

Dokumentation nr 600

Ushers syndrom, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA
agrenska.se

USHERS SYNDROM

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Det är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika Verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser.

Varje år arrangeras 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 Ushers syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella 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 efter barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Johanna Lagerfors, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Claes Möller, professor och överläkare på Audiologiskt forskningscentrum vid universitetssjukhuset i Örebro.

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

Anna Lindstrand, överläkare på Klinisk genetik vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Radi Jönsson, överläkare på Öron- näs- och hals-verksamheten samt audiologiska mottagningen vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Jenny Widmark, audionom i dövblindteamet på Habilitering och hälsa i Göteborg.

Gabriella Gloria, arbetsterapeut och synpedagog i dövblindteamet på Habilitering och hälsa i Göteborg.

Berit Rönnåsen, specialpedagog och rådgivare på Resurscenter dövblind vid Specialpedagogiska Skolmyndigheten i Örebro.

Hans-Erik Frölander, psykolog och affilierad forskare på Handikappvetenskap vid Örebro universitet.

Anton, som själv har Ushers syndrom.

Medverkande från Ågrenska

Ann-Catrin Röjvik, koordinator.

Louise Jeltin, koordinator.

Astrid Emker, pedagog.

Johanna Lagerfors, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss!

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

Innehåll

Hörsel, syn och dövblindhet	5
Sanna har Ushers syndrom	9
Synpåverkan vid Ushers syndrom	10
Sanna får sin diagnos	16
Genetik vid Ushers syndrom	17
Sanna går i förskoleklass	20
Cochleaimplantat vid Ushers syndrom typ I och III	22
Sanna följs upp inom sjukvården	25
Teknik och hjälpmedel vid Ushers syndrom	25
Sanna har många fritidsintressen	29
Pedagogiska erfarenheter vid Ushers syndrom	30
Kommunikation, specialpedagogik och beteendeproblematik	36
Syskonrollen	40
Sanna har en lillebror	44
Att vara vuxen och ha Ushers syndrom	44
Sanna nu och i framtiden	48
Samhällets stöd	50
Personlig assistans	55
Förbundet Sveriges Dövblinda	57
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	58
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	59
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	59

Hörsel, syn och dövblindhet

– **Ushers syndrom är ett samlingsnamn för en grupp närbesläktade, sällsynta sjukdomar som ger syn- och hörselnedsättning. Det är den vanligaste orsaken till dövblindhet.**

Det säger Claes Möller, professor och överläkare på Audiologiskt forskningscentrum vid universitetssjukhuset i Örebro.

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

Sjukdomen medför en medfödd hörselnedsättning eller dövhet, och en synskada som uppstår senare och försämras över tid. Förr var det vanligt att barn fick diagnosen Ushers syndrom först när även synen började försämras, men idag är de flesta som får diagnosen mellan ett och tre år.

– Att kunna ställa diagnos tidigt har varit viktigt för att tidigt kunna anpassa behandlingsinsatserna och förbereda personen på att synen kommer att försämras med tiden. För många som fått veta i tonåren att de är på väg att förlora synen har det inneburit mycket psykiskt lidande, säger Claes Möller, som varit med och upptäckt flera av de gener som orsakar Ushers syndrom. Han har träffat fler än 500 personer som har syndromet.

Flera olika typer

Ushers syndrom delas in i tre huvudgrupper (typ I-III), beroende på vilka symtomen är och när de visar sig. Inom varje huvudgrupp finns många undergrupper.

Typ I innebär medfödd dövhet och påtaglig balansrubbnings, tidig retinitis pigmentosa (ögonsjukdomen som orsakar synnedsättningen) och diagnos vid ett till tre års ålder.

Gener som kan vara påverkade: CDH23, MYO7A, PCDH15, USH1C, USH1G, USH1H, CIB2.

Typ II medför en medfödd måttlig hörselnedsättning, men inga balanssvårigheter. Retinitis pigmentosa debuterar i 10-15-årsåldern.

Gener som kan vara påverkade: USH2A, ADGRV1 (GPR98), DFNB31 (WHRN), ADGRV1/PDZD7.

Typ III medför ingen eller måttlig medfödd hörselnedsättning, och balanspåverkan som progredierar långsamt. Retinitis pigmentosa debuterar runt 10-15-årsåldern och har en långsam process.

Gener som kan vara påverkade: CLRN1, HARS.

De olika typerna har olika genetiska orsaker, men de leder alla till likartade symtom. Usher typ 1b, typ 1d och typ 2a är vanligast i Sverige.

– För att kunna ta del av framtida behandlingsmetoder kommer det att vara viktigt att veta exakt vilken genetisk förändring som orsakat just ens egen typ av syndromet, säger Claes Möller. Stavarna i ögat och hårcellerna i örat är väldigt lika. Det är därför som avvikelser på gener som styr deras funktion påverkar både synen och hörseln.

Förekomst

Ungefär vart tionde barn som föds med medfödd dövhet i Sverige har Ushers syndrom typ 1. Drygt 20 barn per år får diagnosen Ushers syndrom i Sverige. Globalt tror man att det finns 300 000 personer som har Ushers syndrom, i Sverige omkring 1 000.

Hörselscreeningen som görs av alla nyfödda i Sverige visar tidigt att barnet har en dövhet, men för att bekräfta diagnosen Ushers syndrom behöver man också testa balansen, undersöka ögonen och göra ett genetiskt test.

Synen försämras med tiden

Som barn har personer med Ushers syndrom inga stora problem, men de flesta upplever tidigt en ljuskänslighet och ett försämrat mörkerseende. Bland det viktigaste man kan göra för ett barn med Ushers syndrom typ 1 är att uppmuntra lek, idrott och annan fysisk aktivitet.

– Att röra sig är viktigt för alla barn, men extra viktigt för de här barnen. De har nytta av att bygga upp en glädje i att röra sig och en kroppskänedom som kan hjälpa dem när synen börjar försämras. Kunskapen om detta är låg i förskolan och skolan, säger Claes Möller.

De flesta med Ushers syndrom har ett ganska gott seende rakt fram, men får med tiden ett radikalt minskat synfält.

– Det är viktigt att veta detta när barnen är små, för att redan då kunna bädda för framtiden. När man ska välja fritidsaktivitet kan det till exempel vara bra att undvika badminton, tennis och

liknande sporter eftersom barnen kan få svårt att se bollen när den kommer i vissa vinklar, säger Claes Möller.

Med stigande ålder kompliceras synen på grund av grå starr, som kan debutera tidigare hos personer med syndromet än hos andra.
– Mitt tips till er föräldrar är att stå på er och kräva regelbundna synundersökningar. De barn och vuxna som varit bäst undersökta kommer också att tidigare få erbjudande om nya behandlingsmetoder.

Balansfunktionen

När vi håller balansen är tre system i kroppen aktiva: synen, signaler från muskler och signaler från balansorganet i innerörat. Signalerna från balansorganet finns inte hos personer med Usher typ 1. Man kan säga att man är ”döv i balansorganet”.
– Det gör att alla barn med typ 1 har en försenad gångålder. De är inte sena i övrigt, men för att kunna gå vid ett års ålder behövs balansorganet. Något senare har övriga system blivit så pass mycket bättre att det kan överbrygga att balansorganet inte fungerar som det ska, säger Claes Möller.

Vad säger forskningen?

Det pågår mycket forskning rörande möjliga behandlingsmetoder för Ushers syndrom. Studier rör bland annat livsstilsfaktorer som hur dieter kan påverka sjukdomsförloppet, men också läkemedel och potentiell framtida gen- och stamcellsterapi.

Studier har pekat på ett antal faktorer som är bra att tänka på för att optimera förutsättningarna att bevara synen så länge som möjligt:

- *Solljus*
Det är viktigt att barn med Ushers syndrom har solglasögon och/eller keps vid starkt solljus. Det beror på att stavarna i ögat är sköra och går sönder snabbare om de utsätts för starkt ljus.
- *Rökning*
Personer med Ushers syndrom ska inte röka. Både aktiv och passiv rökning orsakar en snabbare förstörelse av stavarna i ögat.

- *Särskilda livsmedel*
Det pratas mycket om vitaminer och antioxidanter, bland annat Omega-3 och A-vitamin i stora doser. (Omega-3 tas för att underlätta upptaget av A-vitamin.) En del studier visar att man kan bromsa försämringstakten av retinitis pigmentosa genom sådana tillskott, men viktigast är ett allsidigt vitaminintag. Den som tar stora mängder A-vitamin måste följa upp sina levervärden regelbundet.
- *Graviditet*
I forskningsstudier finns berättelser från kvinnor som upplever de fått en försämrad syn när de varit gravida. Forskarna tror att det hänger ihop med allmäntillståndet snarare än att graviditet skulle försämra synen. Hur väl en person ser hänger ofta ihop med hur hen mår i övrigt.
- *Annan sjuklighet*
Det finns inget som tyder på andra diagnoser hör ihop med Ushers syndrom, men i vissa grupper kan man se ökad psykisk ohälsa.

Det har startats försök till genterapi som behandling för personer som har Ushers syndrom typ 1b. Förhoppningen är att det ska gälla fler undertyper i framtiden. Den främsta målgruppen för genterapi kommer vara barn, som har kvar störst antal stavar i ögonen, och målsättningen är att kunna sakta ner försämringen av synen.

– Nästa steg skulle kunna bli stamcellsterapi där man för in nya celler, men dit är det ännu långt kvar, säger Claes Möller.

Han avslutar sin föreläsning med ett tips till föräldrar som har barn med Ushers syndrom:

– Jag råder er verkligen att lära era barn teckenspråk som andraspråk. Cochleaimplantat fungerar bra, men det är viktigt att kunna kommunicera även om implantatet strular och synen försämras. Öva teckenspråk redan nu, när barnen är små och har lätt att lära!

Läs mer!

Mer information om Ushers syndrom hittar du på Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor: nkcdb.se

Frågor till Claes Möller

Vilka synundersökningar tycker du att ett barn med Ushers syndrom ska genomgå, och hur ofta?

– Ett barn som inte har några stora problem ska träffa en ögonläkare en gång per år för undersökning av synskärpa, och med tiden också synfält. Som ögonläkare ska man också diskutera om det finns bländningsproblem. Det är viktigt att i förskolan eller skolan förklara vikten av kontrastrika färger i omgivningen, och bra belysning. Viktigast är att ha bra inställda och varma generella belysningskällor, inte för mycket punktbelysning.

Vad tycker du om fotokromatiska glasögon?

– Jag tror att fotokromatiska glasögon är mycket bra. Det finns också linser med fotokromatisk effekt. En del personer med Ushers syndrom behöver linser på grund av exempelvis närsynthet, och kan då använda fotokromatiska linser. Linser skadar inte näthinnan och orsakar heller inte grå starr.

Hur mycket kan balansträning i ung ålder leda till förbättrad stabilitet i ett senare skede, när synen blir sämre?

– Barn ska leka och idrotta, inte specifikt träna på att stå på ett ben eller liknade. Smidighet, rörlighet och muskelbyggande ger ökad balans. Så träna inte barnets balans specifikt, utan stimulera till rörelse. Bara fantasin sätter gränser.

Sanna har Ushers syndrom

Sanna som är sex år har Ushers syndrom. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Lisa, sin pappa Anton och lillebror Jonas, som är fyra år.

Sannas hörselnedsättning upptäcktes redan när hon var nyfödd, vid hörselscreeningen som alla nyfödda genomgår. Föräldrarna blev dock lugnade av personalen, som trodde att hon bara hade vatten i öronen. Men Sanna reagerade inte på ljud under den andra hörselundersökningen heller. När hon var några månader fick Lisa och Anton beskedet att deras dotter var döv. Hon hörde inte ljud över huvud taget.

– Jag hade vid det laget förstått att hon hade någon hörselnedsättning, men inte hur allvarlig den var, säger Anton. Lisa hade inte riktigt tagit till sig att Sanna hade en hörselnedsättning.

– Nej, jag hade hållit fast vid läkarnas ord om att resultatet från undersökningarna nästan alltid beror på vax eller vatten i öronen. Att hon var döv kom därför som en chock och jag ringde min mamma från toaletten, minns jag.

Familjen fick snabbt kontakt med hörselvården. Det var tydligt på Sanna att andra sinnen förstärktes för att kompensera för hörselbortfallet. Hon reagerade till exempel när någon kom in i ett rum bakom henne, trots att hon inte kunde höra det. En magnetkameraundersökning visade att flimmerhåren saknades hos Sanna och cochleaimplantat blev genast aktuellt.

– Läkarna på vår hemort var lite försiktiga i sina ordval men på ett större sjukhus pratade personalen mycket om hur revolutionerande metoden är. Det kändes skönt att höra i det läget, säger Anton. Han och Lisa fick träffa och prata med en döv pojke som var några år gammal.

– Att få möte honom och höra att han kunde tala bra var jätteviktigt för oss. Jag har alltid sökt mig till andra familjer som är i en liknande situation. Det har varit upplyftande att se andra barn med cochleaimplantat och att få höra om deras resa, få ta del av deras tips och erfarenheter, säger Lisa.

