han sedan fyra år sin andra ledarhund, labradoren Clara. Hon är honom till stor hjälp.

– Jag skulle inte klara mig utan henne. Hon gör så mycket för mig som jag annars skulle behövt en person för.

Ledarhunden talar om för Carl att det kommer en trappa, genom att stanna. Hon markerar faror genom att ställa sig snett framför hans knän.

– Jag har ignorerat henne ett par gånger och ramlat. Clara och jag är som i symbios.

Det jobbigaste med att ha Usher, enligt Carl, är att få andra som ser bra att acceptera att det är krångligt att inte se bra.

– Min största nackdel är att jag kan prata för mig på ett bra sätt. När jag har kontakt med myndigheter tror de att jag klarar mig bra utan hjälp och stöd. Det fungerar kanske när jag är i en lugn miljö, men inte när det är stressigt

Carl inser sina begränsningar.

– Jag anpassar mitt liv efter mina begränsningar. Men varje gång jag blir lite sämre deppar jag och måste omförhandla med mig själv och inrätta mig efter försämringen.

På ett sätt känner Carl att han längtar efter att bli helt blind, för då slipper han att deppa över försämringarna.

– Hörseln är ändå viktigast för mig eftersom jag älskar musik och tycker om att lyssna på diskussioner och talböcker. Och hörseln verkar lyckligtvis inte försämrats så mycket heller, mer än det som sker på grund av ålder.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Vid vistelsen för vuxna med Usher typ II, deltar fem kvinnor och fem män. Specialpedagog AnnCatrin Röjvik från Ågrenska leder gruppdiskussionen.

Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnar. Diskussionen har teman som skola, idrott, arbete, boende, vardagsrutiner, sömn och återhämtning, fritid och kulturliv, samt kontakter i vården.

Skola

I gruppen är det många som har sina mammor att tacka för att de klarat sig bra som dövblinda, tycker de. Mammorna har stridit för dem på olika sätt. En av männen säger att han hade en förutseende

mamma som såg till att han fick komma till en specialskola för hörselskadade och döva.

– Det har format mig till en trygg person. Jag har aldrig haft något bekymmer med att jag är annorlunda eller med min hörselskada, säger han.

En kvinna som fick sina hörapparater vid fem års ålder berättar att hennes mamma försökte få doktorn på BVC att inse att dottern hade en hörselnedsättning långt tidigare än hon fick diagnosen. Det var också tal om att de skulle flytta till annan ort så att hon skulle få gå i en skola för hörselskadade, men det blev aldrig så. Hon gick i vanlig skola, med hörande klasskamrater.

– Varje måndag åkte mamma, jag och min syster till en hörselgrupp, så att jag fick träffa andra som hade hörapparater och mikrofon framför sig på bordet. Jag var liten då och kommer inte ihåg mycket av det men jag tror att det var bra för jag har klarat mig fint. Hon fortsatte grundskolan i vanlig klass, men började på AMI hörsel i gymnasiet.

En kvinna hade en lärare som inte tyckte om att prata i hörselringen.

– Jag fick hela tiden påminna honom och det var jobbigt.

En man som är 66 år och som gick i vanlig klass i grundskolan, berättar att när han var liten fanns inga små nätta hörapparater.

– Jag var mobbad rätt igenom hela skolan. Hörapparaten till exempel var en låda man hade på bordet med lurar till och dem gick alla och skrek i. Det var inte roligt.

Det tog många år innan någon läkare konstaterade hörselnedsättningen. Diagnosen Usher typ II fick han ytterligare några år efter det.

– Min mamma tog på sig skulden för både Usher och hörselnedsättningen.

Fram till sjuan gick han i vanlig klass men i högstadiet hamnade han i en hörselklass.

– Då förlorade jag de kamrater jag hade haft och mobbades där med, säger han.

Hörselnedsättning har deltagarna i gruppen haft från början, fast de flesta inte fick det konstaterat förrän senare. Synnedsättningen började för de flesta med att de hade dåligt mörkerseende. Ibland konstaterades synnedsättningen i tonåren, ibland inte förrän de var i trettioårsåldern.

– Jag fick mina första glasögon när jag var femton. Det var min mamma som tog mig till ögonläkaren. När jag kom året efter för att få starkare glasögon sa läkaren att det kunde ha samband med hörselnedsättningen. Mer vart det inte sagt då. Jag tog körkort och

körde bil. Minns att jag vid ett tillfälle höll på att köra på en barnvagn. Först vid 32 år fick jag min diagnos.

