Signo kompetansesenter

Et hefte om CHARGE syndrom

Med "Noen som oss", en samling bruker-historier

Statlig spesialpedagogisk støttesystem

Signo kompetansesenter

Om dette heftet

CHARGE syndrom er en meget kompleks tilstand, og personer med CHARGE syndrom kan ha veldig ulike utfordringer i livet.

Med dette heftet ønsker vi å gi en enkel og lettfattelig informasjon. Vi tenker at vi skriver for mennesker som gjerne vil vite litt om CHARGE, fordi de har møtt eller skal møte noen som har dette syndromet.

Det er viktig å understreke at heftet på ingen måte dekker det behovet for informasjon som foreldre, nære slektninger, undervisnings-, helse- eller omsorgspersonale har. Alle sider ved CHARGE syndrom er ikke nevnt, fordi vårt siktemål er å gi en enkel innføring.

Vi håper at heftet skal være et utgangspunkt for å kunne bli bedre kjent med barnet, ungdommen eller den voksne som har CHARGE syndrom.

Heftet ble første gang gitt ut i desember 2007, og ble utvidet i februar 2012 med "Noen som oss" – en samling historier om å ha CHARGE syndrom selv eller i sin nære familie.

Signo kompetansesenter,
Andebu, februar 2012

Statlig spesialpedagogisk støttesystem

Signo kompetansesenter

OVERSKRIFTER:

Side 4: Litt historikk
Side 5: En diagnose, mange varianter
Side 7: Hva er viktigst?
Side 8: Forekomst, årsaker og diagnostisering
Side 9: Skader og konsekvenser
Side 12: De første årene
Side 13: Atferd
Side 15: Samvær og tilrettelegging, noen stikkord
Side 17: Ungdoms- og voksenliv
Side 18: Flere kilder for informasjon
Side 19: Kontaktopplysninger

Side 21: NOEN SOM OSS – Historier om å ha CHARGE
Side 22: Her er vi!
Side 23-27: Brukerhistorier

Statlig spesialpedagogisk støttesystem

Litt historikk

CHARGE syndrom er ikke nytt, men det var først på 1960-tallet at noen fokuserte på at flere personer hadde det samme sykdomsbildet. I 1961 rapporterte en lege om tre sammenfallende sykdomsbilder. I 1979 rapporterte to leger om henholdsvis 10 og 17 sammenfallende sykdomsbilder. Selv om begge fokuserte på symptomer innenfor CHARGE, vektla de ikke de samme symptomene. I 1981 ble tilstanden på bakgrunn av sykdomsbildene til 21 pasienter betegnelsen CHARGE assosiasjon.

Ordet CHARGE er konstruert ut fra forbokstavene i sentrale symptomer:

Colobom (spaltedannelse i øyet)

Heart (ulike typer hjertefeil)

Atresia (blokkert/redusert passasje i de indre nesehulene)

Retardasjon (forsinket vekst og/eller utvikling)

Genital Hypoplasia (underutviklede kjønnsorgan/forsinket pubertet)

Eardeformaties (øremisdannelser og/eller hørselstap).

Diagnosen ble satt ut fra at man fant minst 4 av disse symptomene, hvor av et måtte være colobom eller atresia. Fra tidlig på 1990-tallet har man anbefalt diagnostisering ut fra en noe annerledes inndeling av hovedkriterier og tilleggskriterier.

I 2004 ble det funnet en forandring på genet CHD7 hos flere personer med CHARGE syndrom. Man regner nå at man finner forandring på CHD7-genet hos 2/3 av personer med CHARGE. Diagnosen CHARGE syndrom kan fastsettes ut fra en klinisk vurdering av hoved- og tilleggs kriterier og/eller ved gen-test.

Det foregår mye forskning om årsaksforhold, ulike skader og symptomer hos personer med CHARGE syndrom, og det vinnes stadig ny kunnskap.

Det er viktig at de som arbeider med personer med CHARGE får tilgang til og holder seg orientert om nyere kunnskap på området. God og nyansert kunnskap om syndromet og personen gir forutsetninger for å tilrettelegge slik at han eller hun kan utvikle seg best mulig ut fra sine egne forutsetninger.

En diagnose, mange varianter

Selv om man vet at en person har CHARGE syndrom, kan man ikke vite hvilke utfordringer denne personen vil møte i sin hverdag. Hvilke skader, kombinasjon og omfang av ulike skader er viktige faktorer som medvirker til at personer med CHARGE er svært ulike. Til tross for at de har samme syndrom, og felles trekk på en rekke områder, har de også svært ulike utfordringer.

Skadenes konsekvenser

De fleste har skader på flere sanser og andre sentrale områder, men kombinasjonen og graden av skade varierer fra person til person. Det bør, over tid, kartlegges nøye hvilke skader den enkelte har (og ikke har). Nøyaktig kunnskap om dette gir et godt grunnlag for å vite noe om hvilke utfordringer personen vil kunne møte og hva vi kan gjøre for at de negative konsekvensene skal bli så små som mulig.

Når vi har nok kunnskap kan vi ofte også se det er en naturlig forklaring på hva personen velger å gjøre. Et slikt eksempel kan være det lille barnet som helst vil ligge på ryggen mens det beveger seg rundt. Vi kan synes det er merkelig, men hvis vi vet at dette barnets syn er omtrent som om det hadde en skyggelue langt ned i pannen, forstår vi at dette barnet får sett mye mer når det ligger på ryggen enn når ansiktet er vendt nedover. Ikke å se i øvre del av synsfeltet er en vanlig følge av kolobom på netthinnen.

Hvis vi vet at en person har dårlig balanse eller dårlig syn, vil vi ikke være så raske med å si at han eller hun er klengete eller uselvstendig når han eller hun vil ha en person i nærheten for å kunne orientere seg eller støtte seg til når det er nødvendig.

Det finnes utallige slike eksempler, og det er derfor svært viktig å vite om hvilke skader personen med CHARGE har og hvilke konsekvenser de aktuelle skadene har for hverdagslivet. På den måten kan vi skille mer korrekt og rettferdig mellom konsekvenser av skader, personlige egenskaper og effekter av opplæring, oppvekstforhold etc.

Ressurser, erfaringer og personlighet

Minst like viktig er det å se etter og være bevist på hvilke ressurser personen med CHARGE har. Har man vansker med hørsel og syn, vil informasjon gjennom det taktile, kroppen og hendene, være en ressurs. Å kunne komme seg fram ved å gå på egenhånd er et annet eksempel på noe som kan være en viktig ressurs.

Det sies ofte at personer med CHARGE syndrom har et ukuelig pågangsmot. Det er kanskje ikke så urimelig å anta at mennesker som har møtt så mange utfordringer, gjennom sine erfaringer utvikler en stå-på-vilje og -evne, som mange andre ikke har.

En annen forklaring kan være at mange med CHARGE syndrom har et atferdstrekk som går ut på at de heller gjør det samme mange ganger i stedet for å prøve å gjøre det på en annen måte når det er noe de ikke får til. Dette kan være et eksempel på at man kan se på det samme fra litt ulike synsvinkler. Ved bevisst å lete mer etter ressurser enn problemer, kan man få fram momenter som ofte ikke er så mye i fokus. Mulighetene kan få mer oppmerksomhet enn begrensningene. Personens sterke sider er alltid vel verdt å løfte fram og videreutvikle.