På familjens hemort finns inte så många som kan teckenspråk, och Sannas föräldrar hade många funderingar över hur livet skulle bli för henne.

Sanna opererade in cochleaimplantat i båda öronen. Det första vid nio månaders ålder, det andra ett halvår senare. De har fungerat väldigt bra ända sedan dess. Läkaren som opererade henne funderade över vad som kunde ha orsakat dövheten, och bland misstankarna fanns Ushers syndrom.

Synpåverkan vid Ushers syndrom

– **Synnedsättningen vid Ushers syndrom beror på retinitis pigmentosa. Det är en ögonsjukdom som drabbar näthinnans fotoreceptorer, alltså syncellerna.**

Det säger Ulrika Kjellström som är överläkare på Ögonkliniken vid Skånes universitetssjukhus i Lund.

När ett friskt öga ser kommer ljus in i ögat och passerar hornhinnan, bryts och fokuseras på gula fläcken, en punkt på näthinnan där det är allra tätast med den typen av synceller som kallas tappar. I syncellerna omvandlas ljuset till elektriska signaler, som förstärks av näthinnans andra celler. Informationen samlas ihop i gangliocellerna, som bildar synnerven. Genom synnerven skickas signalen till hjärnans syncentrum bak i nackloben, som tolkar vad personen ser.

Syncellerna består av så kallade *stavar* och *tappar*. I näthinnan finns 120 miljoner stavar, som gör att vi kan se i mörker och i utkanten av vårt synfält (perifert seende).

Tappar finns i hela näthinnan men i högst koncentration i gula fläcken. De används för dagseende och detaljseende och gör bland annat att vi ser färger. Synskärpan ligger mellan 1,0 och 2,0. Tapparna är färre än stavarna, omkring sex-sju miljoner till antalet.

Retinitis pigmentosa

Synnedstättningen vid Ushers syndrom beror på *retinitis pigmentosa*, RP. Det är ett samlingsnamn på en stor grupp sjukdomar som drabbar näthinnan och ger samma typ av symtom.

RP orsakas av förändringar (mutationer) i någon gen i vår arvs-massa. Generna fungerar som mallar för hur olika proteiner ska bildas i kroppen. När genen blir förändrad bildas ett felaktigt protein, eller inget protein alls. Vid retinitis pigmentosa leder den genetiska förändringen till att stavarna drabbas och skadas först.

– Tapparna är beroende av att stavarna fungerar, vilket gör att personer med retinitis pigmentosa också förlorar funktionen i tapparna. Det finns olika teorier om vad som händer när tapparna skadas, men vi vet inte med säkerhet, säger Ulrika Kjellström.

Symtom vid retinitis pigmentosa

Typiska symtom är bland annat *nedsett mörkerseende* (vilket ofta yttrar sig som mörkerrädsla hos barn) och *synfältsinskränkning* som blir mer påtaglig efter hand, och till slut kan innebära att personen ser en mycket liten yta, ungefär som när man tittar genom ett sugrör.

– När synfältet inskränks påverkar det oss på olika sätt i vardagen. En person med ett litet synfält kan ha lätt att läsa en busstidtabell, men sedan få stora problem när hen ska hitta hållplatsen eftersom det blir svårt att orientera sig, säger Ulrika Kjellström.

Hos personer med retinitis pigmentosa försämras synfältet med tiden. En person i 30-40-årsåldern har ofta fortfarande god syn i synfältets mitt, vilket gör att hen exempelvis kan läsa. Däremot har det perifera synfältet ofta försvunnit i den åldern, vilket gör att det blir svårt att orientera sig i rummet.

Hur undersöks synfältet?

Goldmann-synfält är en äldre metod för att undersöka synfältet.

– En del vill ta bort den till förmån för datoriserade metoder, men vi kämpar för att ha kvar den eftersom den fungerar bättre på barn och personer med ärftliga synnedsättningssjukdomar, säger Ulrika Kjellström.

Vid Goldmanns synfältsundersökning är en person hela tiden närvarande och kan uppmuntra patienten som undersöks. Med denna metod kan man också undersöka en större del av synfälten än med de datoriserade metoderna.

Undergrupperna har olika genetiska orsaker

Inom de tre huvudgrupperna av Ushers syndrom (typ I-III) finns också flera undergrupper, som beror på svårighetsgrad och vilken genetisk förändring som orsakat syndromet hos just den personen.

Alla genetiska förändringar som ger upphov till de olika typerna av syndromet har att göra med funktionen i stavarnas så kallade *cilie*. Den står för kopplingen mellan ytter- och innersegmentet i cellen.

– Cilien har också en funktion när det gäller hörseln, eftersom även örat har cilier i cellerna som används när vi hör.

Retinitis pigmentosa vid Ushers syndrom typ I

Hos personer som har Ushers syndrom typ 1 debuterar sjukdomen under de första levnadsåren. Det första symtomet är ljuskänslighet, följt av ett försämrat mörker- och kontrastseende i förskoleåldern. Ytterligare några år senare, i skolåldern, minskar synfälten. Det brukar märkas genom att barnet ofta snubblar och välter ut saker. Försämringstakten av synen brukar vara jämn livet igenom. I 30-40-årsåldern är det vanligt att synfältet ligger kring 5-10 grader.

Retinitis pigmentosa vid Ushers syndrom typ II

Vid Ushers syndrom typ II är ofta det första tecknet nattblindhet, som visar sig i 10-15-årsåldern. Några år senare, runt 20-årsåldern, börjar synfältet att försämras. Försämringstakten varierar mellan olika familjer men också mellan individer. För varje person brukar försämringstakten vara jämn. I 30-40-årsåldern är det vanligt att synfältet ligger kring 5-10 grader.

Retinitis pigmentosa vid Ushers syndrom typ III

Hos barn med typ III uppträder nattblindhet i barn- eller ungdomsåren och följs av synfältsinskränkningar i 20-årsåldern. Försämrings-takten brukar vara konstant livet igenom, men är långsammare än vid de andra typerna. Det är ovanligt att helt förlora synen vid typisk Ushers syndrom typ II och typ III.

Andra ögonbesvär vid Ushers syndrom

Personer med Ushers syndrom kan få fler ögonbesvär, utöver retinitis pigmentosa. *Grå starr* är ett sådant symptom, som innebär grumlingar i linsen. Det drabbar alla människor med tiden, men hos personer med retinitis pigmentosa kan det komma i 45-årsåldern snarare i 60-70-årsåldern. Grå starr ger en generellt suddig syn och ökad känslighet för att bli bländad.

– Det går att operera, men det är större risker vid operationen än hos personer som inte har retinitis pigmentosa. Det finns en risk för svullnad i gula fläcken vid operation, som kan vara besvärlig att få bukt med. Därför väntar man ofta så länge som möjligt med att operera, säger Ulrika Kjellström.

Svullnad i gula fläcken kallas *makulaödem* och kan uppstå även utan gråstarrsoperation. Det gör att det blir generellt suddigt i synfältet och att detaljseendet försämras. Man behandlar med ögon-droppar som vanligen används mot grön starr: Trusopt eller Azopt.

– Vår erfarenhet är att behandling med injektioner av anti-VEGF eller kortison som används vid andra orsaker till svullnad i gula fläcken inte bör ges till någon som har retinitis pigmentosa då det riskerar att försämra näthinnans funktion.

Ögonundersökningar som kan bli aktuella vid RP

För att ställa diagnosen mäts synskärpan och synfältet och man genomför även ett färgsinne-test. Därtill kan *ögonbottenundersökning* och *elektrofysiologiska undersökningar* tillkomma, liksom *autofluorescensfotografi* och *optisk koherenstomografi*, OCT, som ger en tvärsnitts- och tredimensionell bild av näthinnan. *Elektrofysiologiska undersökningar* har fördelen att den mäter funktionen i ögat utan att personen behöver medverka så aktivt själv (vilket behövs vid flera andra synundersökningar).

– Vid en ögonbottenundersökning kan allt initialt se helt normalt ut även hos en person med retinitis pigmentosa. Efterhand sker typiska förändringar, som tunna kärl och blek synnerv, säger Ulrika Kjellström.

Aktuella behandlingsmetoder

Hörselbehandling

Hörselnedsättningen som förekommer vid Ushers syndrom behandlas idag med *cochleaimplantat*, som är ett hörhjälpmedel som genom elektrisk stimulering av hörselnerven kan ge gravt hörselskadade och döva personer möjlighet att uppfatta ljud. Implantatet består av två delar: en yttre ljudprocessor som påminner om en vanlig hörapparat, och en inopererad del. Den yttre delen har en mikrofon försedd med en sändarspole som för över signalerna till den inopererade delen.

Synbehandling

För att sakta ner försämringen av synen hos personer med Ushers syndrom ges ibland A-vitamin, som i studier har setts kunna ha en viss effekt. Men A-vitamin är fettlösligt och lagras i levern, vilket kan skada den på sikt. Därför innebär A-vitaminbehandling alltid en avvägning mellan risk och önskad effekt.

– Det brukar inte vara något problem att ta extra A-vitamin om man är frisk i övrigt, men det är viktigt att kontrollera levervärdena en gång om året. Ofta inleder man behandlingen först när barnet är över tio år, ofta kanske i femtonårsåldern, säger Ulrika Kjellström. Man kan inte äta sig till för stort A-vitaminintag, riskerna för leverpåverkan uppkommer först när en person får extra A-vitamin på medicinsk väg.

Generella insatser

I behandlingsplanen för personer med Ushers syndrom ingår förstås också kontakt med döv-blindteam, samt hjälpmedel och anpassningar som kan underlätta i vardagen.

Framtida behandlingsmetoder

I framtiden hoppas forskarna att genterapi ska kunna hjälpa barn med Ushers syndrom. Principen är att en frisk variant av den sjuka genen förs in i arvsmassan hos ett virus. En lösning av viruspartiklar sprutas in under näthinnan och viruspartiklarna för sedan över den friska genen till näthinns celler som då kan börja producera det protein som tidigare har saknats.

Viruspartiklarna kan då reparera ersätta skadade gener.

– Det svåra är att det krävs en genterapi för varje gen som är skadad. Man måste alltså veta precis vilken gen som är skadad, och utveckla en specifik terapi för varje förändring som kan orsaka syndromet, säger Ulrika Kjellström.

Det finns idag ett godkänt läkemedel för genterapi av retinitis pigmentosa: Luxturna. Det fungerar på en specifik form av RP som orsakas av mutationer i genen *RPE65*.

– Nackdelen med genterapi är att man bara får effekt i precis det område man behandlat. Det finns ingen spridningseffekt till resten av näthinnan. Behandlingen medför en ganska stor belastning på näthinnan, vilket gör att man inte vågar spruta på många platser, åtminstone inte med de metoder som finns idag.

Det går också att *transplantera* en näthinna. Den ligger på plats men svårigheten är att få den att koppla vidare till ganglicellerna och synnerven.

Retinala proteser, synens motsvarighet till cochleaimplantat, finns också. Men det har visat sig att synsystemet är mer komplicerat än hörselsystemet. Än så länge har man inte lyckats få till en bra upplösning av synbilden.

– Men det pågår mycket forskning inom detta fält och jag har gott hopp om framsteg som leder till fler möjliga behandlingsmetoder i framtiden, säger Ulrika Kjellström.

Frågor till Ulrika Kjellström

Vi har hört att man i USA hittat en genterapi-behandling som man testat på vuxna personer med retinitis pigmentosa. Vad vet du om det?

– För en viss typ av retinitis pigmentosa som beror på en förändring på genen *RPE65* har man hittat en genterapi-behandling som tycks fungera. Förhoppningen är att man ska kunna utveckla den så att den fungerar även vid andra former av sjukdomen. Än så länge befinner sig denna utveckling på forskningsstadiet, och man har ännu inte tittat på effekten av behandlingen.

Vi hör om hur synen förväntas försämrans hos barn med Ushers syndrom, men hur mycket kan det variera? Kan vi tänka att det inte går att veta nu hur det blir sedan?

– Det är individuellt hur snabbt synförsämringen sker, men samtidigt finns det ett vanligt mönster som gör att vi kan ha en viss förväntan på hur utvecklingen blir. Försämringen brukar ske i ungefär samma takt hela livet, så genom att göra ett par undersökningar hos ett barn, med 3-5 års mellanrum, kan vi oftast få en ganska god bild av hur snabbt eller långsamt synfältet kommer att försämrans framåt.

När tycker du att man ska berätta för barn som har Ushers syndrom om sjukdomen och vad den innebär?

– Det är bra att berätta tidigt, för att som vuxen kunna stötta och förklara för barnet. Naturligtvis ska informationen vara på rätt nivå, anpassad efter ålder och mognad. En del barn förstår först i högre ålder varför de tyckte att det var så konstigt när andra barn ville släcka lampan och leka i mörker, medan de själva uppfattade detta som jättejobbigt. Det är lättare att hantera tillvaron om man har kännedom om hur man själv fungerar och vad det beror på.

Sanna får sin diagnos

När Sanna var drygt ett år ringde läkaren till Lisa och Anton och berättade att de nu hade konstaterat en diagnos: Sanna har Ushers syndrom, typ 1D.