En kvinna tycker att det var väldigt bra att gå i hörselklass.

– Vi var elva stycken i klassen. Jag och tio pojkar. Läraren fokuserade mycket på mig och därför var jag tvungen att plugga extra mycket. Det var en bra start att gå i hörselklass de första åren, tycker jag.

Idrott

Hon var inget vidare bra när hon spelade ute på plan i bollsporter, tycker hon, men att stå i mål klarade hon bra.

– Ett gott självförtroende och stöd från läraren är en förutsättning för att lyckas i gympan, säger hon.

Det hade varit bra om alla någon gång kunde spela blindfotboll med ögonbindel, tycker en kille.

– Då är det en liten pingla i bollen, så att den som inte ser ändå hör var den är. Det är kanske inget för dövblinda men ändå. En bollsport som är kul att utöva även för en seende person. Ens olika sinnen utmanas!

Högskola

De som gick högskola eller på universitet har haft tillgång till konferensutrustning, slinga och mikrofon.

– Det var bra att ha på föreläsningar, men inte i smågrupper. Då upplever jag det mer som ett hinder.

– När jag senast gjorde en utbildning på högskolan kontaktade jag dem innan och berättade om mina förutsättningar. Jag fick studiematerial skickat till mig som jag kunde läsa på innan.

Han fick sitta längst fram för att kunna se och höra bättre.

– Jag tvingade dem också att upprepa frågorna och bad att få allt material digitalt. Jag hade också en lärare med mig på proven som läste upp frågorna.

Arbete

Förstoringsprogram i dator och bra belysning är några anpassningar som en person som arbetar på ett kontor har fått. En kvinna arbetar med föreningsverksamhet och har hörslinga.

– Jag behöver inget annat.

En man har arbetat inom lantmäteriet i hela sitt yrkesliv. Han kan inte förstå hur han klarade det.

– Jag hade inte fått diagnosen då och det var inte lätt. Jag märkte att jag snubblade på grenar och fick grenar i skallen. Något var fel men ingen begrep vad det var. Inte heller jag. Jag hade önskat att

jag blev begravningsentreprenör istället. Det hade passat mig bättre, för jag har varit kyrkvärd i alla år.

Alla är överens om att på gymnasiet har man fullt upp med att bli vuxen och få vet då vad de passar att arbeta med. Det kommer senare. En av dem sommarjobbade under gymnasiet som lagerarbetare och produktmontör och fortsatte med det sedan.

– Arbetsgivarna såg vem jag var och vad jag kunde göra. De lärde sig till och med lite tecken för stöd. Jag trivdes bra på de jobben.

En kvinna har fått hjälp och stöd av Arbetsförmedlingen REHAB.

– De är kunniga inom syn och hörsel. Jag har bland annat fått mobilslina, så att ljudet hörs direkt in i örat.

Hon berättar också att pedagogerna på Dövblindteamet i regionen, om man så vill, kommer ut och informerar om hur den som är döv och blind fungerar.

– Då slipper man stå där själv och förklara för sina arbetskamrater.

Boende

Om man får hjälp med anpassning/belysning från kommunen så är det kök, tvättstuga och badrum som gäller, konstaterar de. Resten får man fixa själv.

– Jag hade hjälp av en synkonsulent. Hen tipsade om många saker och jag har anpassat med det allteftersom. Jag har fått bättre belysning och hörslinor i hemmet. Min man har målat i lägenheten så att det blivit mer kontraster. Café au lait- färgade dörrar, vita karmar och mörka handtag.

En annan person rekommenderar andra att köpa ljusslingor och fästa dem på trappstegen, så att de går att se.

Andra anpassningar är bra lampor som lyser upp entrén, dörrklockor som ringer högt. Sensorer så belysningen tänds när personen går in i olika rum. Lampor som tänds och släcks via mobiltelefonen.

Pannlampa i pannan och saker på sina rätta platser. Talande köksvåg och en robotdammsugare med timer.

– Jag har ficklampa tillgänglig ifall jag tappar en hörapparat på golvet.

– När jag fick handikappersättning, det mesta man kan få är 39 procent, skaffade jag städhjälp var tredje vecka. Jag dammsuger emellanåt, men helst inte. Jag har blivit bekväm.

– Jag städar hemma när jag är den enda som är hemma. Det jag inte gör är att tvätta fönster, sortera tvätten i vitt och kulört och vika ihop tvätten. Det får de andra i min familj göra.