Alle mennesker har sin egen personlighet. Vi har ulik rytme, humør og så videre. Hver enkelt av oss har også vår egen historie, vi er del av en slekt, vi bor et sted, og har våre egne opplevelser og synsvinkler. Når vi skal bli kjent med en person med CHARGE syndrom, må vi også ta med oss disse sidene ved mennesket.

Hva er viktigst?

For personer som har CHARGE snakker vi vanligvis om at det er flere sanser som er rammet, og mange har vært i en eller flere livstruende situasjoner knyttet til hjerte, pust og/eller spising. Da er det medisinske og det å kunne puste og å få i seg næring det aller viktigste.

Det er ofte mange ting, og det kan være fort gjort å se seg blind på det som er vanskelig eller uvanlig. I en slik situasjon er det viktig å ikke glemme noe av det viktigste for oss alle: å bli sett og møtt som det mennesket man er, der og da. Derfor vil vi understreke at en av de første oppgavene for den som møter og skal være sammen med en person med diagnosen CHARGE syndrom er å forsøke å bli kjent med personen: babyen, barnet, ungdommen eller den voksne mannen eller kvinnen man er i møte med.

Ut fra dette vil vi fokusere på betydningen av kommunikasjon. Spørsmålet om hva som er viktigst i forbindelse med CHARGE syndrom, besvares ofte med: *"Kommunikasjon, kommunikasjon, kommunikasjon."* Årsaken til dette noe underlige svaret er kanskje at kommunikasjon kan være vanskelig. Det er mange ting man kan gripe fatt i, men kommunikasjon er et grunnleggende menneskelig behov og avgjørende for all videre utvikling, uansett hvilket nivå den måtte være på.

Den amerikanske foreldreforeningen har oppsummert det slik på sine hjemmesider:

1. Luft og mat
2. Kommunikasjon
3. Alt annet

Forekomst, årsaker og diagnostisering

Mistanken om CHARGE syndrom oppstår som regel ut fra flere typiske symptomer, som vi kommer nærmere inn på seinere i heftet. Noen får fastslått diagnosen relativt raskt etter fødsel, for andre kan det ta lang tid før konklusjonen om CHARGE syndrom trekkes.

Man regner at det fødes et barn med CHARGE syndrom per cirka 12.000 fødte. Tallene varierer noe i ulike undersøkelser.

I dag regner man det som sikkert at CHARGE syndrom skyldes en mutasjon på et gen med navnet CHD7, men man antar at det er flere sider ved de genetiske årsaksforholdene som ennå ikke er kartlagt.

CHD7-genet antas å ha en funksjon knyttet til å regulere og koordinere fosterets utvikling på et tidlig stadium. Selv om utviklingen av ulike organ styres av andre gen, er reguleringsfunksjonen avgjørende for hvordan utviklingen blir. CHD7-genet har ingen funksjoner seinere i livet.

Avvik på CHD7-genet kan fastslås ved analyse av blodprøve. Man kan da fastslå at en person har CHARGE syndrom, men gen-testen alene kan ikke utelukke CHARGE. Hos cirka 1/3 finner man ingen forandring på CHD7-genet.

Diagnosen kan også settes på grunnlag av en klinisk vurdering av hvorvidt sykdomsbildet viser 3 hovedkriterier eventuelt 2 hovedkriterier og flere tilleggskriterier. Hovedkriterier og tilleggskriterier er kort beskrevet under overskriften ”skader og konsekvenser”. Diagnoser før 2004 vil alltid være satt ut fra klinisk vurdering.

Selv om det foregår mye forskning på dette feltet og det stadig vinnes mer kunnskap, gjenstår mye forskning før man med sikkerhet har kartlagt alle sider ved CHD7-genet.

I de fleste tilfeller som er undersøkt, mener man at gen-feilen har oppstått spontant, og ikke gjennom arv. Det finnes også eksempler på familier hvor flere har CHARGE sundrom. Hvorvidt en evt. genfeil har oppstått spontant eller om det er en arvelig komponent, har stor betydning for hvor sannsynlig det er at det fødes flere personer med CHARGE i den nære familie.

Statistisk er muligheten for at foreldre til barn med CHARGE syndrom skal få flere barn med CHARGE cirka 1-2 prosent. For personer som selv har CHARGE, er muligheten for å få et barn med CHARGE syndrom cirka 50 prosent. Friske søsken har ikke forhøyet sjanse for å få barn med CHARGE syndrom dersom det ikke er en arvelig gen-feil, noe som sjelden er tilfelle ved CHARGE syndrom.

Dette er statistiske tall. For den enkelte kan prosentvise risiko være annerledes, og vi anbefaler foreldre, søsken og personer med CHARGE å oppsøke veiledning hos medisinsk genetiker for å få mer nyansert informasjon om disse spørsmålene for sin egen del. Henvisning til medisinsk genetiker kan man få hos lege.

Det bør også vurderes å foreta gen-test av personer som kun har en klinisk diagnose. Spørsmålet må selvfølgelig vurderes av den enkelte i samråd med medisinsk fagpersonell. Diagnosen som er stilt kan være mer eller mindre sikker. Hvis det er usikkerhet kan det være viktig å få avklart om det er CHARGE eller om det kan for eksempel være noen av de andre syndromer med en del felles trekk med CHARGE syndrom.

Skader og konsekvenser

I denne delen vil vi gi en kort beskrivelse av noen av de mest karakteristiske symptomene i CHARGE syndrom.

Ikke alle med CHARGE syndrom har de samme skadene. Alvorlighetsgrad og kombinasjon av ulike skader vil variere fra person til person. Sammensetningen av symptomer vil gi ulike konsekvenser for den enkelte.

Hovedkriteriene (de fire første i dette kapitelet) er symptomer som er karakteristiske for CHARGE syndrom, men mindre vanlig ved andre tilstander. De er definert som hovedkriterier fordi de anses å være godt egnet til å skille mellom CHARGE syndrom og andre tilstander.

Kolobom

Kolobom er en spalte i en eller flere av øyets deler, som skyldes at det ikke har vokst seg helt sammen i fosterlivet.

Hvis spalten er i regnbue-hinnen (iris), kan man se at den ikke er vokst helt sammen, og øyets åpning har en dråpe-lignende form. Dette kan gi lysømfintlighet og vansker med å bedømme avstand.

Kolobom på netthinnen eller på synsnerven kan ikke sees med det blotte øye, men påvises ved nærmere undersøkelse av øyet.

Spalte på netthinnen påvirker synsfeltet. Hvordan synsfeltet påvirkes, vil blant annet være avhengig av spaltens størrelse og plassering, men det er ikke uvanlig at det er den øvre delen av synsfeltet som er redusert. En illustrasjon på dette vil være som å gå med en stor skyggelue langt ned i panna. Kolobom på synsnerven medfører betydelig nedsatt synsstyrke.

Koanal atresi

Koanal atresi er en betegnelse på at forbindelsen mellom nesehulene og svelget er trang eller blokkert. Hvis passasjen er blokkert eller veldig trang på begge sider, vil dette som regel oppdages raskt på grunn av at barnet får pusteproblemer. Hvis innsnevringen er liten og/eller bare på den ene siden, kan det ta lengre tid før det oppdages.

Koanal atresi behandles med operasjoner.

