

CHARGE- syndromet, familjevistelse

Dokumentation nr 682



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2024 | agrenska.se

CHARGE-syndromet

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer samt yrkesverksamma som möter personer med funktionsnedsättningar i sitt arbete. Ågrenska 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. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

Varje år arrangeras drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. 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.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen publiceras har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn som har CHARGE-syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter.

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

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Cecilia Hulthe Söderberg, överläkare på Klinisk genetik och genomik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Claes Möller, professor i medicinsk handikappvetenskap och överläkare i öron-näsa-hals vid Universitetssjukhuset i Örebro

Maria Johansson, överläkare i barn- och ungdomspsykiatri vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Britt-Marie Ekman-Joelsson, överläkare på Barnhjärtcentrum vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Caroline Lindström, biträdande verksamhetschef och specialpedagog vid Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor i Lund

Ida Eriksson, legitimerad psykolog vid Resurscenter dövblind på Specialpedagogiska skolmyndigheten

Ulrica Ravinale, specialpedagog och rådgivare vid Resurscenter dövblind på Specialpedagogiska skolmyndigheten

Medverkande från Mun-H-Center

Danijela Toft, specialisttandläkare

Åsa Mogren, logoped

Medverkande från Ågrenska

Cecilia Stocks, koordinator

Louise Jeltin, koordinator

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

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

Innehåll

Genetik.....	5
Frågor till Cecilia Hulthe Söderberg.....	8
Syn och hörsel vid CHARGE-syndromet.....	9
Frågor till Claes Möller	14
Isolde har CHARGE syndrom.....	15
Neuropsykiatriska funktionsnedsättningar vid CHARGE	16
Frågor till Maria Johansson	19
Familjen får komma hem	21
Hjärta och hjärtmissbildningar	22
Frågor till Britt-Marie Ekman-Joelsson	24
Barn och ungdomar med dövblindhet – vad vet vi idag?	25
Fråga till Caroline Lindström	26
Isolde får en diagnos	27
Specialpedagogiska perspektiv på CHARGE.....	28
Frågor till Ida Eriksson och Ulrica Ravinale	30
Isolde går på Östervångsskolan	31
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder	32
Isolde har hängt med på det mesta	34
Syskonrollen.....	35
Isolde har två syskon.....	37
Munhälsa och munmotorik	38
Fråga till Åsa Mogren	43
Stöd i samhället.....	44
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	50
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	51

Genetik

CHARGE-syndromet tillhör gruppen dövblind syndrom med påverkan på flera organ. Symtomen och deras svårighetsgrad varierar mellan olika personer med syndromet.

– CHARGE orsakas vanligen av en nymutation i genen *CHD7* som är viktigt för den tidiga fosterutvecklingen. Det säger Cecilia Hulthe Söderberg som är överläkare i Klinisk genetik och genomik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Det finns avdelningar för Klinisk genetik vid landets sju universitetssjukhus. Vid klinikerna utreds personer där det finns misstanke om ett genetiskt tillstånd. På Klinisk genetik finns också laboratorieverksamhet som analyserar DNA-prover och gör fosterdiagnostik.

– På mottagningen träffar vi också friska personer som behöver genetisk vägledning, säger Cecilia Hulthe Söderberg.

Arvsmassan

Varje barn har ärvt hälften av arvsmassan av sin mamma och hälften av sin pappa. Generna är ungefär 20 000 till antalet hos människan, och finns i cellkärnan i kroppens alla celler i form av DNA-spiraler. Spiralererna formar 46 kromosomer som i sin tur bildar 23 kromosompar. Det sista kromosomparet är könskromosomerna, som hos kvinnor består av två X-kromosomer och hos män av en X- och en Y-kromosom.

Basparen, som DNA-spiralerna består av, kopplar ihop sig i olika sekvenser. Varje baspar utgörs av två av fyra nukleotider som förkortas A, T, C och G. De är genernas byggstenar, och ordningen på dessa är viktig för genens funktion.

– En enda gen kan styra väldigt olika delar av kroppen. En gen kan vara aktiv under olika perioder och kan påverka många olika organ, säger Cecilia Hulthe Söderberg.

Alla människor bär på förändringar, varianter, i arvsmassan. De flesta känner vi inte till eftersom de varken ger upphov till symtom eller sjukdomar. När man talar om mutationer menar

man vanligen genetiska förändringar som leder till sjukdomstillstånd. En mutation i en gen innebär att basparen har ändrats vilket kan påverka bildandet av proteinet som den aktuella genen är en mall för. Om det bildas ett felaktigt protein kan olika symtom uppstå. Vilka symtom som uppstår beror på vilket eller vilka proteiner som är påverkade.

CHARGE symtom

Innan den genetiska orsaken till CHARGE hittades ställdes diagnos baserat på vilka symtom personen uppvisar. Namnet CHARGE är en akronym där varje bokstav står för de symtom som är vanliga vid syndromet:

C – Kolobom (Coloboma of the eye) är en ofullständig slutning som liknar ett svart fält i ögats regnbågshinna. Kolobomet kan sträcka sig ända in till näthinnan och synnerven. Även andra ögonsymtom förekommer.

H – Hjärtfel (Heart defects) av många typer förekommer hos 75–80 procent av alla med CHARGE.

A – Koanalatresi (Atresia of the choanae) står för hinder eller sammanväxning av de bakre näsöppningarna mot svalget.

R – Tillväxthämning (Retardation of growth and/or development) kan vara både hämmad tillväxt (70 procent) och försenad motorisk och kognitiv utveckling (50 procent).

G – Underutveckling av könsorganen eller missbildningar i urinvägar (Genital and/or urinary defects)

E – Öronmissbildning (80–90 procent) med hörselnedsättning eller dövhet (Ear anomalies and/or deafness).

Andra symtom som kan förekomma

- påverkan på kranialnerverna
- påverkan på balansorganet
- läpp-käk-gomspalt
- påverkan på sköldkörteln, hypotyroidism
- fetma
- påverkan på matstrupe och luftstrupe
- förändringar i hjärnan
- njuravvikelse
- epilepsi.

Mutationer på *CHD7*-genen

Den genetiska orsaken till CHARGE är olika mutationer på genen *CHD7* som sitter på kromosom 8. Dessa mutationer går att hitta hos 90 procent av alla med CHARGE. Konsekvensen av mutationerna är att proteinet CHD7, som genen är en mall för, blir felaktigt.

– Proteinets CHD7 påverkar andra gener, vilket är en förklaring till varför det blir så många olika symtom, säger Cecilia Hulthe Söderberg.

Ärftlighet

CHARGE-syndromet orsakas i de allra flesta fall av en nymutation. Det innebär att förändringen i arvsmassan uppträder för första gången hos barnet och inte nedärvd från föräldrarna. Föräldrar till ett barn med en nymutation har därför mycket liten sannolikhet att få ett till barn med syndromet. Sannolikheten beräknas till ungefär 1 procent då det inte går att utesluta att någon av föräldrarna bär på anlaget i sina könsceller. Det kallas för gonadal mosaicism.

– Då kan föräldrar få fler än ett barn med CHARGE, men det är mycket ovanligt, säger Cecilia Hulthe Söderberg.

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

Diagnos

Vid misstanke om CHARGE eller någon annan genetisk sjukdom remitterar läkaren patienten till Klinisk genetik.

På avdelningen tittar man på familjehistoria, sjukdomsberättelse, symtom och gör en läkarundersökning. Vid stark misstanke om CHARGE kan man göra en riktad genetisk analys genom ett blodprov. Då letar man specifikt efter mutationer i *CHD7*-genen. Det går också att leta bredare i DNA genom en helgenomsekvensering, då man tittar på hela arvsmassan.

Genetisk vägledning

På avdelningarna för klinisk genetik kan man få genetisk vägledning. Då får familjen eller patienten mer information om den genetiska orsaken till ett specifikt tillstånd, samt information om ärftlighet och möjlighet till fosterdiagnostik och embryodiagnostik (PGT).

– Det är viktigt att familjerna erbjuds genetisk vägledning både när diagnosen ställs och senare när den som har CHARGE eller syskonen får egna funderingar, säger Cecilia Hulthe Söderberg.

Frågor till Cecilia Hulthe Söderberg

Är det något som jag har gjort som förälder som har orsakat syndromet?

– Nej, det är inget som går att påverka. Det är endast ett resultat av den genetiska slumpen. Det är vanligt att föräldrar känner skuld, men det är viktigt att veta att alla människor bär på förändringar i sitt DNA. För de allra flesta hamnar dock förändringarna på ställen där det inte spelar någon roll.

Finns intellektuell funktionsnedsättning, autism och adhd kopplat till genen?

– Ja, det är kända symtom vid CHARGE som beror på den genetiska förändringen.

Om mina barn som inte har CHARGE får egna barn, har de en ökad sannolikhet att få CHARGE?

– Nej, om syskonen inte själva har CHARGE så bär de inte på anlaget och kan inte heller föra det vidare till sina egna barn. När syskonen börjar fundera kan det vara värdefullt att få en remiss för genetisk vägledning.

Syn och hörsel vid CHARGE-syndromet

– Vid CHARGE-syndromet har majoriteten en kombinerad syn- och hörselnedsättning. När ett eller ett par sinnen faller bort behöver barnet kompensera med hjälp av de andra sinnen. För att barn med CHARGE ska bli delaktiga behöver man tidigt hitta sätt att kommunicera. Det gör att omgivningens bemötande och agerande är väldigt viktigt. Det säger Claes Möller, professor och överläkare vid Universitetssjukhuset i Örebro.

