



EXAMENSARBETE I AUDIOLOGI, 10 poäng, VAU230
Fördjupningsnivå 1 (C)
Inom audionomprogrammet, 120 poäng

Titel Kartläggning av barn och ungdomar med cochleaimplantat (CI) med avseende på kombinerad syn – hörselskada eller dövblindhet, diagnos rörande deras syn- hörselnedsättning samt frekvensen för uni- respektive bilateralt CI hos dessa barn och ungdomar	
Författare Ann-Cathrine Kroon	Handledare André Sadeghi Examinator Lennart Magnusson
Sammanfattning Bakgrund Möjligheten för CI sträcker sig numera längre än till barn som är helt döva eller gravt hörselskadade. Barn som är dövblinda från födseln eller tidig ålder får numera implantat, men mycket begränsad forskning har gjorts på denna population, och detta väcker viktiga frågor. Syfte Syftet med denna studie vara att uppskatta prevalensen av syn – hörselskada eller dövblindhet hos barn med CI i Sverige samt att undersöka vilka olika diagnoser dessa barn har fått. Material och metod Patienter mellan 1-18 år samlades in genom olika källor för att uppnå högsta möjliga täckning. Resultat Totalt 77 patienter med en kombinerad syn – hörselskada eller dövblindhet hittades. Av dessa gällades 30 bort. Av de återstående 47 visade det sig att 47 % hade antingen Ushers, Charge eller Downs syndrom. Antalet flickor respektive pojkar med uni- och bilateralt CI visade sig jämnt fördelat. Studien kommer att ge viktig information för hälsorådgivning och samhällets hälsoplanering för barn med CI kombinerat med synskada. Sökord: Dövblindhet, unilateralt CI, bilateralt CI, genetisk hörselnedsättning, Ushers syndrom, Retinitis pigmentosa, Charge syndrom, Downs syndrom, Goldenhar syndrom,	



**RESEARCH PROJECT IN AUDIOLOGY, 10 credits,
VAU230
Advanced level 1 (C)
Within audiologist programme, 120 credits**

Title
Survey of children with Cochlear Implants (CI) with regards to a combined hearing and eyesight impairment or deaf blindness in Sweden, diagnosis regarding their impairment and the frequency of unilateral and bilateral CI for these children.

Author
Ann-Cathrine Kroon

Supervisor
André Sadeghi

Examiner
Lennart Magnusson

Abstract
Background
The opportunity for cochlear implantation has now extended beyond children who are only deaf or hard of hearing. Children who are deaf blind from birth or early in life are receiving implants, but very limited research has been done for this population, and this raises important issues.

Aim
The aim of this study was to estimate the prevalence of hearing and vision impairment or deaf blindness in children with Cochlear Implants in Sweden and to investigate the diagnoses issues among these groups of subjects.

Material and Method
Subjects with an age between 1-18 years were ascertained through multiple sources and almost complete ascertainment was achieved.

Results
A total of 77 subjects with a referring diagnosis of combined hearing and vision disorder or deaf blindness were ascertained. Out of those, 30 subjects were excluded. Of the remaining 47 individuals, 47 % were found to have Usher, CHARGE and Down syndrome. The number of males and females with bilateral and unilateral CI was equal.

This study will provide critical information for health counselling and public health planning of children with cochlea implant in combination with vision loss.

Keywords: Deaf blindness, unilateral CI, bilateral CI, genetic hearing impairment, Usher syndrome, Retinitis Pigmentosa, CHARGE, Down's syndrome, Goldenhar syndrome

Förord

Vi vill framföra ett speciellt tack till Riksförbundet för barn och ungdomar med cochleaimplantat (barnplantorna), alla CI – kliniker i Sverige och alla familjer med barn och ungdomar med cochleaimplantat som hjälpte oss med att genomföra denna studie.

Jag vill tacka min handledare André M Sadegi för all tid och hjälp under uppsatsens gång. Jag vill också tacka Eva Andersson för uppmuntran och engagemang från början till slut.

Sist men inte minst så vill jag sända mitt tack till min familj samt familjen Ranjbar/Aliakbari för allt stöd.