Sömn och återhämtning

Några berättar att de sover dåligt på natten. En del har väckarklockor som lyser, vibrerar eller låter högt beroende på hur dåligt de hör eller ser. Fysiska aktiviteter som promenader, gympa och simning är bra återhämtning är de överens om.

Vardagsrutiner

De går gärna till samma livsmedelsaffär och klädaffär, så att det är lätt för dem att hitta.

– Problemet är när de möblerar om i affären. Då hittar jag ändå inte.

En kvinna berättar att hon, om inte någon är med henne, måste fråga personalen hur kläderna sitter.

– Jag brukar berätta att jag är nästan blind och inte ser färger och vill veta hur det ser ut på mig och om det passar mig som person.

De som har ledarhund har speciella problem. Det är inte alltid restaurangägare släpper in dem med hunden.

– Jag tycker inte om konflikter och står inte vid dörren och bråkar. Det förstör min kväll. Min man brukar ringa innan och höra om det är problem med att ta med hunden.

En av männen har inga bekymmer med att be om hjälp.

– Om jag är på väg någonstans tar jag en kompis under armen, så slipper jag titta på personen ifråga och samtidigt titta framåt. På restaurang ber jag personal där eller någon i sällskapet att hjälpa mig fram till bordet eller till toaletten. Ofta är det dåligt upplyst utanför toaletterna.

Han säger att det ofta är uppskattat att han är tydlig med vad han behöver.

– Om det någon gång händer att jag träffar på personal som inte vill hjälpa till är det bara att högljutt påpeka det så att alla hör.

En kvinna berättar att hon, även innan hon visste att hon såg dåligt och vad det berodde på, tagit tag i folk när de varit ute och gått.

– Vissa kunde reagera starkt på det, särskilt män. Då talar jag om att jag tar tag i dem, för att jag inte ser och kan ramla, inte för något annat.

En man i gruppen håller med. Han är mest bekväm med att få stöd av en kompis eller en kvinna. Män tycker ibland att det känns obehagligt.

En man säger:

– Min erfarenhet är att folk är glada att hjälpa till. Man är inte bara till besvär om man ber om hjälp utan det är ett ömsesidigt utbyte, som båda parter har nytta av.

Fritid och kulturliv

En person gör det mesta när det gäller kultur. Han går på opera och konserter.

– Jag brukar fråga efter handikapplatser, för att få lite bättre platser. Ibland fungerar inte hörslingorna på teatern och det blir problematiskt.

– Då missar man mycket och då blir det inte roligt.

En man är vad man kallar för 'hemmaman'. Han föredrar hemmets lugna vrå med familjen. Förr var han en filmälskare av stora mått men det går inte längre på grund av synnedläggningen. Däremot älskar han resor och framförallt kryssningar i Medelhavet och ibland till Amerika.

– Det är familjens grej. Framförallt de amerikanska rederierna är jätteduktiga på att ha hörslingor. De är livrädda att bli stämda annars.

– Om du har blindkäpp och går på ett flygplan, får du hjälp med en gång, säger en kvinna. Det är inga problem att resa.

En annan kvinna har andra upplevelser och tycker att just käppen kan ställa till problem.

– Man kan bli undersökt extra noga vid incheckningen. De misstänker knark.

En kvinna tycker också om att vara hemma.

– Jag har frågat mig om det är för att jag ska göra det lätt för mig, men jag tror inte det. Det är trivsamt att vara hemma.

Att resa i Europas städer med en smart mobiltelefon är lätt.

– Den är ett bra redskap. Du har alltid en karta med dig, det är lätt att få tag på en taxi, det går att boka restauranger och biljetter till museum exempel.

En person har tre favoritländer.

– Island för dess vackra natur och trevliga karlar. Katmandu i Nepal, men den staden är inget för rullstolsburna för där är trottoarerna uppemot en halv meter höga eller väldigt låga. Tokyo däremot är fantastiskt för personer med en funktionsnedläggning.

Kontakter i vården

Personer med Ushers syndrom typ II har flera vårdkontakter bland andra, ögon- och öronläkare, audionom, dövblindteam, synpedagog, syninstruktör, kommunikationspedagog, kurator, psykolog och massör.

Föreningsinformation

FSDB, Förbundet Sveriges Dövblinda är en riksomfattande sammanslutning av regionala föreningar för personer med dövblindhet.