CHARGE och syn

Ett av huvudsymtomen vid CHARGE är synnedsättningen kolobom som finns hos 80–90 procent. Kolobom innebär att ögat inte har slutit sig som det ska under fostertiden. Kolobomet kan omfatta åderhinnan (koroidea), näthinnan (retina) och regnbågshinnan (iris). Kolobom i mitten av ögat som omfattar alla hinnorna kan innebära att även synnerven är skadad. Kolobom syns ofta som en avvikande form på pupillen. Dock avgör inte dess utseende hur stor skadan på synen faktiskt är.

– Det är viktigt att veta var i ögat defekten sitter.

På syncentralen bör barnen få göra en funktionell kartläggning för att veta omfattningen av synskadan och hur barnet bäst ser, säger Claes Möller.

Kolobom påverkar både synskärpa och synfält. Nedsättningen kan variera från lätt till mycket svår, beroende på kolobomets placering och utbredning. Kolobom är inte en progressiv synnedsättning. Barnets syn kommer alltså inte försämrans över tid.

Andra ögonavvikelser som kan förekomma:

- svårigheter att fixera eller följa med blicken
- skelning samt pendlande och darrande ögonrörelser (nystagmus)
- näthinneavlossning i sällsynta fall
- grå starr (katarakt).

– Regelbundna synundersökningar och funktionella bedömningar av synen är viktigt vid CHARGE, säger Claes Möller.

CHARGE och hörsel

Hörseln är det sinne som bildas tidigast under fosterutvecklingen. Örat består av tre delar: ytterörat, mellanörat och innerörat. Det synliga ytterörat samlar upp ljud och leder det in i hörselgången. Via trumhinnan förs ljudet som vibrationer vidare genom hörselbenen (hammaren, städet och stigbygeln) till snäckan i innerörat. Med hjälp av stigbygels rörelser skapas en vätskevåg som sveper genom hörselsnäckan och böjer snäckans flimmerhår. Genom flimmerhårens rörelser omvandlas den mekaniska vätskevågen till elektriska impulser som förs genom hörselnerven till hjärnan. När de elektriska impulserna når hjärnan blir vi medvetna om ljudet.

– Vi hör med öronen, men lyssnar med hjärnan, säger Claes Möller.

Vid CHARGE har ungefär 85 procent av alla med tillståndet missbildningar på ytter-, mellan- och innerörat.

Svårighetsgraden varierar. 90 procent har hörselnedsättning. Hörselskador som sitter i mellanörat (hörselgången, trumhinnan eller hörselbenen) brukar kallas för ledningshinder.

Missbildningar i snäckan är också vanligt vid CHARGE, vilket kallas för en sensorisk hörselnedsättning. Ibland är även själva hörselnerven skadad, vilket i de flesta fall innebär att barnet inte hör något alls.

I örats hinnlabyrint finns också balansorganet som har till uppgift att bevaka kroppens alla rörelser.

– Balansorganet är nästan alltid påverkat vid CHARGE, säger Claes Möller.

Hur barnet hör beror på var missbildningarna finns.

Om hårceller saknas på en viss plats i hörselsnäckan kan barnet ha lättare att uppfatta basoner. Saknas de på ett annat ställe är det lättare att höra diskanten, eller så hör barnet inte alls.

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

Hörhjälpmedel

Det har skett en stor utveckling inom området hörhjälpmedel. En vanlig hörapparat förstärker ljudet in i örat. Numera använder man också teknik för trådlös kommunikation med hjälp av blåtand.

– Det ger helt andra möjligheter att kommunicera.

Cochleaimplantat

Cochleaimplantat (CI) möjliggör att koppla förbi ett ledningshinder i örat. En dator sitter på utsidan av örat och skickar ljudsignalerna via en elektrisk ledning direkt in i snäckan.

– Cochleaimplantatet skickar signalerna direkt till hörselnerven och signalerna går upp i hjärnan.

Vid en svår hörselnedsättning när hörselgången inte fungerar, men däremot snäckan och hörselnerven, bör man överväga implantat även vid CHARGE.

– Min erfarenhet är dock att det inte går att ha lika stora förväntningar på att implantatet kan förbättra hörseln som vid andra hörselnedsättningar.

Corpos callosum-dysgenesi

Med hjälp av magnetkameraundersökning (MR) av hjärnan har man kunnat ta bilder på några av de kraftigaste nervtrådarna som skickar ljudsignalerna vidare till hjärnan.

– Mellan hjärnhalvorna sitter en mittlinje, kallad corpus callosum. Det är ett band av nervfibrer som gör att hjärnhalvorna kan kommunicera med varandra, säger Claes Möller.

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

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

Det skulle kunna förklara varför barn med CHARGE som har fått cochleaimplantat inte får lika bra resultat som andra barn.

Kommunikation

Vi människor kommunicerar på olika sätt. Syn och hörsel är våra distanssinnen, och hela vår tillvaro är uppbyggd på att vi ser och hör. Att hörhjälpmiddel inte självklart förbättrar barnets hörsel understryker vikten av att satsa på barnets totala kommunikation. Barn som har kombinerade syn- och hörselnedsättningar behöver lära sig att kompensera med hjälp av sina andra sinnen. Det kan vara i form av synliga eller taktila tecken, känsel samt lukt eller smak.

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

Skadat balansorgan

För att balansen ska fungera behöver olika sinnen samarbeta: synen som talar om var vi är, muskler, leder och skelett som hanterar kroppens rörelser, och själva balansorganet i örat. Det stora flertalet, 90 procent, med CHARGE har ett missbildat balansorgan. Om inte balansorganet fungerar måste personen viljemässigt undersöka vad det är som hen har framför sig.

– De allra flesta som har detta svårigheter får kämpa väldigt länge för att lära sig gå till exempel. Min erfarenhet är att de flesta barn inte klarar att gå själva förrän de är tre till fem år, säger Claes Möller.

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

– Det är extremt viktigt för att de ska känna sig säkra nog för att våga utforska världen. Barn med CHARGE behöver individanpassad idrott i skolan, säger Claes Möller.

Vårdprogram för CHARGE syndrom

CHARGE syndrom är inte bara ett dövblindsyndrom utan medför symtom från många fler organ i kroppen. Det innebär en mångfacetterad sjukdomsbild med ett stort behov av hälso- och sjukvårdsresurser under hela livet. Ett vårdbehov som påverkar hela familjen.

Många barn med CHARGE får diagnoserna intellektuell funktionsnedsättning och autism. Claes Möller flaggar för att svårigheterna med att utföra psykologiska tester på barn med dövblindhet kan bidra till felaktigt ställda diagnoser.

– Det finns inga psykologiska tester som kan sätta fingret på styrkorna hos barn med CHARGE. Något som stökar till det för många är ätsvårigheter, något som också kan påverka barnens utveckling, säger Claes Möller.

Claes Möller har varit med och skrivit ett medicinskt vårdprogram för CHARGE. I vårdprogrammet finns även en checklista för kontroller och uppföljningar i vården. Läs mer och ladda ner hos Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor:

<https://nkcdb.se/produkt/medicinskt-vardprogram-for-charge-syndrom/>

Boktips

CHARGE syndrome (engelska)

<https://www.adlibris.com/se/bok/charge-syndrome-9781635502909>

Frågor till Claes Möller

Varför har barn med CHARGE hög smärtröskel?

– I olika rapporter nämns ofta tesen att personer med CHARGE ofta har högre smärtröskel jämfört med normalbefolkning.

Detta har undersökts i ett antal olika studier och här presenteras några teorier: Barn med CHARGE har många symtom från olika organsystem som kan ge olika slags smärta.

Det är väl känt från andra kroniska sjukdomar att man kan utveckla en hög smärtröskel.

Om personen sedan har kommunikativa svårigheter kan uttrycken för smärta bli annorlunda. Standard för att mäta smärta är självrapportering, vilket många gånger inte är möjligt vid CHARGE. Det är också beskrivet att vissa symtom på smärta kan resultera i till exempel oro, ilska, agiterat beteende och självskadebeteende. Det är mindre troligt att personer med CHARGE har färre smärtreceptorer i hud och andra organ.

Varför har barn med CHARGE svårt att reglera kroppstemperatur?

– Det har beskrivits att barn med CHARGE som sövs ibland kan få oväntade reaktioner, som till exempel hög feber. Detta finns också beskrivet hos en del andra syndrom. Jag har sökt i den vetenskapliga litteraturen, men har inte ännu funnit någon riktig förklaring. Det som man kan fundera över är att vissa av de centrum i hjärnan som ska reglera olika kroppsfunktioner inte är fullt utvecklade hos personer med CHARGE. Så när barn och vuxna med syndromet ska sövas behöver narkosläkare vara informerade om deras tillstånd.

Isolde har CHARGE syndrom

Isolde, 17 år, kom till Ågrenska tillsammans med mamma Erika, pappa Jörgen och storebror Ceasar, 18 år. Kvar hemma fanns äldsta brodern Ludvig, 23 år.

Graviditeten med Isolde var normal. Hon var Erika och Jörgens tredje barn och föddes 13 månader efter storebror Ceasar.

– Graviditeten gick av bara farten. Jag gick två veckor över tiden och behövde en igångsättning. När vattnet gick kom det otroligt mycket fostervatten, minns Erika.

Isolde kom ut och Erika minns att hon reagerade på att något såg annorlunda ut vid munnen.

– Flickan har gomspalt, sa barnmorskan på ett väldigt avdramatiserande sätt. Jag minns att jag hann tänka att man inte dör av gomspalt, säger Erika.

En läkare kom och konstaterade att Isolde hade dubbelsidig läpp-käk-gomspalt. En kort stund senare fick föräldrarna ringa på läkaren igen. Isolde hade det jobbigt och Erika trodde att hon inte kunde få upp slem ur halsen. Läkaren kom tillbaka och berättade efter undersökningen att de misstänkte att Isolde hade esofagusatresi.

– Då kändes det jobbigare. Esofagusatresi innebär att det saknas en förbindelse mellan matstrupen och magsäcken. Nu kändes läget betydligt allvarigare, säger Erika.

Familjen flyttades till neonatalavdelningen och Isolde skulle opereras akut.

– Vi satt klockan tre på natten och tittade på röntgenbilder på matstrupen. Allt kändes absurt.

Dagen efter opererades Isolde. Ändarna på matstrupen låg nära varandra och operationen gick bra. Tiden efteråt var tuff. Isolde ville inte äta och hade låg syresättning. Beskedet var att det var bara var att vänta in Isolde. Familjen var kvar i sex veckor på neonatalavdelningen och väntade på att Isolde skulle få igång syresättningen och börja äta.

– Hela familjen fick bo på Ronald McDonalds hus. Det var ett fantastiskt ställe att vara på. Det blev möjligt för hela familjen att få vara tillsammans. Även personalen på neonatalavdelningen var helt fantastisk. De såg helt till Isoldes behov, säger Erika.

Neuropsykiatriska funktionsnedsättningar vid CHARGE

– Det är viktigt att uppmärksamma autism vid CHARGE. Vi vet att tidig diagnos och tydliggörande pedagogik ger bättre möjligheter för barnen att utvecklas så bra som möjligt. Det minskar också förekomsten av beteendesvårigheter och risken för framtida psykisk ohälsa. Det säger Maria Johansson som är överläkare på BNK, Neuropsykiatrisk mottagning för barn och ungdom i Göteborg.

Det finns många faktorer som kan påverka utvecklingen hos barn med CHARGE. En viktig faktor är den kombinerade syn- och hörselnedsättningen. Men det kan också handla om påverkad kognitiv utveckling, neuropsykiatriska funktionsnedsättningar (npf), motoriska svårigheter, balanssvårigheter och många sjukhusvistelser under de första åren. Det är vanligt att barn med CHARGE har intellektuell funktionsnedsättning (IF), neuropsykiatriska funktionsnedsättningar som autism och adhd, och även andra psykiska symtom som beteendesvårigheter, oro och ångest.

Försenad utveckling

Tidigare trodde man att alla barn med CHARGE har intellektuell funktionsnedsättning. Idag vet man att det finns en stor variation, och att några har normal begåvning, en del har specifika inlärningssvårigheter och några har intellektuell funktionsnedsättning.

– De allra flesta med CHARGE har en försenad utveckling, säger Maria Johansson.

Autism

Autism är en neuropsykiatrisk funktionsnedsättning som innebär varaktiga brister i förmågan till social kommunikation och socialt samspel. Personer med autism uppvisar också begränsade och upprepade mönster i beteenden, intressen och aktiviteter.

Autism påverkar personens förmåga att tänka, vara och kommunicera med andra. Svårigheterna med socialt samspel, kommunikation och ömsesidighet visar sig ofta som begränsad

förmåga att kunna samspela med andra. Det är vanligt med språksvårigheter och svårigheter att förstå andras känslor och upplevelser.

– Detta påverkar förmågan att skapa och upprätthålla relationer till andra, säger Maria Johansson.

Begränsade och upprepade beteenden visar sig ofta som stark rutinbundenhet och motstånd mot förändringar. Det kan också handla om upprepade stereotypa kroppsrörelser, som att vifta med händerna på ett avvikande sätt, att använda föremål eller språket på ett upprepande och udda sätt, att utveckla intressen som är ovanliga i intensitet eller innehåll, eller att reagera annorlunda på olika sinnesintryck. Personer med autism är ofta känsliga för olika sinnesintryck. Det kan handla om höga ljud, selektivitet i ätandet och känslighet för till exempel olika klädesplagg. Känsligheten kan bli särskilt påtaglig då sinnen som syn och hörsel är nedsatta.

– Den här känsligheten, och även svårigheterna att tolka andra människor och sociala situationer, kräver mycket energi och är utmattande. Därför har barn med autism ofta ett stort behov av vila, säger Maria Johansson.

I de flesta studier uppfyller 5–50 procent av barn med CHARGE kriterierna för autism. Variationen i svårighetsgraden av autism kan dock vara stor. En del barn har några få autistiska drag medan andra uppvisar samtliga symtom på autism.

Adhd

Adhd innebär svårigheter med uppmärksamhet, impulsivitet och hyperaktivitet. Många barn med adhd har svårt att koncentrera sig, är lätt distraherade och blir lätt uttråkade. Det kan vara svårt för dem att hinna tänka efter innan de agerar. Det brukar också vara svårt att hitta rätt aktivitetsnivå. Hyperaktiviteten är ofta fysisk hos barn med adhd, medan den visar sig mer som inre rastlöshet hos vuxna.

– Det är lite osäkert hur vanligt adhd är hos barn med CHARGE, säger Maria Johansson.

Beteendesvårigheter

Det beskrivs ofta att barn med CHARGE kan ha beteendesvårigheter. Dessa kan visa sig som aggressionsutbrott, självskadebeteende, självstimulerande

beteende och stereotypa kroppsrörelser. Maria Johansson berättar att det troligtvis hänger ihop med både dövblindhet och neuropsykiatriska funktionsnedsättningar.

– Utmanande beteende hos barn med CHARGE kan ofta ha både sensoriska och neuropsykiatriska orsaker. Beteendesvårigheterna ökar ofta vid bristande möjligheter att kommunicera, och kan ses som ett sätt att tala om att något inte är bra, säger Maria Johansson.

Vid ökande beteendesvårigheter är det viktigt att försöka utreda orsaken. Det är något som föräldrarna kan behöva professionell hjälp med.

Oro och ångestsymtom

Många barn med CHARGE har oro och ångestsymtom.

Ångesten kan ha många olika orsaker, som smärta, överbelastning av sinnesintryck och oförutsägbarhet i omgivningen. Hög ångestnivå kan påverka barnens beteende.

– Även här är det viktigt att fundera över orsaken, för att kunna förbättra måendet och minska beteendesvårigheterna, säger Maria Johansson.

Tvångstankar och ritualer

Ritualer och tvångshandlingar är också vanliga vid CHARGE.

Det kan till exempel handla om att arrangera saker på ett speciellt sätt, behöva röra vid saker eller göra saker i en viss ordning.

– Upprepade beteenden och ritualer, som är kännetecknande för autism, upplevs ofta som positiva och trygghetsskapande för barnet. Det är också ganska vanligt att barn med CHARGE får diagnosen tvångssyndrom. Då upplevs handlingarna ofta mer negativa och oönskade, säger Maria Johansson.

Tourettes syndrom

För att få diagnosen Tourettes syndrom behöver barnet ha både motoriska tics och ljudtics, som har visat sig i mer än ett år. Dessa kan till en början handla om överdrivna blinkningar eller ryckningar i ansiktet eller i armar och ben. Efter ett tag tillkommer ofta olika läten som harklingar eller fnysningar, och ibland hela ord eller meningar.

– Intensiteten i ticsen kan variera mycket. Om ticsen inte är funktionsnedsättande behövs ingen behandling, men det finns

både psykologisk- och läkemedelsbehandling, säger Maria Johansson.

Sömnsvårigheter

Ungefär hälften av barnen med CHARGE uppskattas ha svårigheter med sömnen. Insomningssvårigheter och nattliga uppvaknanden är de vanligast förekommande sömnsvårigheterna. Sådana sömnsvårigheter är vanliga både hos barn med autism och hos blinda barn. Vid CHARGE är det också vanligt att andra fysiska symtom bidrar till att försämra sömnen. Koanalatresi och läpp-käk-gomspalt kan påverka andningen och ge sömnapnéer och snarkningar. Det är viktigt att försöka utreda orsaken till sömnsvårigheterna, och viktigt att behandla dem för att barnen ska fungera i vardagen.

– Sömnsvårigheter ska inte förbises, då sömnen är viktig för bland annat välbefinnande, inläring och känsloreglering, säger Maria Johansson.

Viktigt med tidig diagnos

Vid alla neuropsykiatriska funktionsnedsättningar är det viktigt med tidiga utredningar och tidig intervention, för att ge barnen så goda förutsättningar som möjligt att utvecklas. Barn med autism och andra neuropsykiatriska funktionsnedsättningar har ett stort behov av tydliggörande pedagogik. Den ger sammanhang i tillvaron och gör miljön tydlig, vilket är något som barn med CHARGE behöver också utifrån sina sensoriska svårigheter. Psykologisk behandling och läkemedelsbehandling kan vara hjälpsamt vid adhd, Tourettes syndrom, ångest och sömnsvårigheter.

– Barn med CHARGE behöver anpassningar och tydliggörande pedagogik. Alla barn har nytta av att miljön är tydlig, och att de vet om vad som kommer att hända, säger Maria Johansson.

Frågor till Maria Johansson

Min son pratar bara i halva meningar, är det vanligt?

– Det är ganska typiskt vid autism. Barn med autism har svårt att hålla en röd tråd och förstå vad åhöraren behöver veta. Barnet kan förvänta sig att andra redan vet vad de ska säga.

Var görs utredningar av barn med CHARGE?

– Ibland görs utredningen på habiliteringen, ibland på BUP. Det är förstås viktigt hur utredningen görs när barnet har nedsatt syn och hörsel. Utredningen görs grundligt och man samlar så mycket information man kan från olika delar av barnets liv. Föräldrar och förskolepersonal får vara med och till exempel fylla i frågeformulär.

Hur ska man tänka kring antidepressiva läkemedel hos barn med autism?

– Barn med autism är ofta känsligare för SSRI och andra läkemedel, vilket kan innebära att de inte får önskad effekt eller ger oönskade biverkningar. Ofta brukar man börja med en lägre dos än vanligt och öka i långsammare takt vid insättning.

Hur kan man medicinera för att få bukt med tidiga uppvaknanden på natten?

– Ibland kan man försöka ge Melatonin även på natten. Det finns även Cirkadin, som är melatonin som ges i depåberedning. Atarax är ett läkemedel som är ångestdämpande och som går att testa. Lergigan och Propavan är andra alternativ.

Hur kan man göra en utvecklingsbedömning av dövblinda barn med CHARGE som blir rättvisande?

– Det går inte alltid att göra en utvecklingsbedömning på samma sätt som man brukar. Man får ofta lägga större vikt vid intervjuer med föräldrar och skola till exempel. Det viktigaste med utredningen är kanske inte vad man sätter för diagnos utan att kartlägga och beskriva barnets tillstånd så gott det går, så att barnet får de insatser och anpassningar av miljön som gagnar barnet bäst.

Familjen får komma hem

När familjen äntligen fick komma hem beskriver Erika och Jörgen det som att hela vårdkedjan satte igång. Isolde fick en PEG på magen att äta genom. På hörselprovet såg man att Isoldes hörsel var nedsatt. Samtidigt skulle läpp-käk-gomspalten opereras i flera steg på Plastikkirurgen i Malmö.

– Den första operationen skulle göras ganska tidigt.

Vi bestämde oss för att lägga orsaken till alla Isoldes symtom åt sidan, eftersom vi hade fullt upp med allt annat, säger Jörgen.

När Isolde var tre månader gammal opererades läppen ihop.

Kort därefter visade det sig att Isolde troligen även hade påverkan på synen. Erika hade ett samtal med chefsläkaren på Plastikkirurgen.

– Han sa till mig att flickan nog har kromosomfel. Det var första gången någon nämnde något om grundorsaken till Isoldes problem, säger Erika.

– Det var bara att gilla läget. Det finns alltid någon som har det värre har jag alltid sagt, säger Jörgen.

Ganska tidigt märkte föräldrarna att Isoldes balans var påverkad.

– Hon hade inga ambitioner att börja krypa, i stället rullade hon fram. Isoldes storebror Ceasar sprang och hon rullade efter honom, säger Erika.

Efter en tid med knapp på magen kunde Isolde börja äta med munnen. I ett par år levde hon på bananer och Sandwich-glass i kombination med näringsdryck. Idag äter hon mat.

Hjärta och hjärtmissbildningar

– Majoriteten av barn med CHARGE syndrom har hjärtfel. De allra flesta kan behandlas, har god prognos och begränsar inte livet för barnet. Det säger Britt-Marie Ekman-Joelsson som är barnkardiolog vid Barnhjärtcentrum på Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Hjärtat består av höger och vänster kammare och höger och vänster förmak. I höger förmak kommer blod in från kroppen som är syrefattigt. Blodet pumpas vidare från höger kammare genom lungpulsådern ut till lungorna. Till vänster förmak kommer syresatt blod från lungorna som sedan pumpas vidare från vänster kammare. Det syrerika blodet pumpas ut i kroppen genom aortan, kroppspulsådern.

Orsaker till utvecklingsfel i hjärtat

Hjärtat bildas väldigt tidigt i embryots utveckling. Redan när embryot är tre veckor gammalt börjar ett första primitivt hjärtslag slå under utvecklingen av organet. Tre månader in i graviditeten är hjärtat färdigutvecklat.

– Hjärtat är det enda organet som försörjer kroppen samtidigt som det utvecklas, säger Britt-Marie Ekman Joelsson.

Orsaker till att det blir fel i utvecklingen av hjärtat kan vara otillräcklig celltillväxt och otillräckligt tillbakabildande av vissa tillfälliga strukturer som behövs under fosterutvecklingen. Det kan också bero på att det blir fel vid cellvandringen. I embryot som håller på att bildas förflyttar sig cellerna mellan de olika strukturerna och bildar olika organ.

– Vid CHARGE händer det att det uppstår störningar i den här cellvandringen. Detta sker alltså på ett väldigt tidigt stadium i utvecklingen, säger Britt-Marie Ekman Joelsson.

Olika typer av hjärtfel

Vid CHARGE förekommer alla typer av hjärtfel, men det finns två grupper av hjärtfel som är vanligare vid CHARGE än i befolkningen som helhet.

Conotruncala hjärtdefekter omfattar kärlen som reglerar blodets inflöde och utflöde till och från hjärtat. *Falot* är en kombination av fel som innebär att lungpulsådern är väldigt smal och kroppspulsådern (aorta) väldigt bred. *Transposition* innebär att aorta och lungpulsådern har bytt plats.

– Transposition behöver opereras under den första levnadsveckan. Vid Falot brukar man vänta ett par månader med operation, säger Britt-Marie Ekman Joelsson.

Den andra typen hjärtfel som är överrepresenterad vid CHARGE är ett hål centralt i hjärtat (AVSD, atrioventral septal defekt).

– Det är ett mer komplicerat hjärtfel. Hålet kan täckas, men även hjärtats klaffar är påverkade, säger Britt-Marie Ekman Joelsson.

Duktus är en kärlförbindelse hos fostret som normalt sluts i samband med födseln, då barnet inte längre är beroende av blod från mamman. *PDA* (persisterande ductus arteriosus) är ett vanligt hjärtfel som innebär att duktus inte har slutits som den ska. Det blir då en öppen förbindelse mellan kroppspulsådern och lungpulsådern.

– PDA brukar åtgärdas genom att man sluter öppningen med en kateter försedd med en plugg, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Kärlring

I den tidiga fosterutvecklingen förflyttas cellerna genom blodkärl i form av bågar. Dessa kärlbågar tillbakabildas när processen är färdig. Vid CHARGE händer det att kärlbågarna inte har tillbakabildats som de ska. Istället sitter kärlen kvar runt matstrupen och luftstrupen. Detta kallas för kärlring och kan innebära svårigheter vid sväljning och andning.

– Om barnet har ätsvårigheter, som att ha svårt att svälja fasta bitar och ofta sätter i halsen, bör kärlring utredas, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

För att utreda och diagnostisera kärlring räcker det inte med ultraljud. Istället behöver man undersöka matstrupen genom sväljröntgen med kontrastvätska eller en gastroskopi. Vid en datortomografi (CT) eller magnetkameraundersökning (MR) av

matstrupen och luftstrupen kan man också se hur blodkärlen är placerade och upptäcka kärlringen.

Immundefekt

Britt-Marie Ekman Joelsson berättar att det finns en misstanke om att barn med CHARGE också kan ha en immundefekt. Den beror sannolikt på att brässen, eller thymus, saknas eller är påverkad. Brässen är en körtel som är viktig för kroppens immunförsvar. Tidigare behövde ofta hela brässen avlägsnas vid hjärtoperationer.

– Så gör vi inte idag, men det kan också finnas medfödda defekter hos thymus hos barn med CHARGE. Detta är ett område där det ännu saknas tillräckligt med forskning, säger Britt-Marie Ekman Joelsson.

Vid konstaterad immundefekt behandlar man barnet förebyggande för att undvika allvarliga infektioner. Vaccinationer är viktiga, men det är viktigt att avstå från levande vaccin, som kan innebära livsfara för barn med svår immunbrist.

– Vid upprepade infektioner är det mycket viktigt att barn med CHARGE får en utredning av immunsystemet, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Frågor till Britt-Marie Ekman-Joelsson

Vad vet man om förväntad livslängd vid enkammarhjärta?

– Det vet man ännu inte så mycket om. Det beror på att de allra första operationerna gjordes på 1980-talet. Riskerna är störst under det första levnadsåret.

Vilken typ av undersökning kan man göra för att se om det finns en kärlring?

– Det går att se vid en sväljröntgen. Då ser man att kärlringen trycker på matstrupen. Vid en datortomografi kan man sedan se mer exakt hur kärlen går.

Barn och ungdomar med dövblindhet – vad vet vi idag?

– Vi vill höja kunskapen om metoder och insatser för att öka delaktigheten för barn och ungdomar med dövblindhet. Det säger Caroline Lindström som är biträdande verksamhetschef och specialpedagog på Nkcdb.

Dövblindhet är en kombination av syn- och hörselnedsättning där graden av nedsättning är så allvarlig att syn och hörsel har svårt att kompensera för varandra. Dövblindhet påverkar kommunikation med omgivningen och medför specifika funktionsnedsättningar. Nkcdb, som står för Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor, är en resurs för de som i sitt arbete möter personer med dövblindhet.

Projekt om barn och ungdomar med dövblindhet

Från 2018 till 2021 genomförde Nkcdb ett projekt med målet att höja kunskapen kring metoder och insatser för barn och ungdomar med dövblindhet. Projektet bestod av tre delar: en intervjustudie, en systematisk kunskapsöversikt och en kartläggning av insatser till barn och ungdomar med dövblindhet och deras familjer.

De tre rapporterna från projektet finns att läsa i sin helhet på [Nkcdb:s webbplats](#).

Resultat från projektet

Barnen och ungdomarna som deltog i projektet berättade att de upplevde en stor brist på delaktighet. Många kände att de inte blev tilltalade, utan att personer i omgivningen istället vände sig till deras föräldrar. Föräldrarna i projektet berättade om funktionsnedsättningens komplexitet och att de själva behövde vara experter på sina barn. Det stora kontaktnätet behövde de själva samordna vilket tog mycket tid och energi.

De efterfrågade kunskap om vilket stöd som finns att få.

Personalen upplevde varierande erfarenhet av att möta barn med dövblindhet.

– Delaktighet är väldigt viktigt, och att få träffa andra i liknande situation. Familjerna upplever också att det är viktigt att få träffa professionella med specifik kunskap om dövblindhet, säger Caroline Lindström.

Caroline Lindström konstaterar att när det gäller forskning om barn med dövblindhet finns det för få studier för att kunna dra några tydliga slutsatser och höja kunskapen.

– Mer forskning behövs med fokus på habilitering-rehabiliterings- och pedagogiska insatser för barn och ungdomar med dövblindhet och deras familjer, säger Caroline Lindström.

I den [tredje rapporten](#) från projektet finns checklistor med tips på olika anpassningar och råd för att kunna kompensera för till exempel synnedsättning, hörselnedsättning och svårigheter med socialt samspel. Där går också att läsa om råd för bättre delaktighet, fritidsaktiviteter och övergång till vuxenlivet.

Nkcdb håller i kurser med olika teman för föräldrar till barn med dövblindhet. Läs mer på webbplatsen nkcdb.se.

Fråga till Caroline Lindström

Arbetar Nkcdb med att få till rättvisa psykologiska bedömningar av barn med dövblindhet?

– Vi arbetar för att nå ut med information och kunskap till professionella, till exempel psykologer. Utredningar och tester bygger oftast på att personen kan se och höra. Som psykolog kan man behöva anpassa eller frångå gängse manualer och i högre utsträckning förlita sig på observationer. Nkcdb har sakkunniga psykologer som man kan vända sig till med frågor om psykologiska bedömningar: psykosocialt@nkcdb.se

Isolde får en diagnos

Ett stort problem de första åren var att Isolde inte hade någon diagnos. Hon fick inte heller komma till habiliteringen utan föräldrarna skötte själva all samordning i sjukvården. Läkaren ville vid ett tillfälle att hon skulle få göra en magnetkameraundersökning (MR)

– På MR-bilderna kunde de se att hon inte hade några bäggångar. Det var kopplat till balansorganet och då förstod vi varför det hade krånglat. Isolde började inte gå förrän hon var tre år, säger Erika.

Efter röntgenundersökningen började Erika leta på internet efter just skador på bäggångarna och fick upp en gammal Ågrenska dokumentation om CHARGE.

– När jag läste grät jag i tre timmar. Det var så självklart att Isolde hade CHARGE. Vi läste familjeporträttet och det stämde in så väl på vår Isolde, säger Erika.

Nästa steg var att testa Isolde genetiskt för CHARGE.

– Jag fick tjata, men till slut gick neurologen med på det. Hon trodde inte att det var CHARGE eftersom Isolde inte har hjärtpåverkan eller kolobom. Efter en tid ringde neurologen och berättade att Isolde har CHARGE. Då var hon fyra år och vi fick komma till habiliteringen. Allt blev lite enklare av lite mer samordning, säger Erika.

En tid efter Isolde fick sin diagnos var Erika på en föreläsning med specialpedagogen David Brown som föreläste om CHARGE.

– Det var första gången jag fick pusselbitarna som saknades. Det var som att han gav Isolde hennes personlighet. Det var otroligt upplyftande. Han pratade om sinnen och om olika styrkor som de här barnen har, säger Erika.

Läs mer om David Brown och ladda ner hans artiklar om sinnenas samspel kostnadsfritt på [SPSM:s webbplats](#).

Specialpedagogiska perspektiv på CHARGE

– Vi ger rekommendationer till skolorna för hur de ska kunna anpassa skolmiljön så att det gynnar barnet så mycket som möjligt. Det säger Ulrica Ravinale som är specialpedagog på Resurscenter dövblind på Specialpedagogiska skolmyndigheten. Hon föreläser tillsammans med Ida Eriksson som är psykolog på samma myndighet.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM, stöttar skolor så att alla elever oavsett funktionsnedsättning ska kunna nå målen för sin utbildning. På Resurscenter dövblind görs specialpedagogiska utredningar av barn med dövblindhet på uppdrag av skolor. Utredningens syfte är att utifrån barnets förutsättningar titta på omgivningen runt barnet och föreslå rätt pedagogiskt stöd.

Typiska beteenden vid CHARGE

Barn med CHARGE har många gemensamma drag. De beskrivs ofta som målmedvetna, med sinne för humor och sociala. Många barn med CHARGE är normalbegåvade, en del har lindrig intellektuell funktionsnedsättning (IF) och ganska få har en svårare grad av IF.

Personer med CHARGE har svårt med självreglering. Det kan handla om hur man upplever och hanterar smärta, hur man kompenserar för syn och hörsel och hur man hanterar oro och stress. Det kan ta sig uttryck i oväntade eller utmanande beteenden.

– Det finns en hög grad av självstimulering som till exempel repetitiva beteenden, som ökar under stress, säger Ida Eriksson.

Barn med CHARGE behöver ofta stöd för att själva kunna uttrycka och reglera sina känslor och beteenden, till exempel vid oro och smärta. Dövblindhet påverkar det sociala samspelet samt språk- och kommunikationsutvecklingen hos barnet.

– Barn med stora kommunikativa svårigheter kräver betydligt större kompetens hos omgivningen för att hjälpa till att tolka, säger Ida Eriksson.

Pedagogiska utmaningar

Skolan och förskolan behöver ta hänsyn till barnets sensoriska funktionsnedsättningar och kognitiva och språkliga förmågor, som alla påverkar barnets uppfattning och tolkning av omgivningen. Barn med CHARGE har också flera andra utmaningar som skolan behöver kunna hantera: motorik och balans, uppmärksamhet och uthållighet, det sociala samspelet och kamratrelationer.

SPSM hjälper förskolor, skolor och anpassade skolor med att utvärdera olika miljöer i skolan.

I lärmiljön tittar man på vad som är hindrande och gynnande för barnet. Man tittar på pedagogiken och hur den är utformad.

Finns det fungerande rutiner, struktur och tydlighet i lärmiljön?

– En god lärmiljö kan också hjälpa för att minska utmanande beteenden i klassrummet, säger Ulrica Ravinale.

Man tittar också på hur språkmiljön är utformad. Hur personalen kommunicerar med barnet och hur barnet kommunicerar med sina klasskamrater. Vid sidan om personalens kunskaper är syn- och hörselhjälpmedel viktiga.

– En viktig aspekt är att barnet måste få tillräckligt med tid för att kunna uttrycka sig, säger Ulrica Ravinale.

En annan viktig aspekt är den fysiska miljön – hur lokaler inne och ute är anpassade och hur väl barnets fysiska hjälpmedel fungerar. Man tittar också på barnets möjlighet till delaktighet och samspel med sina kamrater.

– Vilka utbildningsinsatser som behövs för att höja kunskapen hos personalen i skolan, är en annan viktig del som SPSM kan hjälpa till med, säger Ulrica Ravinale.

Ida Eriksson ger föräldrar rådet att själva tipsa skolor om att ta hjälp av SPSM, som är en kostnadsfri insats.

– Tyvärr vet inte alla skolor och förskolor om att de kan få det här stödet från SPSM, säger Ida Eriksson.

Läs mer om SPSM:s arbete och om myndighetens specialskolor på webbplatsen: spsm.se.

Frågor till Ida Eriksson och Ulrica Ravinale

Är det skolan eller föräldrarna som begär att SPSM kommer och gör en bedömning?

– Det kan vara lite olika. Vi arbetar på skolans uppdrag, men ofta är det föräldrar som har påtalat behovet, och vi har ofta också kontakt med föräldrar. Föräldrar får gärna tipsa skolorna om att vi finns som resurs till skolor och förskolor.

Om skolan säger nej till hjälp från SPSM, hur ska jag som förälder göra?

– Vi kan tyvärr inte uppsöka en skola på uppdrag av en förälder. Kanske går det att få ledningen på skolan att förstå att vi alla gör detta för barnets skull, och att vi är en fri resurs för skolan att nyttja.

Isolde går på Östervångsskolan

När Isolde var liten gick hon i en vanlig förskola. När det var dags för skolval tog Erika och Jörgen hjälp av habiliteringen.

– Vi fick chansen att besöka en dövskola i Lund, Östervångsskolan. Vi kände efter en kvart att här ska Isolde vara, säger Erika.

Isolde började Östervångsskolan i första klass och har gått där sedan dess. Nu går hon i tian.

– Det är så fantastisk personal och pedagogik på skolan. Det har bara varit fem till sex elever i klassen och det har fungerat fantastiskt bra i alla år, säger Erika.

Isolde har en lindrig intellektuell funktionsnedsättning, synnedsättning och nedsatt hörsel. Hon har två titanskruvar inopererade som hörapparaten sitter på.

– Jag brukar säga att Isolde hör det hon vill höra. Hörseln har dock blivit sämre med åren. Istället är Isolde fullt teckenspråkig. Hon tecknar med oss, men hon pratar lite också. Hon säger: "Pappa, du måste träna mer på tecken", erkänner Jörgen.

Ibland kan Isolde bli frustrerad när språket inte räcker till och hon inte kan göra sig förstådd.

– Då blir hon ledsen och det kommer stora tårar. Ofta blir det begränsningar i teckenspråket när Isolde behöver uttrycka stora känslor, säger Erika.

Att uttrycka positiva känslor är lättare. Isolde är för det mesta positiv och glad.

– Hon är väldigt social och har humor. Det märks om inte annat på att hon förstår ironi. Det mesta är roligt med Isolde, till och med att gå till sjukhuset, säger Erika.

Erika och Jörgen berättar att mycket med Isolde har fått sin lösning genom tålmod. Som den gången när hon hade problem med öronen och endokrinologen samtidigt ville att Isolde skulle ta en spruta med tillväxthormon varje dag.

– Då blev det för mycket. Till slut vågade vi säga nej och att vi inte orkar. Då slutade vi med tillväxthormon. När vi kom tillbaka efter ett halvår och öronen var bättre behövde hon inte tillväxthormon mer, säger Erika

– Vi har fått lära oss att vänta in Isolde och ibland bara låta saker och ting ta den tid det tar. Vi kan inte göra mer än vårt bästa, säger Jörgen.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder

Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla.

Barn med olika funktionsnedsättningar har kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas veckans program för barnen och ungdomarna. Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information och dokumentation från tidigare vistelser. För att skräddarsy veckans aktiviteter med barnen samtalar barnteamet med föräldrarna om barnen med diagnos, och får information från deras skolor. Även syskonen får ett eget program.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är Världshälsoorganisationens (WHO:s) begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och det dynamiska samspelet mellan dessa. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna – och anpassningen av dem – mycket viktiga.

Allmänna mål för familjevistelsen

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *barnen ska få träffa andra barn med samma diagnos och deras syskon*. I de mötena kan barnen känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också

utformat för att skapa en *miljö där barnen känner trygghet och trivsel*. Varje familj har en huvudansvarig person från barnteamet, och barnens unika förutsättningar, intressen och behov är utgångspunkten vid utformningen av aktiviteter.

Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar hos den som vet vad som ska hända och vilka förväntningar hen har på sig. Det gäller även för barn. Därför är personalen tydlig och använder individanpassad kommunikation. Personalen i barnteamet är lyhörda för barnens uttryck och önskemål, och är beredda att anpassa aktiviteterna efter dem. Ett exempel på tydliggörande specialpedagogik och ett tryggt inslag är att Kalle Kanin alltid hälsar de små barnen välkomna vid samlingen varje morgon. Kalle har med sig bilder på de aktiviteter som barnen ska göra under dagen.

Inför varje familjevistelse på Ågrenska utformar barnteamet även specifika mål i planeringen av aktiviteter. Målen baseras på de typiska symtom som är kopplade till diagnosen.

Läs mer om Ågrenskas arbete på [agrenska.se](https://www.agrenska.se).

Länktips

[skolverket.se](https://www.skolverket.se) – Skolverket

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

[symbolbruket.se](https://www.symbolbruket.se) – webbtjänst för bildstöd

[specialnest.se](https://www.specialnest.se) – webbtidning som bevakar neuropsykiatri

[attention.se](https://www.attention.se) – intresseorganisation för personer med npf

[funkamera.se](https://www.funkamera.se) – hjälpmedel och pedagogiska verktyg

[lekakademin.se](https://www.lekakademin.se) – lärande och utvecklande leksaker

[varsam.se](https://www.varsam.se) – hjälpmedelsbutik

[komikapp.se](https://www.komikapp.se) – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter

[lekolar.se](https://www.lekolar.se) – förskole- och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel

[abcleksaker.se](https://www.abcleksaker.se) – fina, roliga och pedagogiska leksaker

[hattenforlag.se](https://www.hattenforlag.se) – böcker, spel och leksaker för språkutveckling

[nyponochviljaforlag.se](https://www.nyponochviljaforlag.se) – bokförlag med lättläst litteratur.

Isolde har hängt med på det mesta

Erika berättar att hon tog ett stort ansvar för familjen och administrationen av Isoldes vårdbesök när barnen var små. Jörgen reste i arbetet och kom hem på helgerna. I prövande stunder ryggade Erika inte för att ta emot hjälp.

– Vi har ett fantastiskt nätverk av vänner som har ställt upp genom åren. Ingen har backat utan de har bara stöttat upp oss. Det har också varit viktigt för oss att alltid ha Isolde med oss. Vi har aldrig velat gömma undan henne. Det är inget som jag och Jörgen egentligen har uttalat eller diskuterat med varandra, säger Erika

Faktorer som har underlättat vardagen har varit Isoldes goda humör.

– Hon är glad, envis, bestämd och busig. Dessutom har hon alltid sovit hela nätterna. Det har gjort oss lite klarare i huvudet. Det första hon gör när hon slår upp ögonen på morgonen är att ge oss världens största leende, säger Erika.

Syskonrollen

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

En syskonrelation är inte lik någon annan relation. Den är ofta livets längsta relation, och den innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

Ågrenskas erfarenhet av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors eller systers funktionsnedsättning. Föräldrarna överskattar ofta hur mycket syskonet vet om funktionsnedsättningen.
- Information är inte detsamma som kunskap. Det går inte att veta hur mycket syskonet har förstått och hur hen har tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.
- Att ta till sig kunskap tar tid. Det är viktigt att prata om tillståndet kontinuerligt, eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Studierna visar också att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor om systemens eller broderns funktionsnedsättning. Informationen om diagnosen går ofta via föräldrarna, men det finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om. Det är vanligt att syskon bär på frågor som de aldrig har 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 eller sjukdomen.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De behöver känna att de också får egen tid med föräldrarna; tid som är särskilt avsatt för dem och inte bara är tid som "ändå blev över".

Kunskap, känslor och bemästrande

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

Kunskap fås utifrån frågor om diagnosen som syskonen har arbetat fram tillsammans, eftersom det ofta är lättare att formulera frågor i grupp. Frågorna besvaras sedan av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person. Syskonen får också hjälp med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen om syskonet med funktionsnedsättning. Ambitionen är att de ska ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer när de åker hem från Ågrenska.

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 istället bekräfta och sätta ord på dem.

Bemästrande handlar om att hitta vägar och strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på tankar som man kanske skäms över att ha. Det kan handla om sorg över att inte ha fått en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Tankarna kan vara bra och logiska, men kan också bli tunga att bära om man inte får prata om dem.

Läs mer om syskon

Det finns mycket konkret information på Ågrenskas webbplats om deras arbete med syskongrupper. Där finns bland annat information om syskonrollen i olika åldrar, arbetsmaterial med exempelvis verktyg för samtal med syskon, samt filmer och litteraturtips: agrenska.se/syskonkompetens.

Isolde har två syskon

Isoldes storebror Ceasar var bara 13 månader när hon föddes. De två har haft en nära relation under hela uppväxten.

– Hon hade aldrig tagit sådana utvecklingssteg om det inte vore för honom. Han har aldrig sett Isoldes funktionsnedsättning. De två har ett eget språk och en egen relation, säger Erika.

Den äldsta brodern Ludvig har också ett nära band med sina syskon. Han håller på att lära sig teckenspråk för att bättre kunna kommunicera med Isolde.

– Storebror har hon runt lillfingret. De två har ett jättefint band mellan varandra. Han beskyddar henne och brukar säga till mig att jag inte får skälla på Isolde, säger Erika.

Erika berättar hur de första åren bara gick. Hon kände sig tvungen att kämpa för Isolde. Efter ett par år fick hon utrymme att reflektera över tillvaron på ett annat sätt.

– Det kändes skönt att faktiskt få sörja och att få omfamna sorgen. Jag har varit så rädd för att bryta ihop eller för att något ska hända mig. Det blev inte som vi hade tänkt oss, till exempel är Ceasars andra levnadsår helt bortraderat ur minnet för mig. Jag tillät mig att bryta ihop för jag visste att jag skulle komma tillbaka.

Erika och Jörgen har också pratat med Ludvig om uppväxten och om de skulle ha gjort något annorlunda.

– Då sa Ludvig spontant att vad skulle vi gjort utan Isolde. Hon har gett oss så enormt mycket lärdom. Vi ser på livet på ett annat vis. Bagateller låter vi bli. Det är inte så viktigt. Vi gör annat än att städa och älta. På helgerna är vi tillsammans. Vi har prioriterat det som är viktigast, säger Erika.
– En annan viktig sak är att våra två söner båda har utvecklat så fin empati. Det är inget vi hade kunnat lära ut. Det är Isolde som har gett det till dem. Det är vi så stolta och tacksamma över, säger Jörgen.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med en logoped. Det säger övertandläkare Danijela Toft som föreläser tillsammans med logoped Åsa Mogren. Båda arbetar på Mun-H-Center.

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

I Sverige finns ytterligare två odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska träffar Mun-H-Center under familje- och vuxenvistelserna många personer med olika funktionsnedsättningar. Efter godkännande från vårdnadshavarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner. Observationerna, tillsammans med information som vårdnadshavarna har lämnat, sammanställs i databasen MHC-basen.

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via Mun-H-Centers webbplats mun-h-center.se och via [MHC-appen](#).

Munhälsa vid CHARGE-syndromet

Följande munrelaterade symtom kan förekomma hos personer med CHARGE:

- emaljdefekter
- avsaknad av tandanlag
- bettavvikelser
- hög smal gom

- tandslitage
- tandsten
- nedsatt salivkontroll
- läpp-käk-gomspalt
- ansiktsförflamning (facialis pares).

Bettavvikelser

Det finns en ökad förekomst av olika bettavvikelser hos barn med CHARGE syndrom. Vanliga bettavvikelser är öppet bett och underbett samt hög och smal gom. Det är vanligt med läpp-käk-gomspalt, och en ökad risk för tandavvikelser som avsaknad av tandanlag och avvikande tandform.

– Vid hög och smal gom kan matrester fastna uppe i munnen. Det är bra att vara observant på, säger Danijela Toft.

Tandsten

Barn som får mat genom en knapp på magen (PEG) kan ha en ökad mängd tandsten. Tandsten orsakas av bakteriebeläggningar (plack) som mineraliseras. Det är viktigt att hålla tänder fria från tandsten för att undvika tandköttinflammation och andra skador. Vid CHARGE förekommer ibland också svarta missfärgningar på tänderna, som orsakas av en speciell bakterie i saliven som producerar järnsulfid. Det ger ingen skada på emaljen och går att polera bort.

Reflux

Gastroesofageal reflux innebär att surt innehåll från magsäcken stöts upp i matstrupen. Det kan ge en minskad komfort i munnen med sveda och torrhets känsla. Det finns också en ökad risk för sår och infektioner i munslemhinnan.

Utan behandling kan reflux ge erosionsskador (kemiskt slitage) på tänderna, på grund av den frätande magsyran.

– Natlig hosta kan vara ett tecken på tyst reflux. Det går att förebygga slitage på tänderna genom att ofta skölja munnen med vatten och använda munvårdsprodukter med natriumflourid, säger Danijela Toft.

Tandgnissling

Tandgnissling är vanligt hos barn med mjölk tänder. Det kan ge besvär som ökat slitage på tänderna, huvudvärk och smärta i käkarna. En bettskena kan skydda, men kräver att man till en början kan ta ett avtryck av eller digitalt skanna barnets tänder,

och att barnet sedan accepterar bettskenan. Många personer som gnisslar tänder finner en stimulans och ett lugn i att gnissla, vilket är viktigt att tänka på när man väljer avledningsföremål och avledningsaktiviteter.

Förebyggande tandvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Då kan man undvika smärta, karies och infektioner. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör borsta tänderna med fluortandkräm två gånger om dagen. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen. Även goda kostvanor är viktigt. Tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare och undvika mat på natten.

– I första hand är det förstås viktigast att säkerställa barnets tillväxt och näringsintag. Det är också bra att kompensera med en bra försvarsfaktor som lite extra fluorid, säger Danijela Toft.

Danijela Toft tipsar också om olika hjälpmedel vid tandborstning. Det går till exempel att visualisera tid med en tandborste som blinkar eller med ett enkelt timglas. Andra exempel är bildstöd med ett tandborstschema och hjälpmedel för förstorat grepp, en tandborste som borstar alla sidor av tanden samtidigt (Collis-curve) och en munvinkelhållare. Med viss regelbundenhet är det bra att göra egeninfärgning av tänderna för att se hur väl rengjorda de faktiskt är.

Att tänka på:

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket och lämna information om barnets diagnos och medicinering.
- Det kan finnas behov av till exempel extra tid, tillvänjning, distraktion, taktil stimulans och bildstöd.
- Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning hos tandläkaren för att rengöra tänderna, fluorlacka och försegla kindtänderna.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och på stolen där barnet ska sitta (användbara bilder finns på [bildstöd i vården](#)).

- Röntgenbilder för kontroll om tandanlag saknas bör tas senast vid nio års ålder.
- Ibland kan barnet behöva lugnande eller smärtstillande medel eller narkos. Rådfråga alltid läkare vid sömnapnéer eller andra medicinska riskfaktorer.

Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel. Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Vad gör logopeden?

En logoped kan till exempel utreda och behandla barnets kommunikationsförmåga och ätförmåga. Logopeden kan också ge råd kring matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation, och vid behov ge råd om oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att minska salivläckage, förbättra ätandet och vid behov öka eller minska känsligheten i munnen.

Oralmotorik vid CHARGE-syndromet

I MHC-basen finns 71 personer med CHARGE syndrom. Många har svårförståeligt tal och ät- och dricksvårigheter.

Följande oralmotoriska symtom kan förekomma hos personer med CHARGE-syndromet:

- kort tungband
- läpp-käk-gomspalt
- bitovanor
- tandgnissling
- nedsatt salivkontroll.

Ätsvårigheter

Hälften av barnen med CHARGE i MHC-basen har ätsvårigheter i hög grad. Konsekvenserna kan bli behov av näringstillförsel via sond (gastrostomi). Ätsvårigheter beror ofta på flera olika faktorer. Därför bör insatserna hanteras av ett multiprofessionellt team med till exempel läkare, sjuksköterska, dietist, logoped och tandläkare.

– Att ha ett barn med ätsvårigheter leder ofta till stress och oro hos vårdnadshavarna. Ibland kan till exempel en psykolog behövas för att stötta föräldrarna, säger Åsa Mogren.

En del av behandlingen handlar om att säkerställa barnets behov av näring och energi. Först och främst bör medicinska åkommor behandlas, som reflux och förstoppning.

– Man behöver också se över barnets fysiska förutsättningar. Det kan krävas anpassad kost, och ibland behövs hjälpmedel för att sitta stabilt, säger Åsa Mogren.

Ättrappan är en behandlingsmetod som logopederna använder sig av. Den innebär att barnet successivt får närma sig mat och olika livsmedel steg för steg. Första steget i ättrappan är att vistas i samma rum som maten eller sitta med vid bordet. Barnet får sedan stegvis hjälpa till att ta fram maten, lukta på den, känna, slicka, bita och spotta ut. Sista steget i trappan är att barnet biter, tuggar och sväljer. Hela tiden ska lek vara ett ledord.

– Låt barnet kladda och leka med maten. Lek är den bästa vägen till inläring, säger Åsa Mogren.

Ibland behöver barnet en sond, knapp eller PEG för att få i sig mat. Då är det viktigt att sköta munhygien precis som vanligt.

– Även barn som inte äter så mycket via munnen behöver munmotorisk stimulans för att hålla igång munnen och motverka överkänslighet i munhålan, säger Åsa Mogren.

Nedsatt salivkontroll

Orsaken till nedsatt salivkontroll (dregling) är nästan aldrig för hög salivproduktion. Istället kan det bero på låg muskelspänning (tonus) i läppmuskulaturen, nedsatt känsel i munhålan, att barnet inte sväljer undan eller att tungan har ett rörelsemönster som puttar ut saliven. Många gånger är det flera olika faktorer som påverkar.

– Att se över sittställningen och huvudhållningen, och att träna oralmotoriken kan ge goda resultat. När det inte hjälper kan man i andra hand ta till medicinering för att minska salivutsöndringen, säger Åsa Mogren.

Som ett tredje och sista steg kan man behandla nedsatt salivkontroll kirurgiskt, men det är ovanligt.

Bitovana

Det är vanligt att barn har bitovana eller så kallade oral habits. Beteendet kan ha olika orsaker. Det kan till exempel bero på oro, smärta i munnen, eller handla om självstimulering som upplevs som positivt för barnet. Det är därför viktigt att först ta reda på orsaken innan man beslutar om eventuell behandling. Behandlingen kan bestå av stimulering och tuggträning, men också av att försöka byta ut det som barnet biter eller suger på till lämpliga föremål som anpassade bitsmycken.

Samordning

Som förälder kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser i vården. Då kan man be habiliteringen att samordna kontakten mellan till exempel tandläkare, logoped, oralmotoriskt team och nutritionsteam.

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i skrifterna *Uppleva med munnen*, *När barnet har svårt att äta*, *Nedsatt salivkontroll* och *Bitbeteende*. De finns att läsa eller beställa på mun-h-center.se.

Fråga till Åsa Mogren

Vad kan man använda för typ av vibrationer för att avleda från tandgnissling?

– Det finns många hjälpmedel som kan vara bra. Till exempel kan man testa att stimulera med en z-vibrator eller en eltandborste från utsidan av kinden.

Stöd i samhället

Louise Jeltin är enhetschef inom personlig assistans och koordinator för familje- och vuxenvistelser på Ågrenska. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för barn med CHARGE-syndromet och deras familjer.

I Sverige är det offentliga stödsystemet uppdelat mellan stat, region och kommun. Det finns dessutom en rad privata, idéburna och icke-vinstdrivande organisationer som erbjuder stödinsatser till familjer med barn som har sällsynta diagnoser.

– Många upplever att det är svårt att veta vilka man ska kontakta i olika sammanhang. I Sverige har vi ett stort stödsystem, som kan vara svårt att navigera i, säger Louise Jeltin.

Försäkringskassan

Omvårdnadsbidrag finns att söka för den som har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som barnet 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. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och pengarna är pensionsgrundande. De olika beloppen justeras vid varje årsskifte.

– Det kan kännas tufft att skriva ner allt som kräver extra omvårdnad hos sitt barn. Mitt råd är därför att ta hjälp av en kurator, säger Louise Jeltin.

Merkostnadsersättning är en separat ersättning för kostnader som beror på barnets funktionsnedsättning. Försäkringskassan bedömer vad som räknas som merkostnader.

– Det kan till exempel vara inköp av hjälpmedel, slitage och resor med egen bil. Man behöver komma upp i en viss summa per år, säger Louise Jeltin.

Tillfällig föräldrapenning, eller vård av barn (vab), går att få även efter att barnet har fyllt 12 år, om det finns en bestående funktionsnedsättning.

Kontakt dagar finns till för barn som omfattas av LSS. Man kan få ersättning för tio kontakt dagar per barn och år.

Läs mer på forsakringskassan.se.

Lagar som styr vården

I Sverige styr hälso- och sjukvårdslagen (HSL) hur hälso- och sjukvårdsverksamheter ska organiseras och bedrivs.

Alla vårdgivare är skyldiga att följa bestämmelserna i HSL.

Patientlagen är en viktig lag som stärker patienternas ställning.

Den ger bland annat rätt att välja öppenvård eller specialistvård i en annan region än hemregionen. Lagen ger även rätt att begära en ny medicinsk bedömning.

– Patientlagen har också ökat barns inflytande över sin egen vård. De har rätt att få information på ett sätt som de förstår, säger Louise Jeltin.

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen vid en instans med vårdansvar för barnet skyldighet att utse en fast vårdkontakt. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser och förmedla kontakter. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller någon annan som arbetar inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP tas fram när en person upplever behov av samordning mellan olika instanser och där ansvarsfördelningen behöver tydliggöras. Planen upprättas vid möten där de professionella från de berörda verksamheterna är skyldiga att delta.

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se.

1177 efter 13 år

I normalfall är ett barns journal tillgänglig för vårdnadshavare fram tills barnet har fyllt 13 år. I undantagsfall är det möjligt att ansöka om tillgång även efter 13 års ålder. Men det måste

göras på varje enskild mottagning. Det är verksamhetschefen för enheten som ska godkänna ansökan.

Läs mer om vårdärenden för ditt barn på [1177.se](https://www.1177.se).

LSS – lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

Samhällets stöd utgår bland annat från Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade – LSS. Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor. LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer:

- med intellektuell funktionsnedsättning, autism eller autismliknande tillstånd
- med betydande och bestående begåvningsmässiga funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- med 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.

– LSS är en rättighetslag, och alla beslut som tas om insatser kan överklagas i domstol, säger Louise Jeltin.

Exempel på insatser enligt LSS

- avlösarservice
- korttidsvistelse
- kontaktperson
- ledsagare
- bostad med särskild service
- personlig assistans.

Personlig assistans

Personlig assistans är en av de insatser som omfattas av LSS. För att ha rätt till personlig assistans ska barnet behöva hjälp med de grundläggande behoven som är

- andning
- personlig hygien
- att äta och dricka
- av- och påklädning

- kommunikation med andra
- stöd för att förebygga skada vid en psykisk funktionsnedsättning
- stöd som behöver ges löpande på grund av ett medicinskt tillstånd.

Ansökan om personlig assistans ska göras skriftligt, och medicinska underlag krävs. Om de grundläggande behoven bedöms uppgå till fler än 20 timmar per vecka ansöker man om assistansersättning från *Försäkringskassan*. Om de grundläggande behoven inte beräknas uppgå till 20 timmar ansöker man om personlig assistans hos *kommunen*. I de fall en person beviljas insatsen personlig assistans tar man även hänsyn till andra personliga behov som exempelvis möjlighet att delta i samhällslivet, fritidsaktiviteter, umgås med släkt och vänner samt hushållsarbete.

De grundläggande och andra personliga behoven kan också innebära skäl för *dubbelassistans*. Det kan handla om aktiviteter utanför hemmet, till exempel vid resor, eller för att kunna utföra olika träningsprogram där assistenterna behöver vara två.

Assistans i förskola och skola

I vissa fall finns det skäl till att ett barn har en personlig assistent även i förskola, skola och korttidsverksamhet. Det kan till exempel handla om en person som har svårigheter att kommunicera med andra än den personliga assistenten, eller att personens hälsotillstånd kräver att en personlig assistent alltid finns till hands.

Att välja personlig assistent

I många fall kan det vara svårt att rekrytera och behålla personliga assistenter. Det kan även vara en utmaning att hitta rätt assistenter. Många faktorer spelar in, som bland annat personlighet, intressen och tidigare erfarenheter.

– Mitt råd är att ta hjälp av ett assistansbolag som jobbar för att behålla och kompetensutveckla sina assistenter, säger Louise Jeltin.

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. Det finns dock jurister på många av assistansbolagen som har kunskap och kan ge stöd. Man kan även få rådgivning och stöd från olika intresseorganisationer och föreningar som arbetar med rättigheter för personer med funktionsnedsättningar.

SoL – Socialtjänstlagen

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 som utgår ifrån individens behov. Man har alltid rätt att söka bistånd och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

– Det går att få vissa hjälpinsatser som ingår i LSS med stöd av SoL om man inte tillhör någon av LSS:s personkretsar, säger Louise Jeltin.

Skollagen

Enligt den svenska skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Skolan ska sträva efter att uppväga skillnader i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Exempel på extra anpassningar i skolan:

- handledning/fortbildning av personal
- resursperson
- minskning och/eller anpassning av elevgrupp
- regelbundna specialpedagogiska insatser
- anpassad studiegång.

För att ha rätt att gå i anpassad grundskola krävs diagnosen intellektuell funktionsnedsättning. Placeringen föregås av noggranna tvärprofessionella utredningar.

Bostadsanpassning

Ansökan om bostadsanpassning görs till kommunen. Åtgärderna behöver vara "nödvändiga för att bostaden ska vara ändamålsenlig". Behovet ska styrkas av en arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig.

Läs mer på [bostadscenter.se](https://www.bostadscenter.se).

Centrum för sällsynta diagnoser – CSD

CSD är sjukvårdsregionala centrum för sällsynta diagnoser. De arbetar tillsammans med företrädare för hälso- och sjukvården, andra samhällsaktörer och intresseorganisationer för att öka kunskapen och förbättra livsvillkoren för personer som lever med sällsynta hälsotillstånd och deras närstående.

Läs mer på [csdsamverkan.se](https://www.csdsamverkan.se)

Fonder

Vid ökade omkostnader på grund av sjukdom kan man söka pengar till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset eller habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur.

– Det kan löna sig att söka pengar ur fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Louise Jeltin.

Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter lämpliga fonder:

[stiftelser.lansstyrelsen.se](https://www.stiftelser.lansstyrelsen.se).

Länktips

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

[hejaolika.se](https://www.hejaolika.se) – nyheter om ett samhälle för alla

[parasport.se](https://www.parasport.se) – om idrott för personer med funktionsnedsättning

[anhoriga.se](https://www.anhoriga.se) – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

[minstoradag.org](https://www.minstoradag.org) – uppfyller önskningar och skapar glädjefulla upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning

[ournormal.org](https://www.ournormal.org) – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning.

[anhoriga.se](https://www.anhoriga.se) – Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

[funktionshindersguiden.se/](https://www.funktionshindersguiden.se/) – kurator på webben.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades 1998 av föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där ett 70-tal diagnosföreningar finns representerade.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning samt sprida kunskap om sällsynta diagnoser. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser. Gemensamt är att alla hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker. – Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Malin Grände, kanslichef på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Läs mer på sallsyntadiagnoser.se.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

Informationen är till för personer som arbetar inom vård, omsorg, skola och socialtjänst. Den vänder sig också till de som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, deras närstående och andra som de har kontakt med. Kunskapsdatabasen kan även vara användbar för personer som arbetar på en myndighet.

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya informationstexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige. Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post sallsyntahalsotillstand@agrenska.se eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:
socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:
agrenska.se/informationscentrum

CHARGE-syndromet

En sammanfattning av dokumentation nr 682

CHARGE-syndromet tillhör gruppen dövblindsyndrom. Namnet är en initialförkortning där varje bokstav står för vanliga symtom vid syndromet, som påverkan på ögon, öron, hjärta och tillväxt.

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

I dokumentationen kan du bland annat hitta information om genetik och symtom, specialpedagogik och neuropsykologi. Här ges även en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn som har CHARGE-syndromet.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2024 | agrenska.se