– Jag satte mig i bilen och körde fort till Anton för att få prata med honom direkt. Vi visste väldigt lite om vad Ushers syndrom innebär, säger Lisa.

– Läkaren hade meddelat att det finns goda förutsättningar för ett bra liv och att vi inte skulle söka information på internet. Det skulle bara skrämma upp oss.

Lisa och Anton mailade till en läkare som har god kännedom om diagnosen. Han ringde upp dem en fredagseftermiddag och de hade ett långt samtal på högtalartelefonen, mitt i husbygget som Lisa och Anton höll på med.

– Det där samtalet var en räddning för mig, läkaren var lugn och optimistisk, berättar Lisa.

Han förklarade att de skulle få åka till en stad för att göra en ögonröntgen, och sedan komma till honom i en annan del av landet för att sitta ner och prata.

– Jag minns att det var svårt att greppa vad som hände. Skulle Sanna förlora synen också nu? Vad innebär det? Frågorna var många, säger Anton.

Lisa beskriver hur hon i perioder har levt i förnekelse angående blindheten. När Sanna var ett år, alltså vid tiden då hon fick sin Usherdiagnos, hade Lisa precis börjat känna att dövheten i sig kanske inte nödvändigtvis skulle innebära en så stor utmaning. Att det kanske skulle fungera fint med cochleaimplantaten.

– Det var såklart ett slag i magen att förstå att hon skulle förlora syn också. Jag förnekade det först och fick sedan en stor klump i magen. Men med tiden valde jag att inte blunda, utan att kontakta den där läkaren igen och få svar på fler av mina frågor.

Familjen började leta fler personer och familjer i samma situation. De ville få tips på hur de skulle tänka och göra för att hjälpa Sanna på bästa sätt. Lisa skapade själv en facebookgrupp för föräldrar till barn med Ushers syndrom och kom på så sätt i kontakt med några fler familjer.

– Det har varit så värdefullt. Kontakterna handlar verkligen om att stötta varandra och ge varandra tips på lösningar i vardagen. På så sätt behöver vi inte uppfinna hjulet varje gång.

Genetik vid Ushers syndrom

– **Ushers syndrom är ovanligt och förekommer hos 8-10 personer per 100 000 invånare. Det innebär att omkring 800-1 000 personer i Sverige har syndromet. Det säger Anna Lindstrand som är biträdande överläkare och docent på avdelningen för klinisk genetik vid Karolinska sjukhuset i Stockholm.**

Ungefär 14 procent av befolkningen har en hörselnedsättning som medför svårigheter att kommunicera. 1-2 barn per 1000 födda har en behandlingskrävande hörselnedsättning eller dövhet. Av dessa har omkring 70-80 procent genetiskt ursprung.

Ungefär hälften av individer med tidigt debuterande dövblindhet har Ushers syndrom. Det finns tre kliniska typer som sinsemellan varierar.

Typ I diagnostiseras vanligtvis tidigt när hörselproblem märks redan vid hörselscreeningen som görs på alla nyfödda barn i Sverige. 33-44 procent av alla med Ushers syndrom har den här typen.

Typ II är den vanligaste formen, och utgör 56-67 procent av alla med Ushers syndrom.

I Sverige är **typ III** ovanligast, och utgör bara 2-4 procent av alla som har syndromet. (Geografiska skillnader förekommer. I Finland har 40 procent av personerna med Ushers syndrom just typ III.)

De tre typerna är i sin tur kategoriserade i undertyper.

DNA och gener – så fungerar det

Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. Det finns drygt 20 000 gener på de hoptvinnade DNA-spiraler som formar 46 kromosomer (23 kromosompar). I varje cell finns samma uppsättning gener, men olika gener är aktiva i olika celler.

Alla människor har variationer i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom. När man talar om *mutationer* syftar man ofta på de förändringar som leder till sjukdomstillstånd.

Eftersom generna utgör mallar för olika proteiner i kroppen kan mutationer medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas. Det kan beskrivas som att det blir ”fel i koden” för just det proteinet. Ungefär två procent av generna är kodande, det vill säga utgör mallen för ett protein. De kodande delarna kallas *exom*.

Genetiska förändringar kan påverka gener och kromosomer på olika sätt. En vanlig mutation är att ha en extra kromosom, vilket exempelvis är fallet vid Downs syndrom (en extra kromosom 21). När det finns extra genetiskt material på en kromosom kallas det för *duplikation*. *Deletion* innebär att det tvärtom saknas genetiskt material på en kromosom, medan *punktmutation* är som ett ”stavfel” i den genetiska koden. *Translokation* innebär att en bit av en kromosom bytt plats med en bit från en annan kromosom, och *inversion* är att en bit genetiskt material vridit sig 180 grader.

– Alla typer av förändringar kan antingen ärvas från någon av föräldrarna eller uppstå spontant hos barnet. När mutationen är nedärvd är sannolikheten större att samma föräldrapar får fler barn med samma diagnos, säger Anna Lindstrand.

För att ta reda på mer om ärftligheten och vilken typ av mutation det handlar om kan familjen utredas och få genetisk vägledning vid Klinisk genetik på något av landets universitetssjukhus.

Ärftlighet vid Ushers syndrom

Alla typer av Ushers syndrom ärvs *autosomt recessivt*. Det innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen. Vid varje graviditet med samma föräldrar är sannolikheten att barnet får

syndromet (den muterade genen i dubbel uppsättning) 25 procent. Sannolikheten att barnet får den muterade genen i enkel uppsättning är 50 procent. Då blir barnet, liksom sina föräldrar, en frisk bärare av den muterade genen. Sannolikheten att barnet varken får sjukdomen eller blir bärare av den muterade genen är 25 procent.

Detta gäller för ärftlighet när en person med Ushers syndrom blir förälder:

- Om en person med Ushers syndrom får barn med en person som *inte* har den muterade genen ärver samtliga barn den muterade genen i *enkel* uppsättning. Barnen får då inte sjukdomen, men blir friska bärare av anlaget.
- Om en person med Ushers syndrom får barn med en frisk bärare av den muterade genen i enkel uppsättning, är sannolikheten att barnet får sjukdomen 50 procent. Sannolikheten för att barnet blir en frisk bärare av den muterade genen är då också 50 procent.

Vägen till genetisk diagnos

Hur och när ett barn får diagnosen Ushers syndrom beror på symtombilden. En del har hörselsvårigheter som märks redan i nyföddhetsperioden, medan syndromet hos andra märks av först vid några års ålder, exempelvis på grund av balansproblem.

De olika typerna av Ushers syndrom, inklusive undertyper, orsakas av olika genetiska avvikelser. Det är därför svårt att veta var i arvsmassan man ska leta för att hitta den mutation som gett upphov till syndromet.

– Det finns metoder för att översätta den kliniska bilden (beskrivning av symtomen) till information som kan användas för att bestämma vilka delar av genomet man ska leta i för att hitta mutationer, säger Anna Lindstrand.

– Ibland tittar vi bara på barnets gener, men i andra fall jämför vi det med genprov från ett friskt syskon och/eller från föräldrarna. Det gör vi för att lättare hitta vilka avvikelser som är unika just för barnet som har symtomen.

Med ny teknik kan man göra så kallad *helgenom-* och *exon-sekvensering*. Det brukar kallas *next generation sequencing* (NGS), eller *massiv parallell sekvensering* (MPS). Förenklat går metoden

ut på att kartlägga en persons hela arvs massa, alltså att bestämma den genetiska koden (ordningen av nukleotiderna i DNA:t).

Den vanligaste genetiska orsaken till Ushers syndrom är att man har en genetisk förändring i genen MYO7A (Usher typ 1b).

Frågor till Anna Lindstrand

Vi har ett barn med Ushers syndrom typ 1, som nyss fått ett syskon. Hur kan vi veta om syskonet också har Ushers syndrom?

– Idag testar vi inte syskon som inte själva har några symtom. Det är för att de själva ska få välja senare vad de vill veta om sina genetiska förutsättningar.

Sanna går i förskoleklass

När Sanna var ett år började hon i en integrerad förskola för barn med hörselnedsättning. Där gick hon i två år. Därefter flyttade familjen, och då kändes det viktigast att Sanna fick gå med sina kompisar. Hon började då på en vanlig förskola, den som låg närmast hemmet.

Förskolan har fungerat bra och har fått hjälp med att anpassa lokalerna så att de ska fungera bättre för Sanna, exempelvis genom bättre ljus och ljudanpassade material. Hon har trivts bra och hittat nya kompisar. Pedagogerna har stöttat Sanna för att hon ska utvecklas.

Nu har Sanna börjat i förskoleklass. Familjen tycker att attityden från skolan varit positiv och att personalen kommit med många egna idéer om hur de kan få skolgången att fungera. Tanken har alltid varit att Sanna ska börja lågstadiet i en vanlig klass.

– Inför sexårsversksamheten skulle de egentligen dela upp gruppen, men Sanna fick behålla sina kompisar från förskoleklassen eftersom hon behövde den tryggheten. Skolan köper också in belysning utomhus eftersom Sanna ser dåligt i mörker. Men klassrummen har bra akustik och belysning, det är en modern skola, berättar pappa Anton.

Hemma jobbar familjen med att förbereda Sanna för lågstadiet så att hon ska känna att hon hänger med, genom att träna de olika ämnena en stund varje dag.

Om Anton och Lisa hade kunnat önska vad som helst hade de gärna sett att personalen på förskolan använt tecken som stöd, och att barnen fått möjlighet att äta i mindre grupper. Men det är en svår avvägning att veta hur mycket man kan pusha skolan till att anpassa utifrån ett barns behov, tycker de. Plan B om skolan inte fungerar på sikt är att en av föräldrarna får flytta med Sanna till en större stad, 45 mil bort. Där kan hon gå i skolan med andra barn som har en hörselnedsättning.

– Det kan vara viktigt att hon får möta andra barn med hörselnedsättning, så att hon inte känner att hon är ensam i hela världen om sin situation. Det är såklart en stor grej att flytta isär tillfälligt, men det är en uppoffring vi är beredda att göra om det behövs. Jag har alltid varit en person som planerar långt fram, och det har jag nytta av nu. Vi tvingas ju planera för framtiden eftersom vi vet att den kommer förändras på ett sätt den inte gör för andra, säger Lisa.

Till årskurs ett har de ansökt om att Sannas ska få börja som deltidselev på skolan i den andra staden. Hon kommer då få delta i skolundervisningen där en vecka per termin, och få teckenspråksundervisningen via den skolan en gång i veckan genom fjärrundervisning.

Lisa har varit i Sannas skola och pratat med Sannas klasskompisar. Hon har berättat att Sanna inte hör och vad det beror på.

– Jag har försökt berätta så att det ska bli något positivt, försökt vrida det så att de andra barnen ska känna 'jag vill också ha ett cochleaimplantat' snarare än att tycka synd om henne. Och så resonerar vi i allt, att försöka vända det mesta till något positivt. Som resorna till universitetssjukhusen i större städer – det blir en rolig utflykt eller resa om man gör det till det!

Lisa och Anton har alltid varit öppna med Sanna om hennes diagnos. De har berättat vad den heter och vad den innebär, och försökt ge konkreta exempel för att det ska kännas så naturligt som möjligt.

– Vi åker till exempel mycket skidor vintertid, och har sagt till Sanna att hon kanske inte kommer kunna åka själv sedan när synen blivit sämre. Men för henne är det ingen kris – hon berättar glatt för omgivningen att hon 'kommer få åka bakom någon annan sen, när hon har blivit blind'.

På samma sätt har de nämnt i förbifarten att hon nog inte kommer kunna ta körkort, utan får hitta andra lösningar. Det är bättre att veta det från tidig ålder än att tro något annat och bli besviken i 16-årsåldern när kompisarna börjar övningsköra, resonerar de.

Cochleaimplantat vid Ushers syndrom typ I och III

– Barn med Ushers syndrom har alltid en grav hörselnedsättning. Men idag finns hörhjälpmedel som revolutionerar hörandet och vardagen för dem. Det säger Radi Jönsson, som är överläkare på Öron- näs- och hals-verksamheten samt audiologiska mottagningen vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Hörsel och syn är sinnen som påverkas hos barn med Ushers syndrom. Indirekt påverkas också känseln, på grund av de syn- och hörselnedsättningar som syndromet medför.

– Den del av hjärnan som i vanliga fall tar emot hörselimpulser eller tolkar synintryck omprogrammeras till att skärpa andra sinnen, såsom känseln, säger Radi Jönsson.

Vi använder vår syn och hörsel till att kommunicera, utveckla språk och läskunnighet, och för att orientera oss. Språkutvecklingen grundar sig i hörselsystemet och språket blir en bärare av den sociala förmågan, som vi har resten av livet.

– Barn som har en hörselnedsättning blir språkförsenade redan under det första levnadsåret, och det gäller att ta igen den tiden så snart det går, säger Radi Jönsson.

Det finns olika typer av hörselnedsättningar. Personer med Ushers syndrom har en *sensorineural* hörselnedsättning, som beror på skadade eller saknade känselceller (hårceller). Det är de celler som ska omvandla mekanisk energi (ljudvågor) till en elektrisk impuls. Vi hör inte med öronen utan med hjärnan, som registrerar impulser. En annan del av hjärnan, associationsområdet, tolkar ljudet utifrån vår bank av tidigare hörupplevelser.