FSDB är en partipolitiskt och religiöst obunden intresseorganisation. FSDB ska utifrån principen om alla människors lika värde arbeta för rätten till full delaktighet, jämlikhet, självständighet och självbestämmande för personer med dövblindhet på alla områden i samhället. Ända sedan bildandet har FSDB också haft en viktig funktion för att bryta den isolering som kan följa av dövblindhet. Förutom de tolv regionala föreningarna runt om i landet finns det också tre sektioner inom FSDB: Föräldrarrådet, Familjesektionen och Dövblind Ungdom (DBU). Förbundet Sveriges Dövblinda finns på Facebook. **Läs mer på: fsdb.org.**

Synskadades Riksförbund, SRF, arbetar för att personer med synnedsättning ska kunna leva ett rikt och självständigt liv - ett liv utan begränsningar. Det görs bland annat genom individuellt stöd och genom att skapa en gemenskap för medlemmarna.

Synskadades Riksförbund har bland annat verksamhet riktad till barn och unga, föräldrar och nyanlända. Det ordnas resor med SRF Fritid och erbjuds juridisk rådgivning. Synskadades Riksförbund har dessutom myndighetsutövning när det gäller tilldelning och återtagande av ledarhundar. **Läs mer på: srf.nu.**

Hörselskadades riksförbund, HRF, driver frågor som är viktiga för hörselskadade. Genom att lyfta fram behov, brister, konsekvenser och lösningar påverkar de beslutsfattare och skapar förutsättningar för positiva förändringar.

HRF påverkar politiker och andra beslutsfattare på alla nivåer i samhället – såväl i kommun, landsting och riksdag, som vid kontakter med olika myndigheter och företag. De agerar i frågor som har betydelse för personer med olika grad av hörselnedsättning, tinnitus, Menières sjukdom och ljudöverkänslighet, samt föräldrar och andra anhöriga. HRF talar om hur det är – och hur det borde vara. De samlar och sprider kunskap, och belyser såväl missförhållanden som möjligheter. HRF visar vad som behövs för att alla ska kunna vara delaktiga och inte hindras av okunskap, otillgänglighet

eller brist på vård, stöd och hjälpmedel. Ytterst handlar HRFs intressepolitiska arbete om att värna hörselskadades mänskliga rättigheter, som tydliggörs i FN-konventionen om rättigheter för personer med funktionsnedsättning. **Läs mer på: hrf.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.

Läs mer på: socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/ovanliga-diagnoser.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 15 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom. Det är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.

Förbundets uppdrag är framför allt att driva politiskt driva frågor som berör personer med sällsynta diagnoser, och att påverka och påtala att dessa måste uppmärksammas och forskas kring.

Förbundet trycker på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras syndrom eller sjukdom.

Förbundets 12 000 medlemmar representerar ett 50-tal olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan

alltid har genetiska orsaker. Det är sällsynthetens dilemma som förenar, inte sjukdomen eller syndromet i sig.

*Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se*

NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Ågrenska har under åren 2012-2018 drivit Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, på uppdrag av Socialstyrelsen och har arbetat med samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta diagnoser.

NFSD arbetar idag huvudsakligen med att sprida information för att öka kunskapen inom området sällsynta diagnoser genom sin webbplats nfsd.se och på sociala media (Facebook, Twitter och LinkedIn).

Läs mer om NFSD:s verksamhet på: nfsd.se

Ushers syndrom typ II, vuxenvistelse

En sammanfattning av dokumentation nr 588

Ushers syndrom är en grupp ärftliga sjukdomar som ger hörselnedsättning eller dövhet. I vissa fall balansproblem och synnedsättning. Syndromet delas in i tre huvudgrupper, typ I till III, beroende på symtom. Syndromet förekommer hos 800 personer i Sverige. 90 procent har Usher typ I eller II.

Vanligaste orsaken till Usher typ II är en mutation/förändring i genen USCH2 som påverkar proteinet usherin.

Diagnos ställs efter undersökning av hörsel och syn och med ett genetisk test.

Vid typ II förekommer en måttlig hörselnedsättning och ögonsjukdomen RP, retinitis pigmentosa.

Åtskilligt kan göras för att stödja och kompensera för funktionsnedsättningarna.

Till exempel hörhjälpmedel med kokleaimplantat och olika synhjälpmedel.

Det är viktigt med tidig upptäckt och insatser eftersom en kombination av hörsel- och synnedsättning kan, utan stöd och behandling, leda till social isolering.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA