

Vad är **CHARGE** syndrom?



Vad är Charge syndrom?

Charge är ett sällsynt syndrom som påverkar flera av kroppens organ.

Symtomen varierar kraftigt från person till person, men är ofta mycket komplexa och kan särskilt under de första levnadsåren kräva intensiv medicinsk behandling på flera områden.

Karaktäristiskt är en otrolig livsvilja och uthållighet som gör att många utvecklas långt bättre än förväntat.

Många behandlingar under de första åren

Barn med Charge syndrom har ofta livshotande tillstånd redan från födseln, till exempel hjärtproblem och andningssvårigheter. Många och långa sjukhusvistelser är vanliga och ett antal operationer och behandlingar är ofta nödvändiga. Svälj- och andningsproblem kan ge svårigheter även när barnet kommer hem från sjukhuset och kvarstår ibland under hela livet.

De flesta har hörselnedsättning, synnedsättning, och balanssvårigheter. Även lukt, smak, muskler och leder kan vara påverkade. På grund av nedsättningar av flera sinnen blir barnets utveckling försenad. Samtidigt kan den intellektuella förmågan ligga inom normalområdet.

För att främja utveckling av kommunikation och språk krävs speciella insatser, inte minst i förskola och skola. En person med Charge syndrom har samma nytta av det stöd och rehabilitering som barn med dövblindhet får, även om syn och hörselnedsättningen i sig inte är påverkad i samma utsträckning.

Samordnat och tvärfackligt stöd ger goda resultat.

Syndromet innebär ett behov över tid av medicinsk behandling, specialpedagogiska insatser och uppföljningar av dessa. En förutsättning för att ge personer med Charge möjlighet att utveckla sina förmågor är att omgivningen förstår de sammansatta och komplexa behoven, hur de funktionellt påverkar varandra och att anhöriga och berörda professionella samarbetar. Stödet ska ges med utgångspunkt i FN:s konventioner för barn respektive personer med funktionsnedsättning.

Diagnos och förekomst

Syndromet är mycket sällsynt. I Sverige föds omkring tio barn per år.

Första gången det beskrevs var 1981 och 2004 upptäcktes en mutation i CHD7-genen som är en av orsakerna till syndromet. Hos cirka 75 procent av dem som har karakteristiska drag kan en genetisk undersökning bekräfta syndromet.

Sedan 2004 har flera hundra personer hittats med mutation i CHD7-genen. Tack vare de genetiska undersökningarna kan man nu bättre sammanställa de olika sjukdomssymtomen.

Det pågår ständigt forskning som visar på nya möjligheter. Detta bör komma till familjernas kännedom så att de får möjlighet att välja den bästa behandlingen.

**C
H
A
R
G
E**

Vad betyder CHARGE?

Namnet CHARGE kommer från de engelska orden på vad man i början av upptäckten lade särskild stor vikt vid:

Colobom (spalt i ögat som kan ge synfältsbortfall)

Heart (hjärtfel)

Atresi of chonae (missbildning och sammanväxningar i/mellan näsa och svalg)

Retardation (försenad tillväxt)

Genital hypoplasi (underutveckling av könsorgan)

Ear (missbildning av yttre och inre öra och hörselnedsättning).

Fysiska symtom

Idag vet man att syndromet kan innebära en lång rad symtom, missbildningar och svårigheter. Men det är viktigt att komma ihåg att de individuella variationerna är stora och att alla inte drabbas av allt.

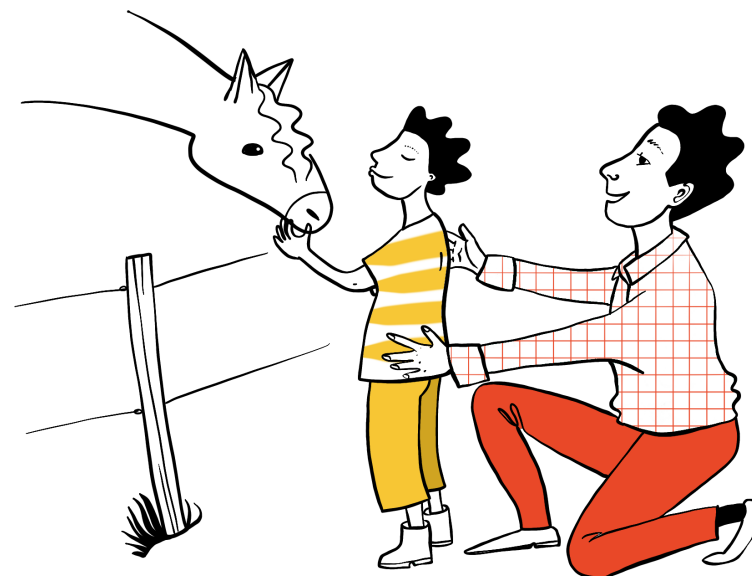
Följande fysiska svårigheter är vanliga:

ÖGON: Kolobom, spalt i ett eller båda ögonen som kan ge synfältsbortfall och varierande grad av synnedsättning, från lindrig till blindhet. Andra former av synskador förekommer också.

ÖRON: Ytterörat är ofta förändrat och ser annorlunda ut. Avvikelse i mellanörat, innerörat (snäckan) och hörselnerven förekommer också vilket leder till varierande grad av hörselnedsättning. Missbildning av bäggångarna är vanligt vilket ger balansproblem.

NÄSA/SVALG: Choanal atresi, sammanväxning av den bakre delen av näsgången på ena eller båda sidorna är vanligt. Andra kan ha läpp och/eller gomspalt. Speciellt under de första åren är det vanligt med stora svårigheter med att andas, äta och dricka på grund av låg muskelspänning, dåligt koordinerade muskelrörelser eller missbildningar i luftrör, matstrupe, bronker eller stämband.

HJÄRTA: Hålrum i hjärtat kan förekomma. En del missbildningar är allvarliga och kräver intensiv kirurgisk och medicinsk behandling. Andra har ingen funktionell betydelse.



BALANS OCH MOTORIK: Svårigheter här kan orsakas av missbildning eller avsaknad av bäggångar i innerörat kombinerat med nedsatt syn och svårighet för hjärnan att tolka signalerna från muskler och leder. Låg muskelspänning och dåligt koordinerade muskelrörelser påverkar också balansen och förmågan att gå. Speciellt i överkroppen är muskulaturen svag.

LUKT- OCH SMAK: Luktsinne saknas ofta eller är dåligt utvecklat. Smaksinnet är svagare, delvis för att det är beroende av lukt. Avsaknad av luktsinne är ett första symtom på trolig avsaknad av spontan pubertet. Läkare kan konstatera om könshormon behövs, det görs vanligen i tioårsåldern.

KRANIALNERVER: Nedsatt funktion är vanligt. Kranialnerverna styr bland annat ansiktsmuskulatur, sväljreflex, balans och hörsel.

Olika strategier för att kompensera

För att få trygghet och översikt i vardagen har en del personer med Charge utvecklat egna strategier och beteenden.

Dessa kan uppfattas som annorlunda och ibland vara utmanande för omgivningen, men är ofta både praktiska och ändamålsenliga sätt att motverka den inre stressen och kompensera för de olika funktionsnedsättningarna.

Här är några exempel på beteenden som alltid har en mening:

- ▶ Svårt att ställa om sig från en aktivitet till en annan och mellan olika miljöer.
- ▶ Egna ritualer, stereotyper.
- ▶ En önskan att styra omgivningen.
- ▶ Låg impuls kontroll och självreglering.
- ▶ Frågar samma sak många gånger.
- ▶ Motorisk oro som leder till behov av att röra kroppen, delar av den eller att spänna enskilda muskler.
- ▶ Behöver ge sig själv starkare signaler till hjärnan. Det kan göras genom att till exempel gå på tå, snurra in fingrarna i håret eller trycka in sig i smala utrymmen. Det är ett sätt att få kontakt med sina egna kroppsdelar och nödvändigt för att kunna koncentrera sig.
- ▶ Blir lätt trött och behöver pauser och vila från aktiviteten.

Förståelse för dessa beteenden är avgörande för att undvika feldiagnostisering eftersom många liknande kan förekomma hos personer med autismspektrumstörning.

Avgörande för att barnet ska få rätt stöd är att omgivningen förstår hur sinnen fungerar och samspelar med varandra.



Jag känner inte till någon grupp med så många multisensoriska problem, så många och så allvarliga medicinska tillstånd och så många gömda svårigheter som denna. Samtidigt vet jag ingen annan grupp som visat en så otrolig förmåga att klara av och resa sig också över de allvarligaste problem.

David Brown, specialpedagog,
tidigare verksam vid
California Deafblind Services



Broschyren har tagits fram av Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor i samverkan med SPSM Resurscenter dövblind och Resurscenter döv/hörsel samt FSDB:s föräldraråd.

Läs mer:

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Sinnenas samspel, en artikelsamling av David Brown.

Kan beställas eller laddas ner från www.spsm.se

Charge syndrom av Ulla Holmqvist-Äng. Även den kan beställas via spsm.se

Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor,

www.nkcdb.se, skriv Charge i sökrutan.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM,

www.spsm.se

Förbundet Sveriges Dövblinda, FSDB, www.fsd.org

Centrum för Sällsynta Diagnoser, sök närmaste

centrum via <http://www.nfsd.se>

Läs mer på vår hemsida

www.nkcdb.se