– Hjärnan minns ljud bättre när det hört ett ljud samtidigt som de känt eller sett något, säger Radi Jönsson.

Cochleaimplantat

Cochleaimplantat, CI, är ett högteknologiskt hörhjälpmedel som har använts de senaste 30 åren på personer i alla åldrar som har medfödd eller förvärvad grav hörselnedsättning eller dövhet. Det är en stor teknisk landvinning som revolutionerat livet för dessa personer.

Ett cochleaimplantat skapar en elektrisk stimulering av hörselnerven och är inte beroende av innerörats funktion (bara av dess anatomi). Hörsel med både CI och vanliga hörselhjälpmedel är beroende av hörselbanornas och hjärnans funktioner.

– För att effekten av CI ska optimeras krävs motivation, habilitering och pedagogiska insatser, säger Radi Jönsson.

Utredning inför CI-operation

Det är viktigt att noggrant ha kartlagt en persons hörsel innan ett cochleaimplantat opereras in. Det görs en utvidgad hörselutredning som innefattar en rad undersökningar, liksom språk- och kommunikationsbedömning samt utvecklingsbedömning. I avgörandet inför operation tar man också med familjens motivation till habilitering i beräkningen. Hur ser familjens medverkan ut, och vilket behov av stöd finns? Finns det andra sjukdomar eller funktionsnedsättningar som kan ge ökad risk vid operation och/eller riskera att försämra effekten av CI?

För att CI ska komma i fråga krävs att det att barnet har en dubbelsidig sensorineural hörselskada alternativt ingen hörsel, men befintligt öra/inneröra och befintliga hörselbanor med funktion.

– Det är också viktigt att det finns en vilja från föräldrarnas sida att stödja hörselutvecklingen för barnet. Det finns föräldrautbildningar för föräldrar till hörselskadade barn och unga, säger Radi Jönsson.

Utredningen avslutas med information till föräldrarna. Om teamet anser att barnet skulle vara hjälpt av att operera in ett cochleaimplantat blir det upp till föräldrarna att godkänna operationen.

Personer med hörselnedsättning kan ha hörapparat i båda öronen, cochleaimplantat i båda öronen, eller en av varje.

Hur mycket stöd behöver barnet med CI?

En del personer som tidigt får ett cochleaimplantat har en normal utveckling och heltidsanvänder sitt hörhjälpmedel. De kan behöva ett visst språkstöd.

För andra, som kanske opereras senare, deltid använder sitt hörhjälpmedel och har en viss språkförsvning, kan det finnas behov av mer stöd.

Faktorer som avgör hur livet blir för personer som opererat in CI är bland andra:

- Ålder vid operation.
- Tidigare hörselerfarenhet och erfarenhet av användning av hörapparat.
- Kognitiv förmåga, utvecklingsnivå och språklig nivå.
- Kommunikationsbenägenhet och intresse.
- Föräldrarnas medverkan.
- Språklig omgivning.

Frågor till Radi Jönsson

Min son vill inte ha sitt hörhjälpmedel igång så mycket. Att höra att det är viktigt att exponeras för ljud skapar en stress hos mig. Hur ska vi tänka? Ska vi tvinga honom att ha igång cochleaimplantatet hela tiden?

– Den grundläggande talspråkliga förmågan läggs under de första tre-fyra levnadsåren. Förmågan att själv tala och att kunna urskilja ord falnar om man inte exponeras för ljud. Det vet vi. Och för personer som också kommer tappa syn är det centralt att fortsätta bygga upp ljudförståelsen. Självklart är det svårt och besvärligt att tvinga ett barn som inte vill, men vissa saker gör vi ju för våra barns bästa även när de motsätter sig det. Vi låter inte ett barn gå ut i 20 minusgrader utan mössa, hur gärna hen än vill det. Kanske kan ni resonera likadant när det gäller cochleaimplantatet?

Ska vi se till att vårt barn sover med sina cochleaimplantat?

– Nej, eftersom barn sällan sover helt stilla kommer de ändå ramla av. Så det behöver ni inte göra. Men det är bra att sätta rutinen att ha på det så mycket som möjligt av den vakna tiden. Till slut blir det en rutin och något barnet ser som självklart.

Sanna följs upp inom sjukvården

Lisa och Anton upplever att livet tuffat på fint de senaste åren. Sanna hör bra med sina implantat och pratar, precis som andra barn. Hennes hörsel och syn följs upp årligen.

– Varje år har vi möte med syncentralen och den pedagogiska hörselvården. Men det är jag som förälder som har föreslagit att mötena ska hållas med båda enheterna tillsammans, för att vi ska kunna få ett helhetsperspektiv. Det är tröttsamt att behöva dra i det där självt, säger Lisa.

Hon och Anton tycker också att det är tufft att behöva rada upp allt det negativa varje gång familjen ansöker om omvårdnadsbidrag.

– Vi har funnit oss i insikten om att hon kommer att tappa mycket av sin syn, men försöker ju att fokusera på det positiva. Det dränerar energi att behöva fokusera på det som är tufft varje gång man behöver ansöka om stöd, säger Anton.

Föräldrarna jobbar för att förbereda Sanna på att bli blind. Allt annat, om hon kommer att kunna se litegrann, får bli en bonus. Familjen träffade nyligen en annan familj som just nu hade det tufft med att lära sig blindskrift. Därför är det viktigt för Lisa och Anton att ha introducerat sådant i tid.

– Jag vill ge Sanna verktyg att ha med sig i ryggsäcken. Som blindskrift, till exempel. Det kommer bli tungt ändå att förlora syn, och då är det bra att redan sedan tidigare känna igen de hjälpmedel som finns, säger Lisa.

– Man kan inte göra allt, såklart. Men vi kan göra vårt bästa.

Anton säger att familjen önskat att de kunde mer teckenspråk, men samtidigt har de inte haft något behov av det tidigare. Ingen i hemstaden kan teckenspråk, enligt dem.

– Nu ska vi ändå börja med distansundervisning i teckenspråk, för att Sanna ska få den möjligheten också, berättar Lisa.

Lisa själv går redan i teckenspråksundervisning en gång i månaden.

Teknik och hjälpmedel vid Ushers syndrom

– **Vi träffar många vuxna med Ushers syndrom. Många av dem använder sina telefoner och andra hjälpmedel på fantastiska sätt. De som är barn idag kommer ta till sig teknik ännu mer**

naturligt än vår generation gjort, eftersom de har med sig den från tidig ålder.

Det säger audionom Jenny Widmark och arbetsterapeut/synpedagog Gabriella Gloria, som arbetar i Dövblindteamet på Habilitering och Hälsa i Göteborg.

Socialstyrelsens definition av ett hjälpmedel lyder såhär:
En individuellt utprovad produkt som syftar till att bibehålla eller öka aktivitet, delaktighet eller självständighet genom att kompensera en funktionsnedsättning.

I Sverige har man möjlighet att få hjälpmedel förskrivna utan kostnad, vilket i ett internationellt perspektiv är ovanligt. Hjälpmedel ska hjälpa personer att utvecklas som människor, skaffa nya erfarenheter, behålla och utveckla färdigheter.
– Barn utvecklas hela tiden och för att de inte ska hindras i sin utveckling när de har en funktionsnedsättning, måste vi tillföra hjälpmedel som stöttar dem, säger Gabriella Gloria.

Ett ytterligare syfte med hjälpmedel är att vardagen ska fungera, och att personen ska kunna bli mer självständig än hen hade varit utan sina hjälpmedel.

– Men självständighet handlar inte nödvändigtvis göra exakt allt själv, utan också om att skapa en känsla av delaktighet och inflytande över sin egen situation, säger Gabriella Gloria.

Ett hjälpmedel kan vara en teknisk produkt, men det kan också vara en syntolk, en ledarhund eller något helt annat. Ofta kan konsumentprodukter vara goda hjälpmedel, alltså produkter som inte är skapade i syfte att användas som hjälpmedel. Det kan till exempel handla om datorer och smarta mobiltelefoner.

Två typer av hjälpmedel

Två termer används när det handlar om hjälpmedel: *personliga hjälpmedel* och *skolhjälpmedel*.

– Det är inte helt lätt att skilja dessa begrepp åt, men Hälso- och sjukvårdslagen säger att ett personligt hjälpmedel är ett hjälpmedel man behöver för att klara sig dagligdags i sina aktiviteter, medan ett skolhjälpmedel primärt är till för att underlätta aktiviteterna i skolan, säger Jenny Widmark.

Regionen är ansvarig för att förskriva personliga hjälpmedel som ska hjälpa en person dagligdags.

– Varje region har sina egna regelverk för förskrivning av hjälpmedel. De kan ha olika syn på vad en 'grundutrustning' kan

innehålla, och huruvida dubbelförskrivning ska kunna godkännas, säger Jenny Widmark.

Hjälpmedel ska vara inkluderande och göra att personen som har hjälpmedlet kan delta i sociala sammanhang och i andra situationer i vardagen.

Hjälpmedel för personer med dövblindhet

Många synhjälpmedel är utformade utifrån att personen hör, och ibland gäller också det omvända. Det gör det ibland utmanande att hitta rätt hjälpmedel för personer med dövblindhet.

Barn med Ushers syndrom har ofta en hörselnedsättning från födseln, medan synnedsättningen ofta kommer först i tonåren eller ännu senare. Det gör att vissa hörhjälpmedel som fungerar under en tid i livet, kan behöva ersättas av andra hjälpmedel under en annan period.

Hitta rätt balans – vad är vinsten?

– I valet är hjälpmedel är det bra att ställa sig frågorna ’vad behöver barnet just nu?’ och ’finns det något jag kan träna barnet i nu, som hen kommer behöva i framtiden?’. Men det är också viktigt att komma ihåg att man bara är människa, det går inte att hinna, orka och kunna göra allting helt perfekt, säger Gabriella Gloria.

Det finns sällan ett frälsande hjälpmedel som löser alla problem, men genom att hitta bra strategier för att ta till sig hjälpmedel, och använda dem rätt, kan de flesta svårigheter överbryggas:

Timing – När ska man använda vilket hjälpmedel?

Tid – En del behöver mycket tid för att lära sig ett nytt hjälpmedel, andra snappar upp det direkt. Se till att det finns gott om tid att lära.

Taktilt – När man inte hör eller ser är det bra att uppmuntra det sensoriska sinnet. Uppmuntra gärna barnen till olika sensoriska upplevelser och sätt ord på dem. ”Oj den här såg vass ut, men den var len” och så vidare. Vissa hjälpmedel använder taktila signaler istället för ljud, exempelvis taktila väckarklockor som gör att madrassen vibrerar.

Mod – Hos vissa finns ett motstånd till att ta till sig ny teknik. Det går att överbrygga!

Omgivningsfaktorer – Omgivningens roll är jätteviktig och kan för barn med Ushers syndrom bland annat handla om god akustik, kontrastrika färger i inredningen och bra belysning.

Samverkan – Ställ krav på professionella att kunna samverka för att barnet ska kunna stöttas på bästa sätt.

Tänk proaktivt!

Det är ofta viktigt att lära sig ett hjälpmedel innan man verkligen behöver använda det. Den vita käppen kan vara ett sådant exempel.

– Det handlar inte om att bli en fullfjädrad käppanvändare när man är liten, utan om att se till att den introduceras tidigt för att på sikt finnas naturligt för barnet vid behov. Man kan testa käppen på ett lekfullt sätt då och då, säger Gabriella Gloria.

Detsamma gäller för punktskrift.

– Många barn har alfabetet uppsatt någonstans hemma. Det kan vara en bra idé att sätta upp bokstäverna med punktskrift under de vanliga bokstäverna, så att barnet kommer i kontakt med det i tidig ålder. Det kan hjälpa en mycket som vuxen.

På följande hemsidor finns information från företag och myndigheter som är specialiserade på hjälpmedel:

***nkcdb.se** – Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor*

***spsm.se** – Specialpedagogiska skolmyndigheten*

***mtm.se** – Myndigheten för tillgängliga medier*

***dart-gbg.se** – Dart kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning*

***irishjalpmedel.se** – Iris hjälpmedel*

***icap.se** – datorbaserade anpassningar för personer med funktionsvariation*

***lvi.se** – Synhjälpmedel*

***polarprint.se** – Hjälpmedel och tjänster*

Frågor till Jenny Widmark och Gabriella Gloria

Finns det några speciella hjälpmedel ni ser att många med just Ushers syndrom använder?

– Ja, exempelvis talstöd i dator eller telefon. Det innebär alltså att man får till sig informationen auditivt istället för att bara titta på

skärmen. Idag finns detta inbyggt i telefonen och kallas voice-over eller talk-back. Det kan också finnas i vissa datorer.

Vi har lånat en bok om en pojke som är blind och jag tycker det är svårt att hantera frågor som uppstår. Hur gör vi för att informera vårt barn om framtiden på ett begripligt sätt, utan att påverka hans självkänsla?

– Man måste våga prova sig fram. Både vi vuxna och våra barn är olika varandra och vi kan inte veta på förhand vad som passar ett barn. Men vi kan börja tidigt med att prata om diagnosen och vad den innebär, för att känna av om hen nappar och vill veta mer. Anpassa förstås informationen utifrån barnets ålder och mognad. Generellt skulle vi säga att det är bra att tidigt prata om diagnosen och vad den innebär, så att barnet själv vet från tidig ålder och kan ta in den verkligheten stegvis.

Sanna har många fritidsintressen

Sannas föräldrar har valt att prioritera olika saker i olika perioder, när det kommer till träning och aktiviteter för Sanna. Tidigare har de prioriterat det talade språket och lagt mycket fokus vid att hon ska kunna tala som andra. Det har känts viktigt att hon ska kunna uttrycka sig för att inte vara sårbar om hon i en framtid får strul med cochleaimplantaten och då kanske varken hör eller ser.

Just nu prioriterar de balansträning, som också blir viktigt när synen försämras. Sanna har alltid haft en god finmotorik, men lite sämre grovmotorisk förmåga. Hon tycker att det är roligt att röra sig.

– På måndagar har Sanna simskola, på tisdagar gymnastik på onsdagar innebandy. Vi försöker också stötta henne med de sociala kontakterna och ser till att hon får ta hem kompisar två-tre dagar i veckan, berättar Anton.

Under simundervisningen har läraren alltid en mikrofon på sig, som går till Sannas cochleaimplantat. Det skyddas i vattnet av en plastpåse, så att hon kan höra när hon badar.

– När instruktören kliver i vattnet tar jag på mig mikrofonen och pratar direkt till henne, berättar Lisa.

Innebandyn är en ganska ny aktivitet för Sanna. Tanken är att de fyra tränarna också ska få prova mikrofonen.

– Än så länge har vi inte introducerat det, men Sanna har fantastiska strategier att följa med ändå, säger Anton.

Hemma har familjen tänkt till lite extra för att miljön ska stimulera rörelse och balansträning på ett roligt sätt. I trädgården har de byggt en lekplats där hon kan träna och utveckla balanssinnet genom en hinderbana med balansbräda, en gungbräda och en hängstång. Hon får också köra fyrhjuling och har en egen skoter. På sommaren finns det dessutom en studsatta i trädgården. Inomhus har Sanna tillgång till olika balansbrädor och en mindre uppblåsbar hoppborg.

– Grannbarnen tycker att vi ska öppna förskola hos oss, vi har ändå alltid ungar över! Lisa är duktig på att utmana Sanna, pusha henne till att våga testa saker och ta för sig, säger Anton.

Han och Lisa vill att Sanna ska växa upp och känna att ”allt är möjligt”.

– Vill hon bestiga Kebnekaise så följer jag henne till toppen. Vill hon cykla genom Sverige så gör vi det, säger Lisa.

Hon ser en stor styrka i sitt eget yrke som lärare, hon är van att möta barn och identifiera deras behov. Som person är Sanna blyg och har behövt mycket stöttning i de sociala relationerna. Det känns extra viktigt med vänskapsrelationer eftersom Sanna kommer behöva tryggheten från kompisar som hjälper och stöttar när synen försämras i framtiden.

Pedagogiska erfarenheter vid Ushers syndrom

– **Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM, är en statlig myndighet som finns för att erbjuda specialpedagogiskt stöd till skolor och förskolor.**

Det säger Berit Rönnåsen som är specialpedagog och rådgivare på Resurscenter dövblind vid Specialpedagogiska Skolmyndigheten, SPSM.

Alla elever i förskolan och skolan har rätt att lära utifrån sina egna förutsättningar. Alla har rätt att utvecklas och få förutsättningar att nå målen för sin utbildning. Det är grundläggande i SPSM:s arbete, som går ut på att ge stöttning till förskolor och skolor.

Inom SPSM finns flera resurscenter: RC dövblind, RC syn, RC döv-hörsel och RC tal och språk. *Resurscenter dövblind* erbjuder

specialpedagogiskt stöd i frågor om pedagogiska konsekvenser av syn-hörselnedsättning, dövblindhet. Stödet innefattar bland annat:

- Specialpedagogisk rådgivning, handledning.
- Specialpedagogisk utredning.
- Information och utbildning.

Pedagogiska erfarenheter

Ett barn med en funktionsnedsättning kan inte ändra på sina funktioner, men genom att anpassa omgivningen kan vi minska konsekvenserna av funktionsnedsättningen.

Det är viktigt och grundläggande att lyssna på barnet/eleven och på vårdnadshavarna, som är de som känner barnet bäst. Det är också viktigt med samverkan mellan hemmet, förskola/skola, syn- och hörselvård samt andra aktörer som finns i barnets liv.

Hur kan omgivningen optimeras?

Berit Rönnåsen berättar om några barn och elever med Ushers syndrom, för att belysa vilka svårigheter och möjligheter som uppstår i deras vardag.

Albin – Om anpassningar och ljuddämpning i förskolan

Albin är fyra år och har Ushers syndrom typ 1. Han gillar att bygga med lego och att titta på ”Babblarna”. Albin är inte så påverkad av sin synnedsättning ännu men har oftast solglasögon utomhus för att inte bli bländad av dagsljuset.

Han hör tack vare sina cochleaimplantat (CI) som han fick tidigt, men det innebär inte att hans hörsel fungerar på samma sätt som andras gör. För honom, liksom för de flesta med någon form av hörhjälpmedel, kvarstår en mindre hörselnedsättning som påverkar hans möjlighet att höra allt som sägs i en miljö med mycket ljud.

Ljudmiljön i en förskola är ofta ansträngande, och det blir extra påtagligt för Albin. Han blir fort okoncentrerad och går från aktivitet till aktivitet. Han lämnar kompisarna för att göra något annat när det är stökigt. Med enkla medel kan man eliminera många av ljuden som distraherar och kan uppfattas som störande:

- Sätt möbeltassar under stolar och bordsben.
- Fäst ljuddämpande material på hyllplan och i botten av lådor (exempelvis filttyg).
- Avskärma delar av rummet med textilier.

- Använd dörmattor eller andra mattor som ljuddämpande underlag för spel och lek.
- Häng pennburkar på väggen klädda med tyg.
- Använd tysta klossar och tärningar (av skumgummimaterial istället för trä).
- Använd plasttallrikar istället för porslin.
- Ordna platser där man är två och två, eller i smågrupper.
- Som vuxen: agera förebild för barnen och visa hur man betar sig och hur man pratar med varandra.

För Albin är det extra viktigt med *rutiner*, som samlingen på morgonen. I den stökiga ljudmiljön på morgonen underlättar det för honom att veta var han ska sätta sig och vad som ska hända.
– Han har också i tidig ålder fått lära sig teckenspråk, vilket upplevs ha stöttat hans språk- och talutveckling, säger Berit Rönnåsen.

Personalen brukar uppmuntra Albin att leka med *taktila, auditiva* och *visuellt tydliga* saker som ger honom upplevelser och *stimulerar leken vidare*. Utomhus kan det handla om att ge honom tid att undersöka omgivningen. Det kan till exempel vara att böja sig ner och känna på de olika strukturerna på marken som han går på.

– Albin rör sig på olika underlag och känner på dem på sitt eget sätt, säger Berit Rönnåsen.

Ida – Om tillgänglighet som bygger självförtroende

Ida är fem år och har också Ushers syndrom typ 1. Hon fick sitt första CI när hon var ett år och det andra när hon var drygt två. Ida har glasögon och solglasögon, och tycker om att leka med dockor och andra leksaker som inte rör sig. Hon sitter mycket vid ett bord när hon leker. Idas förskola arbetar med att stärka hennes självkänsla för att hon ska bli mer aktiv med de andra barnen i lite mer busiga lekar. Det gör de genom att själva vara aktiva i leken med henne. För att öka det sociala samspelet mellan barnen och deras kommunikation med varandra ger de också förslag på hur leken kan utvecklas vidare. För Ida är det planerat en specialpedagogisk utredning inför skolstarten. SPSM, Resurscenter dövblind, kommer att ansvara för den. Utredningen kommer att innehålla ett antal rekommendationer som kan vara till hjälp för skolan när de ska planera inför Idas skolstart.

Tillgänglighet handlar i mångt och mycket om att ge rätt förutsättningar för att en god *självkänsla* ska utvecklas. Det i sin tur

ger ett gott *självförtroende*, så att barnet/ eleven vågar ta för sig i livet och världen.

Att göra en miljö tillgänglig för ett barn eller en elev med syn- och hörselnedsättning, så att också utvecklingen av självkänsla främjas, kan handla om att ha *bestämda platser* vid samling och i klassrum.

– Låt var sak ha sin plats, ändra inte om i onödan, för att minska ansträngning och energiåtgång för barnet/eleven att hitta i sin lärmiljö. Att själv hitta det man söker utan att alltid behöva fråga, främjar känslan av självständighet och ger gott självförtroende, säger Berit Rönnåsen.

Det är också viktigt att hitta *tysta ställen*, där barnet kan få återhämtning. Vidare bör man undvika material utan kontraster, blanka ytor och motljus. Att ha *god belysning* och *tydliga hållpunkter* som är av det slaget att de är någotsånär fasta och oföränderliga, underlättar vid rumslig orientering.

– För Ida har det varit bra att ha sin plats och sitt fack nära dörren på förskolan, så hon vet vart hon ska ta vägen när hon kommer in. Hon kan då gå till sin klädhängare och sitt fack utan att behöva vänta på att ögonen ska ställa in sig först eller invänta hjälp, säger Berit Rönnåsen.

Sensorer som tänds vid skymningen kan ställas in så att de tänds tidigt och möter dagsljuset, istället för att kopplas på först när mörkret lagt sig. *Kontrastmarkeringar, ledstänger, färgade ledstråk* och *trappstegsmarkeringar* vid trappans början och slut är andra anpassningar som kan göras, både i skolan och i hemmet. Det kan underlätta för barnet med Ushers syndrom.

Utomhus kan flera saker som redan finns naturligt i miljön fungera som hållpunkter; statyer, buskar, stora stenar eller blomlådor.

Lukt av blommor kan skapa en hållpunkt för var man är.

Smak av frukt från fruktträd och bärbuskar skapar minnesspår.

Orienteringen kan också förstärkas genom *ringklockor, vindspel* och *ledfyrrar*. Vuxna på skolgården kan ha *färgstarka västar* eller kläder.

– Förskolan eller skolan har ett ansvar för att anpassa miljön om en elev har en synnedsättning. Vi på SPSM kan hjälpa till att antingen arrangera sådana hållpunkter, eller titta på och analysera vad som redan finns i den befintliga miljön, säger Berit Rönnåsen.

Sara – Om kommunikation och delaktighet

Sara är nio år och har Ushers syndrom typ 2 och adhd. Hon har syn- och hörselnedsättning och använder glasögon och

hörhjälpmedel på båda öronen. Sara går i en liten grupp på en specialskola för barn med hörselnedsättning och använder både tal och teckenspråk. Hon gillar att vara aktiv: klättra, spela fotboll och hitta på bus. Sara medicinerar inte för sin adhd, men får melatonin för att somna bättre på kvällen.

I klassrummet blir det viktigt för Sara att miljön är rensad på visuellt buller som drar till sig hennes uppmärksamhet när hon behöver koncentrera sig på en uppgift.

– Det innebär till exempel att undvika att sätta upp en massa teckningar och bilder som man ofta gör i klassrum, säger Berit Rönnåsen.

Sara har många kompisar och ligger i framkant i skolarbetet eftersom hon är snabb på allt. Men vissa moment kan vara problematiska för henne. Inför studiebesök eller idrottsdagar behöver Sara till exempel få god information om exakt vad som ska hända. Vilken matsäck ska med, när ska den ätas och i vilken ordning ska allt ske? Bilder och tydliga scheman underlättar för henne.

Att gunga och balansera är två av Saras favoritlekar. Hon har inte så uttalade balansproblem, men att gunga och gå balansgång på breda stockar är ett utmärkt sätt att träna balansen för henne. Bemötande och att bygga relation till barnet eller eleven med Ushers syndrom, eller annan syn-och hörselnedsättning, innebär särskilda utmaningar.

Att tänka på när det gäller kommunikation och delaktighet:

- Ha ansikts- och ögonkontakt med barnet när du pratar.
- Reglera avstånd beroende på hur barnet ser.
- Tala tydligt och använd normal röststyrka.
- Använd teckenspråk eller tecken som stöd.
- Undvik att ha händer eller föremål framför munnen.
- Förstärk kommunikation taktilt och med ansiktsmimik, och kroppsspråk.
- Använd alltid den teknik och personliga hjälpmedel barnet / eleven eventuellt har.

– Det är jättebra att tidigt introducera teckenspråk eller tecken som stöd. Det finns ingen risk att talet hämmas av det – tvärtom visar forskningen att talet stimuleras när barnet ges fler möjligheter att uttrycka sig, säger Berit Rönnåsen.

*Läs mer om Specialpedagogiska Skolmyndigheten på
spsm.se*

Resurscenter dövblind: spsm.se/funktionsnedsattningar/syn--och-horselnedsattning-eller-dovblindhet/

*Här finns filmer med tips på hur man kan anpassa miljön i
förskolan:*

spsm.se/date-larmaterial/larmaterialen/date-larmaterial-for-forskolan/film/

Frågor till Berit Rönnåsen

Jag upplever att det är svårt att få min dotters lärare att faktiskt använda de hjälpmedel som finns. Vad kan vi göra åt det?