Dysfunksjon i hjernenerver

Vi har 12 nerver som går fra hjernen til ulike områder på hode og hals. I forbindelse med CHARGE er det særlig seks av dem som kan være rammet. Hjernenervene har betydning for sansing på ulike områder: Smak, lukt, hørsel, balanse, syn og følelse i ansikt, tunge, svelg m.m. Hjernenervene har også betydning for motorikk/bevegelse i øye, ansikt, tunge og svelg, samt kontroll av hjertefrekvens og motorikk i mage-tarmkanalen.

Luktesansen tillegger vi ofte ikke så mye vekt og manglende luktesans kan være vanskelig å oppdage. Lukt har imidlertid betydning for flere viktige områder, bl.a. smak, informasjon og felles sosiale opplevelser.

Skader på hjernenerven knyttet til ansiktsmuskulatur kan påvirke ansiktsbevegelser som for eksempel mimikk, men også funksjoner knyttet til smak, spytt og tåreproduksjon m.m.

Mange personer med CHARGE syndrom har omfattende vansker knyttet til svelging og spising. Et av årsaksforholdene til dette kan være skade på en hjernenerve med betydning for svelgefunksjonen. Flere av vanskeområdene som er vanlige i CHARGE kan ha sin årsak i flere ulike skader. Det gjelder for eksempel svelging og spising som kan være forårsaket av skade på denne hjernenerven, av fysiske følger av koanal atresi m.m.

Skader på hjernenerve tilknyttet hørsel/balanse kan medføre hørseltap og problemer med kroppens likevekt og balanse. Vansker med hørsel og balanse kan også oppstå som følge av det neste hoved-kriteriet.

Øremisdannelser og hørseltap

Det snakkes ofte om "karakteristisk CHARGE-øre" fordi det ytre øret hos mange med CHARGE syndrom ser litt annerledes ut. Ørene kan være forholdsvis små, ha færre/mindre folder, en noe uvanlig form, være lavt evt. asymertrisk plassert m.m. Mange foreldre forteller at noe av det første de la merke til med barnet sitt, var de litt spesielle ørene.

I tillegg til et spesielt ytre øre, kan det være trang øregang og deformasjoner i mellomøret og i indre øre.

Skadene kan medføre ulike typer av hørselstap. Skader i indre øre kan også ha konsekvenser for balanse, da balanseorganet sitter her. Det er ikke uvanlig at balanseorganet har deformasjoner eller mangler helt. Nyere forskning tyder på at manglende bueganger og manglende anlegg til luktekolber er meget utbredt blant personer med CHARGE.

De fire hovedkriteriene i CHARGE syndrom kan oppsummeres som de fire C på engelsk: Colobom, Coanal Atresia, Cranie-nerve, Carracteristic ear.

Tilleggskriterier og vanlige symptomer

Tilleggskriterier er symptomer som er vanlige i CHARGE syndrom, men de er også vanlige ved mange andre tilstander. Det kan også være ting som er vanskelig å diagnostisere. Selv om disse symptomer ikke er så nyttige når diagnosen skal stilles, er de selvsagt viktige for dem det gjelder.

H i CHARGE henviser til heart - hjerteproblemer. Mange har medfødt hjertefeil, som kan være livs-truende i spedbarnsperioden. Barnet vil vanligvis gjennomgå en eller flere hjerteoperasjoner tidlig i livet og noen må opereres på nytt seinere.

R i CHARGE står for retardasjon. Retardasjon er et meget upresist begrep, det kan peke mot ulike forhold. Tidligere hadde man nok en oppfatning av at mange med CHARGE syndrom var mentalt retardert. I dag antar man at dette gjelder mindre enn halvparten. Innen gruppen av personer med CHARGE syndrom er variasjonen stor når det gjelder mental utvikling og kognitivt potensiale. Noen har stor grad av utviklingshemning, andre har ikke mental retardasjon.

Det er imidlertid slik at mange barn med CHARGE i løpet av oppveksten ligger etter i sin utvikling i den forstand at de passerer de utviklingsmessige milepælene seinere enn andre barn.

Personer med CHARGE kan også ha forsinket pubertet og noen ganger underutviklede kjønnsorgan, oftest hos gutter. G i CHARGE står for genitalia, men dette er forlatt som diagnostisk kriterium. Man har imidlertid blitt mer oppmerksom på at mange personer med CHARGE kan ha urinveislidelser.

Mange kan være forholdsvis korte av vekst.

Det er en rekke symptomer i CHARGE som påvirker utseendet. Når man ser flere personer med CHARGE syndrom, kan man få en opplevelse av at de ligner på hverandre. Karakteristisk ansikt og karakteristisk hånd er ofte nevnt som tilleggskriterium.

Det karakteristiske ved ansiktet er knyttet til flere forhold. Det er ørenes typiske form og plassering, som er nevnt under hovedkriterium. Det er også redusert bevegelighet i ansiktsmuskulaturen på grunn av skade på ansiktsnerven som vi også nevnte under hovedkriterium. Leppe-ganespalter er heller ikke uvanlig og kolobom kan påvirke øyets utseende.

Det påvirker også utseende hvis man har en noe slapp (”hypoton”) muskulatur i overkroppen eller underutviklede muskler i skulderpartiet som viser seg ved små, noe ”hengende” skuldre. Når det er slik vil man måtte jobbe mer for å holde sin egen kropp oppe. Typisk kan man da se at personen hviler overkroppen et øyeblikk ved å lene seg mot et eller annet. I skolesammenheng kan man se i form av eleven som stadig støtter hodet eller ”flyter utover pulten”.

Vi vil gjerne understreke at dette ikke er en beskrivelse av hvilke skader en person med CHARGE syndrom har, men noen skader og symptomer som han eller hun kan ha. For de fleste vil man vite tidlig at noen av disse symptomene ikke er til stede. De symptomene vi har beskrevet her kan forekomme i en mild, moderat eller sterk form.

De første årene

Mange barn med CHARGE syndrom tilbringer mye tid på sykehus de første årene. Situasjonen kan være livstruende og barnet kan måtte gjennomgå ulike former for krevende behandling. Vanlige utviklingsprosesser mellom barn og foreldrene blir ofte annerledes. Familiens situasjon blir forandret, ikke slik man forventer når et lite barn kommer til verden.

For de fleste vil den helsemessige situasjonen stabilisere seg etter hvert, og barn og familie vil komme inn i en mer fast rytme. Det må tilrettelegges for at barnets behov i tilknytning til helse, spising, søvn osv. ivaretas. Men det er av avgjørende betydning at det lille barnets behov for stimulering, samspill og kommunikasjon også ivaretas, samtidig med at det skjer mye i forhold til barnets helse og det er mange praktiske forhold som tar mye tid.

Situasjonen kan være krevende for foreldre, og de kan ha behov for både støtte, veiledning og avlastning. Mange har erfaring for at det er verdifullt å få kontakt med andre foreldre til barn med CHARGE syndrom.

Mange av de små barna med CHARGE kan ha utfordringer knyttet til ernæring, søvn og til det å roe seg. Noen barn må mates via sonde eller knapp, da de kan ha svelgeproblemer, ha lett for å sette i halsen eller brekke seg.

Vansker knyttet til så grunnleggende områder som regulering av søvn, barnets pust og spising påvirker hele familiesituasjonen. Foreldre blir etter hvert kjent med barnet sitt, mer vant til situasjonen og lærer seg å håndtere eventuelt utstyr m.m. Noen opplever at det lille barnet ikke roer seg ved kroppskontakt, men tvert imot blir mer rolig når det blir lagt ned hvis det er urolig og skriker. Dette er en uvanlig atferd, og foreldre trenger tid og støtte for å venne seg til og finne ut av situasjonen. De fleste finner etter hvert en rytme og løsninger som fungerer for dem.

Barn med CHARGE syndrom vil, i tillegg til medisinsk behandling, som regel ha behov for spesialpedagogiske tiltak, fysioterapi m.m. i småbarnsalderen. Mange vil også ha behov for høreapparat, briller og evt. andre tekniske hjelpemidler.

Man vet at de aller fleste har forsinket utvikling, selv om undersøkelser viser at vel halvparten ikke viser utviklingshemming. En godt tilpasset stimulering vil være avgjørende for at barnet skal få utviklet og utnyttet sitt potensial.

Barn med CHARGE syndrom har vanligvis et eller flere sansetap. Da er det viktig at barnet får muligheter til å oppdage og utforske verden ved å benytte så mange deler av sanseapparatet som mulig. Det har vist seg å være nyttig å stimulere barnet til å komme seg rundt på egenhånd, gi muligheter til utforsking og jobbe bevist og systematisk med kommunikasjon.

Atferd

Atferd er et område som mange er opptatt av, ikke minst fordi personer med CHARGE kan ha en atferd som kan oppleves utfordrende for omgivelsene.

Utfordrende atferd kan generelt ha flere årsaker: Manglende tilrettelegging i forhold til de behovene man har, kan gi seg utslag i utfordrende atferd. Vi vet også at personer med flere sansetap erfarer og opplever verden på en annen måte. Dette kan også vise seg i atferd som er annerledes og uvant for mange.

Disse årsaksforholdene må vi alltid ha i tankene når vi opplever utfordrende atferd hos personer med CHARGE syndrom. Ut fra slike perspektiv kan det være viktig å tenke på atferd som kommunikasjon: Det vil for eksempel være å vurdere om atferden kan være uttrykk for at det er noe som ikke er OK. Eller det kan være å stille spørsmål om atferden kan være utrykk for hvordan denne personen opplever og erfarer verden med sin sanseutrustning.

Man har etter hvert blitt mer og mer klar over at mange personer med CHARGE har noen helt spesifikke atferdstrekk som skyldes forstyrrelser i det sentrale nervesystem, mer enn manglende tilrettelegging eller sansetap. Det forskes på om man kan finne fram til en typisk ”CHARGE-atferd”. Vi vil beskrive noen av fellestrekkene man mener å se.

Et typisk trekk er at personer med CHARGE syndrom ofte er svært tilpasningsdyktige. De er sosialt interessert, men kan være noe umodne på det sosiale området. Dette kan skape vansker for eksempel i forhold til lek og samvær med jevnaldrende i barne- og ungdomsårene.

Videre beskrives de ofte til å være meget målrettet, og til ikke å gi seg. Dette kan i mange sammenhenger være en positiv egenskap, men også en utfordring og en hindring for å finne hensiktsmessige løsninger. Mange kan også ha særegne interesseområder, eller bestemte handlinger som de gjerne gjentar, ofte på bestemte måter.

Det er også mange eksempler på at personer med CHARGE avledes lett og/eller har spesifikke vansker med å skifte oppmerksomhet. Selv om de vet at de skal skifte aktivitet, kan det være vanskeligere for dem enn for andre å avslutte en aktivitet og begynne på en annen. Det kan også være vanskeligere å skifte fokus i en aktivitet.

Et eksempel kan være hvis man sitter og jobber med en oppgave og noen avbryter for å gi en kort beskjed. For en person som har vansker med å skifte oppmerksomhet kan det å bli avbrutt være frustrerende i seg selv. Avbruddet tar tid og oppmerksomhet, og man får kanskje heller ikke med seg beskjeden. Det kan også være vanskelig å gå tilbake til det man først holdt på med, når man først har blitt avbrutt.

I forbindelse med stress eller flere/sterkere sanseinntrykk enn de kan håndtere (sensorisk overbelastning), kan personer med CHARGE ha vansker med å regulere seg selv, sine egne impulser og å kontrollere sin egen atferd. I forbindelse med stress kan man også se repeterende atferd; gjøre det samme om og om igjen uten mål og mening.

Det er også beskrevet at personer med CHARGE kan ha et høyt nivå av sansemessig selvstimulering.

Mye tyder på at personer med CHARGE syndrom kan ha spesifikke vansker med det man kaller styringsfunksjoner.

En del av dette har vi nevnt allerede, men spesielt i forhold til CHARGE blir det også nevnt: Vansker med strategisk planlegging (”hva som er lurt/hensiktsmessig å gjøre nå?”), vansker med å ta beslutninger, å se seg selv utenfra med mer.

Etter en slik oppramsing, vil vi gjerne gjenta at det heller ikke på dette området er slik at alle med CHARGE syndrom har disse atferdstrekkene. Hver enkelt har evt. sin egen kombinasjon, som vi må gjøre oss kjent med.

Dersom atferden på en eller annen måte oppleves som annerledes og utfordrende for andre, er det særdeles viktig at vi har en bevissthet om hvorfor atferden er annerledes.

For å få et nyansert bilde av dette, og det kan ofte være nyttig at personer som kjenner vedkommende i ulike situasjoner snakker sammen og drøfter både beskrivelser, forklaringer og løsninger.

Nevropsykologisk utredning kan absolutt være hensiktsmessig og bidra til å nyansere bildet. Dette vil være et godt grunnlag for å finne hensiktsmessige måter å tilrettelegge på.

God tilrettelegging vil alltid være viktig. Dette kan bidra til at personer med en annerledes og utfordrende atferd også kan få mange gode erfaringer sammen med andre.

Samvær og tilrettelegging, noen stikkord

Den enkelte har ulike utfordringer og behov, derfor er det ikke enkelt å si noe generelt om hvordan man best kan forholde seg og tilrettelegge for at det å være sammen med andre, leke, lære, arbeide og så videre skal fungere godt for personen med CHARGE syndrom.

Når vi likevel prøver, er det bl.a. fordi det etter hvert finnes mye informasjon om medisinske og helsemessige sider ved CHARGE, men mindre om hverdagen hjemme, i barnehage, skole, arbeid og fritid. Vi vil trekke fram noen momenter som det ofte er viktig å være bevisst på og noen prinsipper som vil være gjeldene for flere områder og funksjonsnivå. Det er også flettet inn momenter med betydning for samvær og undervisning andre steder i heftet.

Det vil alltid være viktig å ta utgangspunkt i det personen kan mestre og er interessert i. Ofte vil det være lurt å involvere seg i det han eller hun holder på med når vi møtes.

Det er en fordel at vi kjenner godt til ressurser og utfordringer personen har, slik at vi kan ta hensyn til dette når vi er sammen. Dette gjelder ikke minst sansetap som hørsel og syn, men også balanse og kognisjon/atferd.

I forhold til barn og utviklingshemmede vil det alltid være vår oppgave å tilpasse oss personen med CHARGE. Miljøet vi befinner oss i må også tilpasses slik at omgivelsene er gode å være i for han eller henne. Dette gjelder både det fysiske og det sosiale miljøet.

Et eksempel på dette vil være dersom personen har et stort hørseltap. Da må omgivelsene benytte tegn eller visualisering for at personen skal kunne oppfatte. For at personer med store hørseltap skal få tilgang til språk må man benytte tegnspråk. Det fysiske rommet man skal være i må ha gode lytteforhold og godt lys, uten blending. Dette fordi det skal være lett å utnytte eventuell hørselrest og lett å bruke synet for å kompensere for hørseltapet.

Det vil også være en fordel at det ikke er for mange i en gruppe, da det er vanskelig for en hørselshemmet å følge med når flere snakker i munnen på hverandre. Syns- og balanseproblemer er andre eksempler på områder som kan kreve fysisk tilpassing, for eksempel i form av merking av høydeforskjeller og lignende. Det vil også være viktig at den som skal være sammen med personen vet at det kan føles utrygt å bevege seg på ujevnt underlag for den som har syns- eller balanseproblemer. Da må det gis lov til å holde i hånda eller armen, selv om man tenåring eller voksen.

Å forstå, bli forstått og å gjøre seg forstått er tre menneskelige behov som er like viktige for personer med CHARGE som for andre. Å kjenne til og forstå verden omkring oss er et viktig grunnlag for oss alle, og noe vi på mange måter holder på med hele tiden. For små barn er det avgjørende å få lov til å utforske ting gjennom sanseapparatet.

Barn med CHARGE syndrom har som regel et eller flere sansetap, og det blir da viktig å legge til rette for utforsking gjennom andre kanaler og på andre måter. Man må da benytte sanser som kan kompensere for de sansene som er redusert. Hørsel og syn er kompenserende for hverandre.

Taktile og kroppslige opplevelser kan kompensere for både hørsel og syn. Personer som har kombinerte hørsels- og synsvansker må få tilbud om å "henge på" partnerens hender i daglige gjøremål, og så videre Uansett er det alltid nyttig å gi muligheter til å utforske og bli kjent med ting på flere ulike måter og gjennom flere ulike sansekanaler. Dette tar tid.

Å bli forstått er også et behov som grunnleggende viktig for alle. Det handler om å bli møtt på de behov man har og om å kunne påvirke og være noe for sine omgivelser. Selv om spedbarnet ikke kan gi presise språklige uttrykk for sine behov, blir dets naturlige reaksjoner som gråt og uro forstått av omsorgspersonene.

Selv om man behersker språk kan det være godt at noen noen ganger forstår situasjonen, uten at man behøver å si så mye. Personer som ikke har språk har alltid uttrykk som for eksempel naturlige reaksjoner, gester, mer eller mindre private tegn, signaler og så videre. Det er som regel de nærmeste som kjenner disse uttrykkene best, og det kan være viktig at andre kan lære av de nærmeste å tolke personen best mulig, slik at han eller hun opplever å bli forstått.

Å kunne uttrykke seg og gjøre seg forstått til flere er en nyttig ressurs. Derfor er det viktig at det arbeides systematisk med at han eller hun også skal kunne uttrykke seg i former som flere kan forstå.

Språk er det beste kommunikasjonsmiddelet man har, og språk læres naturlig ved at språket brukes i kommunikasjon. Det må være et språk som man har forutsetninger for å oppfatte og uttrykke selv. Talespråk vil være vanskelig å oppfatte for noen, mens andre kan ha vansker med å uttale forståelige ord. Da vil ofte tegnspråk være det beste alternativet.

For personer som i tillegg har vansker med synet, må man da benytte taktilt tegnspråk. Det finnes flere alternative og støttende kommunikasjonsformer som kan brukes i kommunikasjon med personer som har vansker med å forstå og/eller uttrykke norsk talespråk eller tegnspråk.

En klar og oversiktlig struktur vil alltid gjøre situasjoner lettere. Det er for eksempel viktig å vite hvem som er til stede og hva vi skal gjøre. For mange vil det også være viktig å vite hva vi skal gjøre etterpå, hva vi er ferdige med eller når det som er spesielt spennende eller viktig skal skje.

I noen situasjoner kan det være viktig å avklare hva som forventes. Hvis man ikke vet at det forventes at man skal delta, blir man en tilskuer. Når man skal lage struktur og oversikt som fungerer, må man vurdere hvor mye informasjon som skal gis, og når den skal gis. Oppgaven er å sørge for at personen har den informasjonen han eller hun trenger, når han eller hun trenger den. Disse tingene er ikke minst viktig i forbindelse med mange av de faktorene som påvirker atferden hos personer med CHARGE syndrom.

Tid er en faktor som ofte vil være viktig sammen med personer med CHARGE syndrom. For noen tar det lengre tid å utforske og/eller bearbeide inntrykkene. Noen trenger gjentagelser (også dersom tempoet kan være høyt). Den beste læringen skjer når man selv er aktiv og delaktig. Hvis personen trenger lengre tid enn hva vi er vant med, er det fort gjort at vi går videre før personen rekker å lære.

Behov for pauser er også en del av tidsaspektet. Det kan være mange grunner for at noen har behov for pauser. For personer med CHARGE kan det også være muskulære forhold i overkroppen som gjør at de kan ha behov for å hvile seg litt innimellom. Det er viktig at det finnes muligheter i omgivelsene til å hvile seg og at det blir akseptert at han eller hun tar de nødvendige pausene.

Ungdoms- og voksenliv

Ut fra det vi vet, er det undersøkt lite om hvordan det er å være ungdom og voksen med CHARGE. En av grunnene kan være at da disse personene ble født var verken medisinsk behandling eller diagnostisering så god som i dag. Færre overlevde de første kritiske årene og det ble sannsynligvis også færre som ble diagnostisert. Ulikheter i funksjonsnivå kan også være et større hinder for å se voksne personer med CHARGE som en gruppe.

Ungdoms- og voksenlivet til personer med CHARGE vil sannsynligvis arte seg ganske ulikt. Personer med omfattende vansker vil være i omsorgstilbud sammen med andre med lignende behov og personer med mindre vansker vil ikke skille seg nevneverdig ut i samfunnet.

I dette kapittelet vil vi derfor ikke fokusere på typiske trekk, men mer på noen forhold som kan oppstå i ungdoms- eller voksen alder og som man bør være oppmerksom på uavhengig av funksjonsnivå og situasjonen for øvrig.

Mange personer med CHARGE vil oppleve at de kommer seinere inn i puberteten enn sine jevnaldrende. Hormonstatus bør kontrolleres jevnlig, og mange vil ha nytte av hormonbehandling i forhold til vekst og/eller kjønnsmodning.

Særlig hvis syn og/eller hørsel er skadet er det viktig å gjennomføre regelmessige kontroller med syns- og hørselsfunksjonene. Endringer i syn og/eller hørsel er ikke uvanlig, og når en av sansene i utgangspunktet er redusert eller har en kompenserende funksjon, er det særdeles viktig at eventuelle endringer oppdages og tiltak settes inn. Dersom personen har colobom i indre øye er det en større fare for at det kan oppstå netthinneløsning. Dette krever rask behandling.

I forhold til skjelettet er det viktig å følge med utvikling som kan føre til scoliose, eller beinskjørhet.

For personer som selv ikke er i stand til å gi uttrykk for at det oppstår forandringer og hva forandringene består i, er det viktig at omgivelsene har kunnskap og sørger for å ha et system for kontroll av tilstander som kan oppstå. Ved atferdsendring må man ha øynene åpne for at årsaken kan ligge i endringer i helsetilstand. Man skal også være klar over at personer med CHARGE syndrom kan en høyere smerteterskel enn vanlig. Uttrykk for smerter bør derfor alltid tas på alvor.

Vansker med søvnrytme kan vedvare opp i voksen alderen, noe som kan gi seg mange forskjellige utslag. Det kan også oppstå ulike psykiske vansker, ikke minst dersom tilrettelegging og kommunikasjon ikke er godt ivaretatt.

De aller fleste med CHARGE syndrom vil ha behov for ulike tjenester i forhold til helse, opplæring og eventuelt også arbeid og bolig. Mange vil trenge så mange ulike tjenester i så pass stort omfang at de vil ha nytte av og rett til individuell plan. Individuell plan skal se alle behov og løsninger under ett, i et langtidsperspektiv. Det er kommunens ansvar å utarbeide individuell plan, når en person har rett til og ønske om slik plan.

Flere kilder for informasjon

Dette heftet er et forsøk på å gi en del generell informasjon om CHARGE syndrom. Det finnes også en del artikler og lignende, som man lettest finner ved å søke på internett. Det finnes en svensk bok, som nå er under revisjon.

På internett vil man også kunne finne nettsteder for foreldreorganisasjoner og lignende. I tillegg til å presentere foreldreperspektivet, finnes det ofte godt oppdatert informasjon her.

Personer med CHARGE syndrom benytter de lokale hjelpeinstansene på ulike områder. Lokalt er det sjelden mange fagpersoner som besitter kunnskap om et så sjeldent syndrom. Innenfor sykehus-vesenet vil det være ulik grad av kunnskap om CHARGE syndrom, blant annet avhengig av hvor mange personer med CHARGE syndrom den enkelte institusjon har hatt i behandling. Det er mulig å innhente informasjon og bistand fra andre institusjoner. Innenfor ulike områder finnes det også spesialiserte instanser som kan bistå med utredning og forslag til tiltak innenfor avgrensede områder. Dette gjelder for eksempel innenfor spisevansker, tannbehandling, syn med mer.

Det er ikke vanlig at den lokale barnehage eller skole har kjennskap til CHARGE. For de aller fleste vil dette være helt nytt. Kommunen kan søke bistand utenfra. Innenfor det spesialpedagogiske området er det særlig Signo kompetansesenter (for hørselshemmede med flere funksjons-hemninger) og regionsentrene for døvblinde som har erfaring med CHARGE syndrom (mer informasjon: se neste side).

Alle disse er representert i nordisk nettverk for CHARGE syndrom. Nettverket består av fagpersoner og foreldrerepresentanter fra Finland, Sverige, Danmark, Island og Norge. Nettverket har blant annet som formål å samle informasjon og utvikle ny kunnskap, gjennom samarbeid og møtepunkter for foreldre og fagpersoner.

Signo kompetansesenter

Kontaktopplysninger

Signo kompetansesenter

Eies av Stiftelsen Signo, og gir tjenester etter søknad fra kommuner innenfor området hørsels-hemmede med flere funksjonshemminger. Signo kompetansesenter er en enhet innenfor Statped. Senteret gir utadrettede tjenester i form av utredning, veiledning, kurs og annen oppfølging. Signo kompetansesenter gir også opplæring i grunn- og videregående skole og voksenopplæring på heltid eller deltid for hørselshemmede med flere funksjonshemminger og døvblinde.
Senteret arrangerer jevnlige samlinger for nettverk om CHARGE syndrom. Målgruppen for samlingene er foreldre, fagpersoner og andre nærpersoner.
Ta kontakt for å få tilsendt informasjon om kommende samlinger.

Nettadresser:
www.statped.no/Kompetansesentre/Signo-kompetansesenter
www.signokompetansesenter.no

Adresse: Signo kompetansesenter, Molandveien 36, 3158 Andebu.

E-post: post@signokompetansesenter.no. **Telefon:** 33 43 86 00. **Teksttelefon:** 33 43 86 04.

Stiftelsen Signo:

Har virksomheter i Oslo, Bergen, Trondheim, Sandefjord og Andebu. Det er kompetansentrene Signo kompetansesenter og Signo døvblindesenter. Øvrige virksomheter er ulike bo-, omsorgs-, rehabiliterings- og arbeidstilbud. **Nettadresse:** www.signo.no

Regionale senter for døvblinde:

Drives på oppdrag av Helse- og Omsorgsdepartementet og yter tjenester til døvblinde i sin region.

Regionsenteret for døvblinde, Skådalen kompetansesenter:

Region: Oslo, Akershus, Hedmark, Oppland, Sør- og Nord-Trøndelag
Nettadresse: www.statped.no/skadalen/ (slå opp på døvblindhet)
Post: Pb 13, Slemdal, 0710 Oslo. **Telefon:** 22 70 36 34. **E-post:** skadalen@statped.no

Signo døvblindesenter:

Region: *Buskerud, Vestfold, Østfold, Telemark, Aust- og Vest-Agder*
Nettadresse: *www.signo.no/Virksomhetene/Signo-dovblindesenter*
Post: *Sukke gård, 3158 Andebu.* ***Telefon:*** *33 43 87 00.* ***E-post:*** *adb@signo.no*

Regionsenteret for døvblinde, Statped Vest:

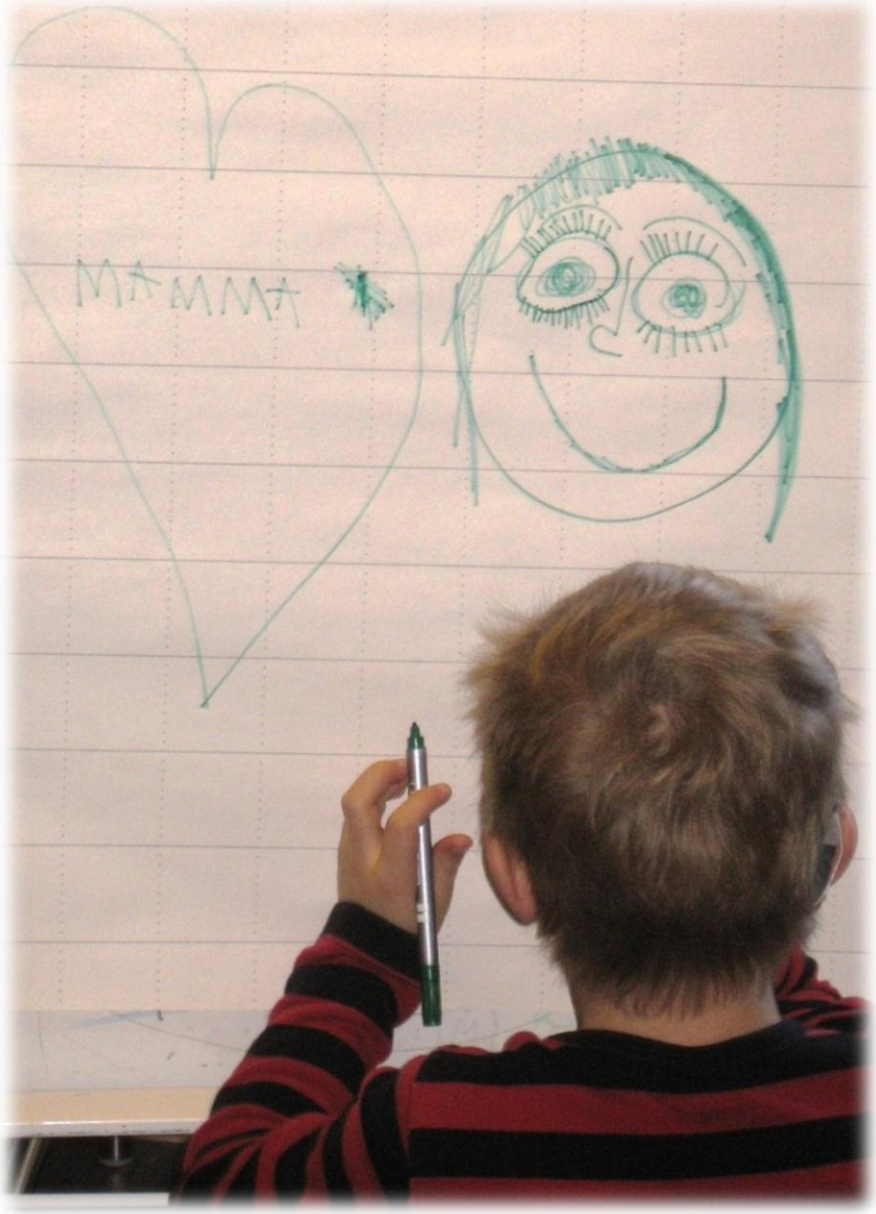
Region: Rogaland, Hordaland, Sogn og Fjordane og Møre og Romsdal.
Nettadresse: www.statped.no/vest/ (let videre under fagområder).
Post: Statped Vest, Postboks 6039 Postterm, 5892 Bergen.
Telefon: 55 92 34 00.
E-post: statpedvest@statped.no