Innehållsförteckning

BAKGRUND	1
Kombinerad syn – hörselskada och dövblindhet	1
Definition av dövblindhet	2
Förekomsten av dövblindhet i Sverige	3
Olika undergrupper inom dövblindhet	3
Orsaker till dövblindhet	4
Genetik- En introduktion	5
Hereditära faktorer	6
Medicinska aspekter på dövblindhet hos barn	7
Cochleaimplantat	8
Hur CI fungerar?	9
SYFTE	11
Frågeställning:	11
MATERIAL OCH METOD	11
Datainsamling	11
Etiska överväganden	13
RESULTAT	14
Prevalens	14
Diagnostisering	14
Förekomsten av bilateralt respektive unilateralt CI	15
CI och dövblindhet	15
DISKUSSION	16
Metoddiskussion	16
Resultatdiskussion	16
Tidigare studier	16
Prevalens	17
Diagnostisering	17
Varför beräkna förekomsten av syn – hörselskadade/dövblindhet hos barn och ungdomar med CI	18
KONKLUSIONER	20
REFERENSER	21
Bilaga 1	24
Bilaga 2	30

BAKGRUND

Forskning och teknisk utveckling kring cochleaimplantat (CI) har sedan länge pågått i Sverige. Sedan början av 1980-talet har både barn och vuxna genomgått implantatoperationer. I Sverige har cirka 1,300 personer fått CI (hösten 2006). Bland dessa finns en växande skara av personer med både nedsatt syn och hörsel. Det finns dock generellt inte mycket skrivet om CI hos barn/ungdomar och vuxna som har en kombinerad syn- och hörselskada eller dövblindhet. Således saknas det idag aktuell statistik och säkra siffror över antalet personer i Sverige och övriga världen som har en kombinerad syn- och hörselskada eller dövblindhet och fått ett CI.

Kombinerad syn – hörselskada och dövblindhet

Syn och hörsel är centrala sinnesfunktioner hos människan. Det ena eller båda tillsammans används i de allra flesta vardagssituationer både när individen är ensam och tillsammans med andra i en social interaktion.

Att ha nedsatt funktion eller ingen funktion alls på både syn och hörsel kan ge betydande svårigheter i vardagen. Förlusten av det ena sinnet kan inte kompenseras av det andra. Kombinationen av funktionshinder medför speciella svårigheter. Dövblinda kan inte utan vidare tillgodogöra sig åtgärder för synskadade, döva och hörselskadade.

Dövblindhet leder till ofrivillig isolering. Dövblinda står därför ofta utanför en stor del av samhällslivet. Förekomsten av både en syn- och en hörselnedsättning gör att synnedsättningen får större konsekvenser för en person med en hörselskada än för en person utan någon nedsättning av hörseln. Detsamma gäller för hörselnedsättningen som blir besvärligare att hantera för en som också är synskadad. Detta beror på att om en person har nedsatt förmåga på ett av sina sinnen, så använder hon de andra sinnena att kompensera med. Hörsel och syn är de sinnen som används mest för att kompensera varandra med. En kombination av syn- och hörselbortfall utgör således ett eget funktionshinder som är funktionellt betingat – dövblindhet och kan inte betraktas som enbart hörselskada plus synskada. Kombinationen av de två funktionshindren skapar alltså en helt ny situation [1].

Därför räknas dövblindhet som ett eget unikt funktionshinder vilket medför stora problem speciellt hos drabbade barn och ungdomar att kommunicera, att ta emot information samt att orientera sig i miljön. Detta medför att denna grupp av barn och ungdomar:

- behöver använda fingrarna som ögon
- behöver gå nära för att se och uppfatta

- inte märker att hon/han blir tilltalad
- inte vet hur det ser ut i omgivningen och har svårt att orientera sig
- inte kan tillgodogöra sig information
- inte kan samtala
- lätt missförstår
- inte har något utbyte av aktiviteter för hörande och seende
- blir betraktad som krävande

Dessa problem leder ofta till att det dövblinda barnet känner otrygghet och rädsla.

Barn och ungdomar med kombinerad syn - hörselskada eller dövblindhet har ofta stora svårigheter med att till exempel lära sig ett språk. Många dövblinda i denna grupp är felaktigt bedömda som utvecklingsstörda. Det är ofta svårt att ställa rätt diagnos på små barn när det gäller syn- och hörselskador och dövblindheten medför också ofta att barnets utveckling hämmas.