– Jag skulle säga att det är snudd på tjänstefel av en lärare att inte använda ert barns hjälpmedel. Man får inte strunta i det. En viktig uppgift för lärare är att föregå med gott exempel och stödja eleven så att det blir naturligt för alla att hjälpmedlen används. Tala med rektorn, som i sin tur får tala med läraren. Här kan också vi på SPSM, Resurscenter dövblind, hjälpa till – ta gärna kontakt med oss så kan vi informera och ge lärare och övrig personal en utbildning anpassad efter elevens behov.

Vår sons förskola hävdar bestämt att de inte har möjlighet att lära sig teckenspråk. De tycker heller inte att det behövs och beskriver att det går jättebra för vår son. Vi vill inte byta förskola eftersom den är en trygg miljö för honom, samtidigt som vi inte vill att han missar några möjligheter. Hur ska vi tänka?

– Det låter som att personalen på förskolan skulle behöva mer kunskap om vad det innebär att ha CI i kombination med en synnedsättning. Ta kontakt med oss på SPSM, Resurscenter dövblind! Kontakten med förskola och skola i en sådan situation kan underlättas av att någon utifrån kommer och ger råd och stöd till personalen. Vi kan företräda barnen utifrån rätten till delaktighet i alla situationer och inte bara när CI är på och fungerande. Det ska om möjligt ni föräldrar slippa kämpa med.

Kommunikation, specialpedagogik och beteendeproblematik

– Människan är en social varelse som är upptagen av vad andra tycker och tänker. Den som upplever att det fungerar dåligt i kommunikationen med andra riskerar att börja isolera sig. Därför är det jätteviktigt att hitta hjälpmedel, strategier eller metoder som främjar kommunikationen.

Det säger Hans-Erik Frölander som är psykolog och affilierad forskare på Institutionen för Handikappvetenskap vid Örebro Universitet. Hans-Erik arbetar också praktiskt inom den Specialpedagogiska Skolmyndigheten, kring barn och ungdomar med dövblindhet.

Dövblindhet definieras som ”en kombinerad hörsel- och synskada av sådan grad att det är svårt för hörsel och syn att kompensera för varandra”. Det medför konsekvenser för personens möjlighet att inhämta information, orientera sig och att kommunicera med andra. Sociala aktiviteter är viktiga för en människas hälsa och välmående. Det betyder att anpassningar och adekvat stöd från anhöriga, vänner och professionella har stor betydelse.

En synnedsättning som kommer tidigt i livet utgör ett hinder i det sociala samspelet. Nedsättningen kan försena utvecklingen av personens *mentaliseringsförmåga*. Det är vår förmåga att relatera tankar och känslor till de handlingar, ansiktsuttryck och tonfall vi sett eller tyckt oss höra. Den här förmågan ger en möjlighet att i viss mån förutse andras handlingar och att föreställa sig hur de tänker och känner.

– Missar du en del auditiva och/eller visuella signaler kan du lätt uppfattas som socialt klumpig. Svårigheter på det här området kan ta sig uttryck i bristande förmåga att till exempel uppfatta ironi och att avslöja lögnar, säger Hans-Erik Frölander.

Barn som är döva, talar med teckenspråk och har hörande föräldrar utvecklar sin mentaliseringsförmåga något långsammare än de som har föräldrar som också är döva. Det beror på att de inte fått samma möjligheter att resonera kring mentala tillstånd, som barn som delar modersmål med föräldrarna fått. Ett rikt språk underlättar mentalisering.

Vi människor utvecklas i ett socialt sammanhang. Den första tiden etablerar barnet relationer till familj och andra när-personer.

Omsorgen barnet får skapar tillit till dessa personer.

– En ökande grad av självständighet äger rum, med ett fokus på lärande i skolåren. I tonåren väcks funderingar kring ens identitet. Tankar infinner sig också kring hur vuxenlivet ska komma att gestalta sig, säger Hans-Erik Frölander.

En funktionsnedsättning som dövblindhet kan upplevas som ett hinder på vägen och påverka föreställningen om hur livet ska bli.

Något som i sin tur kan inverka på studiegång, arbetsliv, parbildning, etablerande av familj eller knytande av andra nära relationer. Längre fram i livet kan tankarna komma att röra omsorgen om nästa generation.

– Jag arbetar ju med barn och ungdomar och ser att det under skolåren är viktigt för varje barn att få känna att hen lyckas. Här bottnar jag i mina praktiska erfarenheter. Pedagogiken måste vara anpassad utifrån omständigheterna. Om ett barn med Ushers syndrom inte får adekvata anpassningar av sin omgivande miljö kan utvecklingen försenas och de sociala kontakterna kompliceras, med negativa konsekvenser för inte minst självkänslan, säger Hans-Erik Frölander.

Psykisk utveckling vid Ushers syndrom typ I

Förmågan att bearbeta och lagra information i minnet för att lösa problem (arbetsminnet) belastas hårt hos alla barn i skolan. Det gäller extra mycket för den som har en sensorisk funktionsnedsättning, som dövhet, och i tillägg en synnedsättning. Att följa med i undervisningen kräver mer av uppmärksamhetsförmågan hos barn med dessa svårigheter. Uppmärksamheten räcker inte alltid till, eleven tröttnas ut och tappar då lätt sitt fokus, samtidigt som hen känner sig stressad av att inte alltid kunna följa med i undervisningen.

– Det är vanligt med extra stresspåslag vilket tyvärr i sig försämrar funktioner, specifikt i hjärnområden som hippocampus och frontalloben. Det kan utmynna i temporära nedsättningar av minnesfunktioner och svårigheter att lära. När stressnivån sjunker igen återfår man dock normalt sin kapacitet på området, säger Hans-Erik Frölander.

Bristande anpassningar i skolan komplicerar också kamrat-kontakterna.

– När barn med Ushers syndrom upplever en identitetskris i tonåren är det lätt att vilja förneka sina svårigheter för att passa in bland

kompisar, även kompisar som är döva men som inte också har retinitis pigmentosa. Många ungdomar med syndromet har vittnat om åtminstone temporära svårigheter att knyta kontakter och att etablera relationer.

Psykisk utveckling vid Ushers syndrom typ II

Vid Ushers syndrom typ II, som ju innebär en hörselskada men inte dövhet, förekommer ibland en något försenad språkutveckling. Synen försämras långsamt och påverkar därför inte den tidiga utvecklingen så mycket. Men i takt med stigande ålder, ett minskande synfält och en sämre synskärpa påverkas det sociala livet i allt högre grad, inte minst arbetslivet kan kompliceras.

- Samvaro med andra blir ansträngande, särskilt i större sociala sammanhang. Personer med Ushers syndrom måste fokusera mer än andra för att uppfatta sociala signaler. Det blir lätt uttröttande för dem, säger Hans-Erik Frölander.

Uppmärksamhet

Barn med Ushers syndrom får kompensera för allt som inte blivit uppfattat, genom att vara väldigt uppmärksamma. Det handlar om att tillföra medvetandet ny information som ges under samtals gång, så att det utifrån sammanhanget, och det man får höra senare i dialogen, blir möjligt att uppfatta hela innehållet.

- Att avleda ovidkommande intryck, tankar eller associationer kompenserar också för det sensoriska bortfallet. Därmed förbättras också förutsättningarna för att fokusera på de sociala signaler som är av störst betydelse för att etablera och upprätthålla mentaliseringsförmågan, säger Hans-Erik Frölander.

Det innebär alltså att det underlättar för personer med Ushers syndrom att orientera sig i tillvaron när den omgivande miljön renodlats från ”onödiga” sinnesintryck. Vi människor är dock olika väl rustade att hantera dessa omständigheter.

- Den som exempelvis har en god förmåga att avleda brus och ovidkommande associationer kan lättare kommunicera med andra på ett tillfredsställande sätt, hörsel- och synnedläggningen till trots.

Beskrivning av social situation vid Ushers syndrom

En pågående studie där vuxna med Ushers syndrom typ II ingår visar enligt preliminära data att vuxna med den typen av syndromet främst etablerat relationer inom föreningar för personer med dövblindhet och deras anhöriga.

- Socialt umgänge kompliceras av de progredierande

nedsättningarna och kräver så pass mycket ansträngning att man inte alltid orkar upprätthålla relationerna.

Självklart påverkas också sociala kontakter av den dubbla sensoriska nedsättningen som kan begränsa möjligheten att dra slutsatser om hur andra människor tänker och känner, det vill säga att mentalisera. I sin tur kan det leda till att en slags social fobi, eller undvikande av att knyta kontakter. En kartläggning av nätverket hos fullt seende och hörande personer antyder en skillnad på gruppnivå. Relationerna spänner över vidare fält och flera olika sammanhang och nätverket är också vanligtvis större hos normalt hörande och seende personer, än hos dem med Ushers syndrom.

Röster från vuxna med Ushers syndrom typ II:

”Jag behöver stöd men har ingen intention att utveckla relationer till professionella.”

”Det är mycket ansträngande att relatera socialt.”

”Livspusslet är svårt att lägga.”

”Min familj är mitt liv”.

”Jag har inga ytliga kontakter kvar.”

Sammanfattning

Vänkskapsrelationer i barndomen och under uppväxten har betydelse för att en person med Ushers syndrom ska utveckla och bibehålla en avancerad mentaliseringsförmåga.

Vardagsliv och social samvaro är mer uttröttande för personer med Ushers syndrom än för andra, men med hjälpmedel och goda anpassningar av miljö och omgivningsfaktorer finns förutsättningar för ett rikt och meningsfullt liv.

– Anpassningar i exempelvis skolan skapar goda förutsättningar för ett bra liv. Inkludering försämrar heller inte förutsättningarna för övriga elever att tillägna sig kunskap, vilket vissa ibland befärrar. Tvärtom, enligt befintliga studier! Det finns också all anledning att vara optimistisk rörande teknisk och medicinsk utveckling som sker, vilken sannolikt kommer att påverka livet för personer med Ushers syndrom till det bättre, säger Hans-Erik Frölander.

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, någon som lyssnar på dem och möjlighet att träffa andra i samma situation. Det visar forskning på området och erfarenheter från Ågrenskas syskonprojekt.

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Astrid Emker som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemns eller broderns funktionsnedsättning.

– Informationen går ofta via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Astrid Emker.

Det är vanligt att syskon bär på frågor de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan.

– En tvilling till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under fostertiden. Det hade hon känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De måste känna att de också får egen tid med

föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som ”ändå blev över”. Detsamma gäller för föräldrarnas uppmärksamhet.

– Ett barn berättade att hon fått högsta betyg i skolan och att föräldrarna sa ’bravo’ när de fick veta. Men när hennes sjuke lillebror lärde sig att lyfta en mugg själv ställdes det till med tårtkalas. Även om flickan förstod varför det blev så olika reaktioner kändes det orättvist.

Olika behov i olika åldrar

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå.

I nio-tioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

– Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga ’min brorsas svaga muskler’ eller ’kramp’ istället för epilepsi.

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. En del känner skuld över att vara friska.

– I tonåren utvecklar många en kompisrelation till sina syskon, ålderskillnader börjar jämnas ut och man kanske hittar på saker tillsammans. För en person som har ett syskon med funktionsnedsättning kan det då bli en sorg att se att den egna relationen till syskonet ser annorlunda ut. Även om det är en fin relation, är den kanske inte densamma som kompisarnas syskonrelationer, säger Astrid Emker.

Kunskap, känslor och strategier

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett koncept för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande.

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person.

– Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att sätta ord på dem.

– Om vi vuxna säger 'det där behöver du inte tänka på' eller 'oroa dig inte för det' säger vi omedvetet till barnen att vissa känslor är förbjudna. Det blir inte bra. Det är bättre att bekräfta barnets tankar och prata om vad känslorna står för, säger Astrid Emker.

Att hitta *strategier* i vardagen handlar om att hitta sätt att hantera svåra situationer på. Det är viktigt att få utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för "dåliga hemligheter". Det kan handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära.

– Dessutom upplever en del syskon att de lever i ett annat universum än sina jämnåriga vänner. En flicka berättade att hon inte visste hur hon skulle reagera när kompisen var förtvivlad över en finne på näsan. 'Hur kan det spela någon roll? Jag har en syster som kan dö?'

Då kan det vara skönt att träffa andra i samma situation, för att kunna relatera till varandras verklighet.

Under vistelsen på Ågrenska får syskonen göra en berättelsebok, som handlar om deras känslor och tankar inför att ha ett syskon med en funktionsnedsättning. Det är deras egen bok, som de själva väljer om de vill visa för föräldrarna eller inte. Men vår tanke är att boken ska kunna fungera som ett underlag för bra samtal ihop med föräldrarna. Den kan bli en brygga till ämnen som ibland kan vara svåra att prata om.

– Även andra samtalshjälpmedel kan vara bra för att kicka igång samtal. Det kan vara samtalskort med olika ämnen,

Vad säger syskonen?

I intervjuer berättar syskon till barn med funktionsnedsättning att

de glöms bort ibland, och får mindre uppmärksamhet än brodern eller systern som har en diagnos. Ibland frågar lärarna i skolan oftare ”hur mår din syster/bror?” än ”hur mår du?”, vilket kan bidra till den känslan. En del tycker det är tråkigt att ofta behöva avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonet.

Många har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli.

För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra istället.

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständig, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv. – Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana små saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på syskonkompetens.se

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Ludwig som har artrogrypos, och hans syskon Lilly och Leon. ”Älskar ni honom mer än mig?” undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna.

agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/alskar-ni-honom-mer-an-mig/

En annan film handlar om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.

agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/pratmandlar-och-syskonkarlek/

Sanna har en lillebror

Sanna har en lillebror, Jonas. Han är fyra år och har en vilja av stål, säger föräldrarna. Sanna är alltid lugn, trots sina bekymmer med synen och hörseln.

– Hon kan förstås bli grinig och smågnällig som alla andra. Men hon har aldrig skrikit eller varit trotsig. Dessutom uttalar Sanna orden perfekt och har ett rikt ordförråd, medan Jonas som har en normal hörsel är svårare att förstå, trots att han hunnit bli fyra år. Så allt blir inte alltid som man förväntar sig, säger pappa Anton.

Sanna är Jonas bästa kompis, han vill alltid vara med henne och leka. De är goda vänner. Föräldrarna försöker tänka på att båda barnen behöver föräldrattid, tillsammans och var för sig.

– Vi försöker att göra mycket saker tillsammans i familjen. Vi simmar till exempel ihop varje fredag. Jag tror faktiskt inte att Jonas känt sig utanför eller att Sanna fått mer uppmärksamhet från oss, säger Anton.

Åtgärder som familjen gör för Sannas skull är ofta saker som Jonas kan vara delaktig i, berättar Lisa.

– Vi försöker få träning av olika slag att bli till lek och spel. Om vi åker skidor eller skridskor behöver vi anpassa aktiviteten efter Sanna, men än så länge brukar det bara innebära att det blir lagom för Jonas nivå också, eftersom han är yngre.

Att vara vuxen och ha Ushers syndrom

Anton Quarnström är 39 år och bor i Göteborg. Han har Ushers syndrom typ II och berättade om sina erfarenheter under familjevistelsen. Föräldrarna som deltog fick ställa sina frågor till honom.

”Jag är född med en ganska tidigt diagnostiserad hörselnedsättning. Den har alltid varit med mig. Synskadan som kom senare har jag fått kämpa mer med, eftersom den påverkade ett sinne jag tidigare hade bra funktion i. Idag har jag ett synfält på ungefär tio procent. Jag ser dessutom dåligt i mörker och är ljuskänslig.

Jag använder hörapparat och ibland blindkäpp, främst vid myndighetskontakter när jag behöver förklara att jag ser illa. Då är

det ett utmärkt hjälpmedel eftersom käppen är en symbol de allra flesta förstår.

I mötet med nya människor brukar jag berätta om min funktionsnedsättning på ett lättsamt sätt ganska tidigt. Det underlättar att berätta om sina behov och hur man fungerar, tycker jag.”

Hur var det för dig i skolan under uppväxten?

”Jag hade det bra under skolåren. Veckan innan jag började i första klass gick jag till ett möte på skolan tillsammans med min mamma. Vi träffade rektorn, läraren jag skulle få och en specialpedagog. De hade alla en väldigt bra inställning och såg min funktionsnedsättning som en tillgång istället för ett hinder. Det tror jag att många skulle kunna inspireras av! Min klass fick äta i klassrummet istället för i matsalen för min skull, och det fanns en del ytterligare anpassningar som underlättade för mig, som mikrofon och hörslina.

Det var nervöst att börja skolan men jag kände mig väldigt omhändertagen där. Vid vissa specifika situationer kunde min hörselnedsättning vara ett hinder, men generellt sett kände jag mig inte annorlunda eller utanför. Alla lärare fick information om min hörselnedsättning, och när min två år yngre syster, som också har Ushers syndrom, började i samma skola fanns ju redan en beredskap. Men på den tiden hade vi båda bara fått diagnosen hörselnedsättning. Det var inte förrän i sena tjugooåren som vi fick diagnosen Ushers syndrom.

När jag började nionde klass var situationen helt annorlunda jämfört med låg- och mellanstadiet. Där betraktade personalen anpassningar som kostnader och hade svårare att möta mig som en individ, en egen person.

Under gymnasietiden gick jag Riksgymnasiet för hörselskadade. När jag började där var jag en av få som inte hade blivit mobbad tidigare under skolåren. Jag tror att det beror på att jag alltid har försökt se hörselnedsättningen något naturligt. Min mamma var väldigt tydlig med att inte tysta ner att jag och min syster hade en hörselnedsättning, och det upplever jag har varit bra.

I skolan var det naturligt för klasskompisarna hur det fungerade för mig, exempelvis att skrapljud ställde till det. Men informationen till dem var alltid saklig, det handlade aldrig om att det var synd om

mig. Vår mellanbror som är normalfungerande kände sig ibland utanför och som mindre speciell än mig och min syster.”

Hur gammal var du när du började tappa synen?

”Jag var drygt 20, och trodde att jag började bli närsynt. Sett till hur dåligt jag faktiskt såg fungerade det oväntat bra att komma in i arbetslivet och anpassa mig till ett självständigt liv. Så jag sköt så länge jag kunde på det där med att kolla upp de eskalerande synproblemen.

Som liten såg jag så pass bra att synbesvären aldrig uppmärksammades. Då ägnade jag mig mycket åt bollsport. Idag ser jag väldigt dåligt i mörker men rör mig ändå fritt i stan även kvällstid, och ser ingen anledning att inte göra det. Jag har blivit väldigt duktig på att läsa av ett rum, att kunna pussla ihop alla de små synbitar jag får till en större bild. att det inte kommer en bil som jag missat.”

Tycker du att du får ta mycket ansvar för omvärldens reaktioner?

”Ja, det har jag gjort i stor utsträckning. Där behöver man nog ha hjälp av andra också, och det har jag fått genom livet. Mina fotbollskompisar, min mamma, mina lärare, alla har de hjälpt mig med det som kostar mycket energi i kontakten med nya människor. Det kostar energi att hela tiden försöka läsa av hur folk uppfattar en och förklara för dem hur man egentligen är, och vilka behov man har.”

Vår dotter som är sex år har Ushers syndrom. Jag är orolig för att hon ska drabbas av en depression när hon inser vad syndromet innebär. Hur tycker du att vi ska tänka kring det?

”Jag upplevde det som jobbigt att ha en hörselnedsättning och försökte att på något magiskt sätt ’tänka bort den’ på nätterna när jag var liten. Självklart är det så. Jag kunde vara jättearg på mina hörhjälpmedel och på hur beroende jag var av dem. Som vuxen känner jag dock att jag utvecklat strategier för att hantera känslan av maktlöshet. Och den känslan blir lättare och lättare att bära, upplever jag. Man ska också komma ihåg att livet är jobbigt ibland för alla barn, det är lätt att man associerar allting till funktionsnedsättningen.

En av de jobbigaste sakerna att hantera var min brors och min mors sorg kring min och min systers sjukdom. Detta har jag pratat mycket med min syster om, vi upplevde det likadant. De övriga

familjemedlemmarnas sorg över vår sjukdom var nästan svårare än sjukdomen i sig.”

Hade du velat få diagnosen tidigare?

”Det hade nog hjälpt på många vis. Samtidigt hade det kanske fått min mamma att vara ännu mer manisk i sin strävan att göra allt bättre för mig hela tiden. Jag har blivit ganska lyhörd för min mamas sorg och gjort den till min egen. Det är en av de mest negativa saker jag upplevt i relation till det här. Jag tror det är en bättre idé att försöka få ha sin egen sorg och att kanske prata med personer som har liknande erfarenheter, i föreningar eller grupper av olika slag.”

Hur lever du idag?

”Jag arbetar på ett hotell, som administratör. Det innebär att jag sitter mycket vid datorn, och pratar i telefon med hörhjälpmedel. Det fungerar bra, men det är ansträngande att prata alltför mycket i telefon. Jag jobbar inte så mycket med service utan sitter på ett kontor.

Jag har pluggat på universitet i många år. Det är en mer utmanande miljö än grundskolan och gymnasiet eftersom man får ta mer ansvar för sig själv. Jag har ganska lätt att berätta om mig själv, vilket underlättade för mig. Men jag har träffat andra med hörselnedsättning som tyckte att den övergången var svårare.”

Var och hur bor du idag?

”Jag bor i en etta i Göteborg, och har försökt inreda den så att jag inte ska snubbla på saker. Det är viktigt för mig att lägga saker på rätt plats, det underlättar för att inte tappa bort dem. Jag försöker ha det ljust hemma och mycket kontraster för att lättare kunna orientera mig. När jag tappat bort något använder jag en ficklampa som stöd för att lättare leta upp det igen.”

Vår son ska snart börja i förskolan. Vår strategi är att han ska gå integrerat i förskolan, och senare också i skolan så länge det fungerar bra. Men det finns ju också skolor med mer anpassade miljöer. Hur hade du valt om du hade kunnat göra om din resa?

”Det är jättesvårt att svara på, för jag vill inte försöka vara ett facit för andra. Men jag upplevde att det var ganska svårt i min gymnasieskola att upprätthålla en stimulerande miljö. Jag gick naturprogrammet och det var bara jag och en till som var motiverad i skolarbetet. Jag tror inte man kan säga att en skolform är bättre än

en annan, det handlar om att som individ hitta vad som blir bäst för just en själv. Eller som förälder att försöka hitta det som man tror blir bäst för ens barn.”

Träffar du kompisar ofta?

”Det fungerar bra med kompisarna men sociala sammanhang är ibland utmanande för mig. Jag ser allt sämre och det kostar på att vara ute bland människor. Många lär sina barn att hjälpa andra, men det är också bra att lära sig att kunna be andra om hjälp. Omgivningen tycker ofta om att hjälpa till, mitt tips är att ni lär era barn att ta vara på det på ett bra sätt. Då kan de be om hjälp på ett naturligt sätt i de situationer de behöver.”

Kan du minnas när du själv kände dig redo att kunna formulera dina behov inför omgivningen?

”Jag hade en berättelse ganska klar för mig i gymnasiet ungefär, som beskrev mig och mina behov. Den har nog funnits hos mig tidigare också, men ju äldre man blir desto mer verbal blir kommunikationen på något vis. I takt med att jag började samtala mer än att leka fysiskt med andra ökade behoven av att kunna beskriva mina behov och hur jag fungerar.”

Har du en balansnedsättning?

”Nej, det har jag inte. Men när jag inte ser bra försämras balansen.”

Sanna nu och i framtiden

Sannas vardag fungerar för det mesta bra. Hennes cochlea-implantat har alltid fungerat utan minsta krångel. Ibland vill hon ändå vara utan dem. Då säger hon ”nu vill jag inte ha hörsel på en stund”. Det kan till exempel vara på morgonen då hon tycker det är skönt att ligga i tystnaden en stund utan att bli störd av något.
– Det händer att batterierna håller på att ta slut när vi är på stan. Då brukar jag fråga om hon är okej med att vara döv i några timmar, och det är hon alltid, säger Lisa.

Sanna ser dåligt i mörker och blir lätt bländad. Men med solglasögon, keps och starka pannlampor kan hon vara med i de flesta situationer och aktiviteter. Eftersom hon fick sin diagnos medan Anton och Lisa byggde familjens hus, hann de tänka till och göra vissa anpassningar redan i byggandet. De har till exempel

dimbart ljus i alla rum, och när brandlarmet går tänds lamporna i hela huset.

– I Sannas rum satte vi en knapp som tänder lampor hela vägen till vårt sovrum, eller till toaletten. Det blir som en liten slinga med nattlampor så att hon kan navigera sig på natten om hon behöver, säger Anton.

Sanna är duktig på att hitta strategier för att ta sig fram. Hon tar sikte på de lampor som finns och lär sig att hitta.

– Till vårt sovrum hittar hon även utan sin ljusslinga. Samtidigt säger hon allt oftare att hon inte ser, och då får vi hålla henne i handen, säger Lisa.

I framtiden ser de framför sig att det kommer bli tufft när hennes syn försämras.

– Jag har en återkommande fundering om vad som händer när jag och Anton inte finns längre. Kan vi lägga ansvar på lillebror Jonas då, eller kommer Sanna att ha egen familj och egna barn? Det är en oro att inte veta, och när sjukdomen är som jobbigast för Sanna kommer vi att vara som äldst. Just det är en tuff insikt, säger Lisa. Samtidigt känner hon en trygghet i vetskapen att de alltid kommer göra allt de kan för att stötta sina barn.

– Sanna kommer att behöva tackla saker på ett bättre sätt än alla andra barn. Det är därför jag försöker att ge henne utmaningar som stärker henne. Jag hoppas att det kommer göra henne förberedd och rustad så att livet kan bli fint och bra även när hon inte ser och hör som andra. Förhoppningsvis kommer hon ha så pass bra egna strategier att hon kan få sin vardag att fungera på egen hand.