Regionsenteret for døvblinde i Nord-Norge:

Region: Nordland, Troms og Finnmark.
Nettadresse: www.unn.no/barn. **Post:** Postboks 2, 9038 Tromsø
Telefon: 77 62 11 00. **E-post:** post@unn.no

Signo kompetansesenter

Noen som oss



Historier om å ha CHARGE syndrom

Tekstene er utgitt med støtte fra

ExtraStiftelsen
Helse og Rehabilitering

Statlig spesialpedagogisk støttesystem

Her er vi!

PÅ DETTE BILDET ser du mange navn – skrevet opp på ei tavle. Bak navnene skjuler det seg personer som har CHARGE syndrom eller deres søsken. Bildet er fra den første nordiske konferansen om CHARGE syndrom, i Helsinki sommeren 2006.

I DETTE HEFTET vil du finne små historier om det å ha CHARGE syndrom selv eller i sin nære familie. Historiene ikke autentiske. Vi som har laget historiene har samlet biter fra mange kilder og satt dem sammen på helt nye måter. Vårt ønske er å formidle en annen type informasjon enn mye av det som har vært tilgjengelig før.

VI HAR FORSØKT å vise en bredde i historiene. Gjennom det håper vi å formidle at personer som har CHARGE syndrom er veldig ulike, både i hvilke skader og utfordringer de har og hvordan dette påvirker livene deres. Familiene deres er også like ulike som familier flest.

FOR DERE som er i nær kontakt med personer som har CHARGE syndrom, anbefaler vi dere først og fremst å bli kjent med mennesket og personen slik han eller hun er. For dere som kommer i kontakt med mennesker med CHARGE syndrom som en del av jobben deres, vil vi i tillegg understreke viktigheten av å skaffe seg nødvendig fagkunnskap om CHARGE syndrom og den enkeltes utfordringer.

Signo kompetansesenter,
Andebu, februar 2012

Alexander

Alexander er i slutten 20-årene. Diagnosen CHARGE syndrom fikk han for bare noen år tilbake. Tidligere har han hatt andre diagnoser, men legene har vært i tvil og hans mor har vært opptatt av at det ikke har "stemt helt", før nå.

Han synes ikke selv at dette med diagnosen er så viktig nå. For han er det viktigst at han er seg selv; med en grei jobb, egen leilighet, venner fra studietiden og fritidsinteresser.

Han kan huske at han var til mange undersøkelser som barn, men selv reflekterte han ikke så mye over det. Å være litt annerledes var kanskje litt verre i tenårene, og han husker godt at han måtte hjerteopereres som 12-åring. Som voksen har han ikke så mange medisinske plager. Han kjenner seg selv og lever godt med det å ha briller, høreapparat og at balansen hans ikke er så god.

Det som har overrasket ham når han har lest og hørt om CHARGE syndrom, er at han godt kan kjenne seg igjen i en del av utfordringene som beskrives. Han liker å være en del aleine, noen synes kanskje at han er litt lite sosial. Han tenker nå at det at han synes det er godt med tid for seg selv etter jobben, kan henge sammen med at han har CHARGE syndrom. Det er greit å vite for hans egen del, og lettere å forklare overfor venner og andre som står ham nær hvis det skulle oppstå situasjoner hvor dette blir et tema.

Kommentar

Vi kjenner ikke til så mange voksne med CHARGE syndrom. Dette kan skyldes at det er en forholdsvis "ny" diagnose. Det har sikkert levd personer med CHARGE syndrom i alle år, men diagnosen har ikke alltid vært like kjent og heller ikke alltid like lett å finne. Det er ikke uvanlig å høre at personer som nå er voksne har hatt andre diagnoser tidligere.

Voksne er selvsagt like forskjellige som barn med CHARGE syndrom. Denne personen har ikke så store utfordringer i det daglige. Kanskje er det slik at det er mest fokus på at personer med CHARGE syndrom har mange utfordringer. Det er viktig for oss å formidle at ikke alle med CHARGE syndrom har store og omfattende vansker.

Selv om personene er veldig forskjellige, har vi ved flere anledninger hørt unge og voksne fortelle at de har gjenkjenning ved å høre om eller møte andre som har CHARGE syndrom.

Daniel

Daniel elsker fotball og alle andre ballspill! Det beste han vet er å se på når andre spiller. Heldigvis for Daniel har han en fotballinteressert pappa. Det er ikke mange hjemmekamper de to har gått glipp av, og Daniel har rommet sitt fullt av effekter for byens fotballag.

Daniel går i 5. klasse. Han er 6 timer i uka sammen med klassen sin, og resten i ei mindre gruppe med elever som har spesielt tilrettelagt undervisning.

Noen ganger spiller han fotball sammen med 4. og 5. klasse i friminuttene. Det kan være litt irriterende noen ganger at han ikke får fatt i ballen så ofte. Han synes de andre er så kjappe og han liker ikke å tape. Da kan han gjerne bli kjempesinna, ta ballen og gå. Da blir selvfølgelig de andre irriterte på ham.

På skolen til Daniel har de en egen ”fotballvegg” som det er lov å sparke ballen hardt mot. Det liker han ganske godt, for det er ikke så mange regler der som i vanlig fotball. Dessuten er det lov å ha flere baller der.

Tidligere kunne det bli mye krangel om ballen, både på fotballbanen og ved veggen. Nå har Daniel fått sin egen ball. Den er knall gul, mens de andre ballene er hvite. Hvis han synes at de andre har ballen mer enn de burde, tar han ballen sin og gjør hva han vil. Når dette skjer henter bare de andre en vanlig ball og spiller videre med den.

Noen ganger får han og to fra klassen lov til å være ute litt lengre og spille fotball for seg selv. Det er helt toppers!

Kommentar

Dette er en vanlig historie fra en vanlig skole, med en elev som har CHARGE syndrom. Gutten har behov for spesialundervisning og vi forteller eksempler på at det kan være vanskelig i en sosial lek sammen med andre. Men ikke alt er like vanskelig, og det er mulig å finne løsninger som kan gjøre situasjonen lettere for alle parter. Med kreativitet, god pedagogisk innsikt og godt samarbeid mellom skole, foreldre og elev ser vi at det er mulig å få til mye.