Att få tips och råd av andra föräldrar som har barn med dövblindhet har alltid varit viktigt för familjen. På samma vis vill de skicka med andra familjer tips utifrån sina egna erfarenheter.

– En viktig sak tycker jag är att trycka på att föräldrar till barn med diagnoser alltid gör sitt bästa, och ingen hinner göra allt. Det blir en stress i att vilja göra exakt allt som går för sitt barn, men varje förälder måste känna av vad som är viktigast för den egna familjen i varje given period. Ibland behöver man bara ta det lugnt och vara tillsammans, säger Lisa.

Samhällets stöd

Samhället erbjuder en mängd olika stödinsatser för personer med funktionsnedsättningar.

Försäkringskassan

Försäkringskassan har ersatt det tidigare vårdbidraget med ett *omvårdnadsbidrag*, som du kan få om du har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som ditt barn behöver utöver det som är vanligt för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning.

Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer och Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Om familjen har flera barn med funktionsnedsättning kan föräldrarna som mest få ett helt omvårdnadsbidrag per barn. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och beloppen justeras vid varje årsskifte.

Nytt är också att merkostnadsersättning numer är en separat ersättning. Förut blev ju merkostnaden en skattefri del i vårdbidraget.

Hälso- och sjukvårdslagen

Sedan 2015 finns en patientlag som innebär stärkt ställning för patienter, bland annat rätt att välja öppenvård i ett annat landsting, till exempel habilitering eller specialist i annat landsting. Det är lättare att få en ny medicinsk bedömning.

– Lagen har också ökat barns inflytande över sin egen vård. De har rätt att få information om sin vård på ett sätt som de förstår.

Läs mer på nfsd.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser, information, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson inom andra delar av vården och för andra samhällsaktörer.

Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller annan profession inom vården, som sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och landsting är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP görs när samordning efterfrågas och kompetens behövs från flera verksamheter och där ansvarsfördelningen behöver göras tydlig. Planen upprättas vid möten där de professionella är skyldiga att delta. Den kan göras när en person upplever att man behöver en samordning mellan olika instanser.

Skollagen 1 kap 4

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Enligt skollagen ska skolan ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges *stöd* och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt. Skolan ska sträva efter att *uppväga skillnader* i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen.

Anpassningar i förskola och skola

Exempel på anpassningar i förskola och skola:

- Särskilt schema över skoldagen
- Extra tydliga instruktioner
- Stöd att sätta igång arbetet
- Anpassade läromedel
- Någon extra utrustning
- Enstaka specialpedagogisk insats
- Särskilt stöd
- Handledning/fortbildning av personal
- Resursperson/"assistent"
- Minskning/anpassning av elevgrupp
- Regelbunden specialpedagogiska insatser
- Anpassad studiegång

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar förskola och vid övergången från förskola till skola. Och vid alla stadietyten.

Ta kontakt med förskola och skola inför bytet. Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst.

Ge skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart.

Förbered mötet!

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför mötet och se till att ha med alla beslutsfattare på mötet. Det kan till exempel vara bra att ha med skolsköterskan på mötet. Ha en dagordning och bestäm på förhand hur lång tid mötet ska vara. För ett protokoll om vem som ska göra vad till när. Boka en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Eller till Skolverket: skolverket.se
Skolverkets upplysningstjänst: telefonnummer 08 - 527 332 00.

Undantagsbestämmelsen

I skollagen finns en undantagsbestämmelse i 10 kap 21 § (tidigare kallad Pysparagrafen). Den ger elever med funktionsnedsättning rätt att undanta vissa delar i kunskapskraven och ändå få godkänt betyg. Formuleringen lyder: ”Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha uppnått. Med särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav.”

LSS

Samhällets stöd utgår bland annat från LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade). Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor.

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 ingår i LSS.

SoL

Enligt Socialtjänstlagen ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Därför finns olika former av stöd. Finns behov har man alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

Exempel på insatser inom LSS/SoL är korttidsvistelse/stödfamilj, avlösarservice i hemmet, ledsagarservice, kontaktperson, anhörigstöd och bostadsanpassning.

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser

- Habilitering/kurator.
- LSS-handläggare.
- Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse).
- Anhörigstödjare i kommunen.
- Brukarstödcenter.
- Andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU).

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla funktion och förmåga. De kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis datorer.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Besluten kan inte överklagas. Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus eller på habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter möjliga fonder. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Samhällets stöd för personer med dövblindhet

I Stockholm, Västra Götaland, Region Skåne och Örebro län finns speciella dövblindteam med uppdrag att ge personer med dövblindhet och deras anhöriga rehabilitering råd och stöd.

Dövblindteamen kan till exempel ge information om dövblindhet och dess konsekvenser, om kommunikationsmetoder och om hjälpmedel. De kan också hjälpa till i kontakter med myndigheter och andra verksamheter inom landsting och kommun.

Inom teamen ingår flera olika professioner, exempelvis syn- och hörselpedagoger, kommunikationspedagoger, kuratorer, psykologer, ögon- och hörselläkare.

Dövblindteamet i Stockholm bildades 2003 och erbjuder råd och stöd till barn, ungdomar och vuxna personer med grav syn- och hörselnedsättning eller dövblindhet och deras närstående boende i Region Stockholm. Gunilla Kvist som är enhetschef där deltog på Ågrenskas familjevistelse för att informera om verksamheten:

– Vi i dövblindteamet i Stockholm ger bland annat stöd i frågor som rör områden som kommunikation och bemötande, orientering och ledsagning, föräldrarollen och livsomställningsprocessen. Vi erbjuder information om konsekvenser av dövblindheten och strategier för att hantera situationen, säger hon.

Hos dövblindteamet finns sociala, psykologiska och pedagogiska stödinsatser, däribland flera former av gruppstöd såsom punktskriftsgrupper, stavgångsgrupper och anhörigrupper.

Tips på bra webbadresser

Specifikt om dövblindhet:

fsdb.org – Förbundet Sveriges Dövblinda

nkcdb.se – Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor

habilitering.se/dovblindteamet – Dövblindteamet Region Stockholm

vregion.se/f/habilitering-och-halsa/mottagningar/horsel/dovblindteam – Dövblindteamet Västra Götalandsregionen

vard.skane.se/habilitering-och-

hjalpmedel/mottagningar/dovblindenheten – Dövblindenheten Region Skåne

Övriga:

agrenska.se – Ågrenska

nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

fk.se - Försäkringskassan

assistanskoll.se – Assistanskoll

1177.se – Sjukvårdsupplysningen
socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen
mun-h-center.se – Mun-H-Center
skolverket.se – Skolverket
spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
notisum.se – Lagar på nätet
mfd.se – Myndigheten för delaktighet
do.se – Diskrimineringsombudsmannen
bostadscenter.se – Bostadscenter
boverket.se – Boverket
hejaolika.se – Nyheter om ett samhälle för alla
parasport.se – Idrott för personer med funktionsnedsättning
anhoriga.se – Nationellt kompetenscentrum för anhöriga
ournormal.org – För att hitta andra familjer i liknande situation
kunskapsguiden.se – Kunskapsguiden
stiftelser.lst.se – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

Personlig assistans

– För att få en personlig assistent krävs det att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar.

Det berättar Louise Jeltin som är assistanssamordnare på Ågrenska Assistans.

Assistentens uppdrag är att hjälpa till med *grundläggande behov* som ätande, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är oftast inte tillräckliga skäl för att få assistans.

För att *kommunikation* ska anses utgöra ett grundläggande behov krävs att det behövs en tredje person för att kommunikation ska vara möjlig. Den tredje personen behöver ha ingående kunskaper om individen, funktionsnedsättningen och sättet att kommunicera.

Tillsyn räknas som ett grundläggande behov bara om personen har en psykisk funktionsnedsättning, eller om det krävs ingående kunskaper på grund av personens kommunikationssvårigheter eller beteendeproblematik.

Vad räknas till föräldraansvaret?

De grundläggande behoven räknas som föräldraansvar tills barnet fyllt nio år. Därefter räknas de inte som föräldraansvar.

Kommunikation räknas inte som föräldraansvar efter att barnet fyllt sex år. Undantag är kontakt med myndigheter eller sjukvård, då det gäller tills barnet är nio år.

– Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret tills barnet är fem år.

Om de grundläggande behoven uppgår till 20 timmar eller mer per vecka ansöks assistansersättning från *Försäkringskassan*.

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

Assistans i skolan

I vissa fall finns skäl till att ett barn har en personlig assistent även i skolan. Det gäller till exempel i situationer...

... där barnets funktionsnedsättning skapar särskilda svårigheter att *kommunicera* med andra än den personliga assistenten,

... när det med hänsyn till personens *hälsotillstånd* är viktigt att den personliga assistenten finns till hands.

... där funktionsnedsättningen gör det särskilt angeläget att personen har ett *starkt begränsat antal personer* knutna till sig.

... där personen behöver tillgång till någon som har *ingående kunskap* om honom eller henne och hälsotillståndet.

Anhöriga som assistenter

Det finns flera skäl till att anhöriga (föräldrar, syskon, mor- och farföräldrar) väljer att bli personliga assistenter. Det kan handla om ekonomi, integritet, praktiska skäl och att det ger en unik möjlighet att vara nära barnet.

Hjälp med personlig assistans

Det finns ingen rättshjälp för den som vill överklaga

Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Men det finns jurister på assistansbolagen att hämta kunskap och stöd hos.

Även hos brukarorganisationer kan man få hjälp:

- LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen),
telefonnummer: 031-841850
- BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm),
telefonnummer: 08-54488660

Förbundet Sveriges Dövblinda

– **Förbundet Sveriges Dövblinda grundades 1959 och består av tolv regionala föreningar i landet. Verksamheten är uppdelad i undersektionerna Dövblind Ungdom, Familjesektionen och Föräldrarådet.**

Det berättade Petra Liljeblad som är med i förbundets föräldraråd och Sarah Remgren som är aktiv i Dövblind Ungdom.

Dövblind Ungdom, DBU, startade 1994 och arbetar för att sprida kunskap om dövblindhet, både till medlemmarna själva och till beslutsfattare i samhället. Sektionen anordnar träffar och aktiviteter i hela Sverige för medlemmarna, som också får vara med i Dövblind Ungdoms slutna Facebookgrupp där man kan prata med andra medlemmar. Medlemmar har också möjlighet att söka fondmedel från FSDB till aktiviteter och hjälpmedel. Första året är medlemskapet i Dövblind Ungdom kostnadsfritt. Även syskon och hörande/seende personer är välkomna som stödmedlemmar.

Föräldrarådet arbetar med frågor som rör barn med syn- och hörselnedsättning/dövblindhet och deras familjer. Det sker genom aktiviteter och kurser samt genom att tillvarata barnens och familjernas intressen i olika frågor.

Varje år arrangeras en mammahelg eller en pappahelg (var och en sker vartannat år), som är en kraftigt subventionerad helg för föräldrar till barn som har dövblindhet.

Föräldrarådet erbjuder också föräldrautbildning och ser till att skapa nätverk mellan föräldrarna.

Verktyg för bättre hälsa är en familjehelg för barn med dövblindhet samt deras föräldrar och syskon som arrangeras varje år. Under helgen får familjerna träffa varandra och byta erfarenheter, ta del av föreläsningar och lekar. Ungdomar med olika typer av dövblindhet är ledare under helgen.

FSDB ger också ut medlemstidningen *Kontakt med FSDB*.

Läs mer på fsdb.org eller dbu.nu

*Facebookgrupper kopplade till förbundet: **FSDB, FSDB***

Föräldraråd, DBU – Dövblind Ungdom och DBU för medlemmar.

*DBU finns också på Instagram: **dovblindungdom***

Kontakt:

petra.liljeblad@telia.com (Föräldrarådet)

dbu@dbu.nu (Dövblind Ungdom)

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 politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring. Förbundets uppdrag är framför allt att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser 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.

De 12 000 medlemmarna 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 medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig, menar Elisabeth Wallenius.

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 medier (Facebook, Twitter och LinkedIn).

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Socialstyrelsen har en kunskapsdatabas för sällsynta hälsotillstånd. Den innehåller för närvarande informationstexter om cirka 300 ovanliga sjukdomar.

Texterna produceras från och med mars 2020 av *Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd* vid Ågrenska i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp.

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år.

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information, och nås på telefonnummer **031-750 92 00** eller via mail: sallsyntadiagnoser@agrenska.se

Läs mer här:
socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand

Ushers syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 600

Ushers syndrom är ett samlingsnamn för en grupp närbesläktade, sällsynta sjukdomar som ger både syn- och hörselnedsättning. Det är den vanligaste orsaken till dövblindhet.

Personer med syndromet har en medfödd hörselnedsättning eller dövhet, och en synskada som uppstår senare och försämras över tid. Synfältet minskar successivt och är i 30–40-årsåldern omkring 5–10 grader.

Idag är de flesta som får diagnosen mellan ett och tre år. Ushers syndrom delas in i tre huvudtyper med flera undertyper och förekommer hos omkring 1000 personer i Sverige. Varje år får cirka 20 barn i Sverige diagnosen.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA

agrenska.se