Håkon og Karoline

Julie på fem er Håkon og Karolines tredje barn. Nå er de mest opptatt av hvilket skoletilbud Julie skal ha når hun skal starte på skolen om vel et år. Det er en del å tenke på, fordi Julie trenger mye oppfølging og stell både nå og i overskuelig framtid.

Å være foreldre til et funksjonshemmet barn har vært og er krevende. I starten opplevde de at det dukket opp nye problemer og komplikasjoner hele tiden; når de hadde vent seg til et problem, dukket det opp et nytt. Men det har roet seg etter hvert. Både fordi Julies helsesituasjon er blitt mer stabil, men også fordi de etter hvert har funnet sin måte å leve og overleve som familie på.

Det er annerledes å være foreldre til et barn som Julie. Andre aktiviteter, andre opplevelser, andre bekymringer og andre gleder. Men det er ikke dårligere å være Julies foreldre. De har lært mye de aldri hadde lært hvis ikke Julie hadde vært et ”uvanlig” barn.

De har blitt kjent med personer de aldri hadde blitt kjent med dersom Julie ikke hadde hatt CHARGE syndrom. For dem har noe av det viktigste vært å komme i kontakt med andre foreldre til barn med CHARGE. Andre kan forsøke å forstå, men å møte andre i samme situasjon gir noe helt annet.

Kommentar

Dette er en historie om et barn med CHARGE syndrom som har store skader og foreldre som har funnet ut av det å ha et sterkt funksjonshemmet barn.

Foreldre i denne situasjonen har fortalt oss at det er annerledes enn andre foreldreskap, men også understreket at det ikke trenger å bety at det er dårligere. Mange foreldre forteller om verdien av å være i kontakt med andre foreldre som har opplevd noe av det samme som dem. Det ønsker vi å videreformidle betydningen av.

Søsken

”For meg er det helt normalt å ha en bror med CHARGE syndrom. Jeg vet at mange andre ikke synes at det er normalt.” *Laura, søster til Robbie, på www.chargesyndrome.org*

“Hvis det er sant at en god latter forlenger livet, har min bror forlenget mitt liv med flere år.”
Laura, søster til Robbie, i Families in CHARGE, Spring 2006

Kommentar

I stedet for en konstruert historie om å være søsken, har vi valgt å ta med to sitater fra en søster.

Søsken er viktig, både når man er barn og når man blir voksen. Det er ikke mindre viktig om du har CHARGE syndrom. Det er heller ikke mindre viktig om du har en bror eller søster som har det.

Marie

Marie er mamma til Noah, tre år

Som mange barn med CHARGE syndrom fikk Noah en tøff start på livet. Diagnosen fikk han etter bare noen uker. Marie slukte all informasjon hun kunne finne. Hun satt over PC-en dag og natt. Hun leste og leste, og ble reddere og reddere. Alle mulige slags tanker surret rundt i hodet hennes. Foreldre som stilte opp og et par gode venninner var gode å ha, selv om hun følte seg aleine i situasjonen.

Noah har absolutt sine utfordringer, men ikke så mange som det Marie fryktet da hun slukte all informasjon om hva som kunne gå galt.

Da han var rundt året gammel, fikk Noah CI. Det var en stor lettelse at det var mulig å operere inn cochlea implantat og at operasjonen gikk bra. Nå, to år etter bruker han hørselen sin som bare det, men har ennå et stykke igjen før talen hans blir forståelig for folk flest. Noah har det fint i barnehagen, og Marie er tilbake i jobb. Med en fleksibel arbeidsgiver, barnehageplass, avlastning og en støttende familie fungerer hverdagene rimelig greit for de to.

Marie har aldri regnet seg selv for å være spesielt tålmodig, men det har hun fått lære seg. Det er ikke først og fremst Noah og hans utfordringer som har bidratt til dette. Det er ”systemene” som har satt henne på de største tålmodighetsprøvene.

Kommentar

Ikke alle foreldre er to om foreldreskapet og vi ønsker å understreke dette ved å ha med en historie om en mor som er aleine med foreldreansvaret.

Det finnes etter hvert nokså mye informasjon om CHARGE syndrom tilgjengelig. For mange er det viktig å få så mye informasjon som mulig når man får vite at barnet har eller kanskje har diagnosen. I CHARGE syndrom er det mye som kan være galt. Derfor hender det at informasjonen blir mer skremmende enn virkeligheten.

Vi skulle gjerne ha sluppet, men i denne historien har vi også tatt med den utfordringen som vi dessverre hører ganske ofte om: kampen med systemene.

Ingrid, Theas mormor

Da Ingrid skulle bli mormor, var hun allerede en erfaren farmor. De var en familie med stor overvekt av gutter i alle generasjoner. Det var stas da hun selv fikk ei jente, og da de fikk vite at babyen som var på vei også var jente, var det stas i hele familien.

Ill.foto: chargesyndrome.org

Da Thea endelig meldte sin ankomst var det glede og spenning.

Den lille jenta fikk en tøff start. Ting ble ikke slik de hadde tenkt seg på forhånd. Hun kjempet for livet, det var usikkert hvordan det ville gå. Foreldrene kjempet med. For den som sto utenfor var det vanskelig å forstå hvordan de greide det. Selv om de var både slitne og redde, var de også så utrolig stolte over barnet de hadde fått. Og lille sterke Thea var aldeles nydelig! Mormor smeltet øyeblikkelig.

I en alder av seks år er Thea mormors prinsesse mer enn noen gang. Thea elsker å være prinsesse både i klesveien og i leken. Mormor har en uendelig tålmodighet i leken og hun er et lett bytte i klesbutikken.

Ingrid setter pris på å ha Thea på besøk, mest fordi de koser seg sammen. Men hun vet at hun også er den eneste som tør å ta på seg å være barnevakt for Thea.

Selv om de verste medisinske problemene har avtatt kraftig, er det fortsatt en god del å passe på og ordne med. Hun har lært seg det som skal til, og er glad for å kunne være en støtte og avlastning for Theas foreldre. Men mest av alt er hun glad for å være Theas mormor!

Kommentar

Med denne historien ønsker vi mest av alt å fortelle at selv om mye kan bli forandret når det viser seg at barnet har CHARGE syndrom, så blir ikke alt forandret. Barnet som skulle bli familiens prinsesse blir det like fullt.

Den dramatiske situasjonen som kan være til stede når barnet blir født, kan fort få mye oppmerksomhet. Men mange forteller at kjærligheten, gleden og stoltheten over barnet ikke er annerledes enn om barnet hadde vært uten utfordringer. Det er et perspektiv som vi ønsker å videreformidle.

Signo kompetansesenter

Heftet er utgitt av Signo kompetansesenter
Prosjektleder: Sigrun Eggøy

Kontaktinformasjon:
Signo kompetansesenter, Molandveien 36, 3158 Andebu

Telefon: 33 43 86 00. Teksttelefon: 33 43 86 04.

Epost: post@signokompetansesenter.no

Hjemmesider: www.signokompetansesenter.no
og www.statped.no/Kompetansesentre/Signo-kompetansesenter

Stiftelsen Signo har bidratt med økonomisk støtte.

Foto: Michael Tomaszewicz, Anne Anker, private bilder, chargesyndrome.org.
Illustrasjon side 28: Karl Gundersen.

Tekstene er utgitt med støtte fra

ExtraStiftelsen
Helse og Rehabilitering

Statlig spesialpedagogisk støttesystem