Rehabilitering av dessa barn och ungdomar måste också utgå från en korrekt diagnos och därmed prognos. Bättre möjligheter till god diagnostisering i livets alla skeden är grundläggande för dövblindas habilitering och rehabilitering [2]. Det är av stor vikt för dessa barn och ungdomar och inte minst deras föräldrar, att de känner till vad som orsakat deras syn- och hörselnedsättning samt att de får reda på hur funktionsnedsättningarna kan komma att utvecklas i framtiden.

En sen upptäckt av sjukdomen ger dessa barn onödigt stora psykiska, sociala och praktiska problem. Ökad kunskap om syndromet och dess progression och förlopp skulle kunna skärpa uppmärksamheten och göra en tidig diagnos möjlig.

Definition av dövblindhet

Den nordiska definitionen av dövblindhet antogs 1980 gemensamt av de fem nordiska länderna (i nordiska ministerrådet) och är den definition som idag tillämpas generellt [3]:

"En person är dövblind när han har en allvarlig grad av kombinerad syn - och hörselskada. En del dövblinda är helt döva och blinda. Andra har både syn och hörselrester. Detta medför att dövblinda inte utan vidare kan tillgodogöra sig åtgärder för synskadade, döva eller hörselskadade. Dövblindhet medför därför extrema svårigheter med hänsyn till skolgång, vidareutbildning, arbete, familj och socialt liv, samt utestänger också från information och deltagande i kulturella aktiviteter: för dem som varit dövblinda vid födseln eller blivit dövblinda i tidig ålder kompliceras situationen av att de ofta får tilläggs svårigheter av personlighets- och beteendemässig art. Sådana komplikationer reducerar ytterligare

möjligheterna att utnyttja eventuella syn- och hörselrester och försvårar utvecklingen av andra funktioner: Dövblindhet skall följaktligen ses som ett eget funktionshinder som förorsakar behov av särskilda metoder för att kommunicera och klara sig i det dagliga livet".

Denna definition är klart funktionsinriktad och utgår ifrån de olika typer av funktionella svårigheter som uppträder för individer med syn- och hörselnedsättningar. Även Föreningen Sveriges Dövblinda, (FSDB) understryker funktionen i definitionen av begreppet. I föreningens stadgar står: "*som dövblind räknas en person med så nedsatt syn och hörsel att dessa funktionshinder tillsammans ger betydande svårigheter i det dagliga livet*".

Förekomsten av dövblindhet i Sverige

Antalet personer med dövblindhet i Sverige uppskattades 1992-93 till 1230 personer, men eftersom både kartläggning och registrering saknas, finns det troligen ett stort mörkertal. I övriga nordiska länder har kartläggningar genomförts. Om man översätter resultaten från dessa undersökningar borde vi i Sverige ha cirka 2000 personer med dövblindhet. Därtill kommer äldre personer som på grund av åldersförändringar får nedsättningar på syn och hörsel.[4]

Olika undergrupper inom dövblindhet

Personer med dövblindhet kan delas in i dövblindfödda och dövblindblivna.

Till gruppen dövblindfödda räknas de som har en medfödd syn- och hörselnedsättning och de som mist både syn och hörsel i förspråklig ålder. Personer som är dövblindfödda har ofta ytterligare funktionshinder.

Barn som föds dövblind har svårare att ta till sig föräldrarnas uppmärksamhet än ett hörande barn. Mycket av detta beror på att barnet inte har någon förmåga att knyta an till sina föräldrar på ett naturligt sätt, genom igenkänning av röster eller av att se ett bekant ansikte. Barnet får svårt att ta till sig föräldrarnas information och därigenom kunna träna på att härma vad som sägs. Då kommunikationssvårigheterna är det största problemet, gör det att deras språkutveckling kan bli fördröjd och inte kan utvecklas på samma sätt som för ett hörande barn [5]. Att lägga grunden för en god kommunikation är en av grundpelarna i den kommande rehabiliteringen, detta är väldigt viktig, för att dessa personer skall få ett så självständigt, kvalitativt och normal liv som bara är möjligt.

Till gruppen dövblindblivna hör de som senare i livet fått en nedsättning av syn och/eller hörsel. Man skiljer på följande undergrupper:

1- Personer som är primärt döva eller hörselskadade, som fått en synnedsättning senare i livet och som har teckenspråk som första språk.

2- Personer som är primärt hörselskadade, som fått en synnedsättning senare i livet och som har talspråk som första språk.

3- Personer som är primärt blinda eller synskadade, som fått en hörselnedsättning senare i livet och som har talspråk som första språk.

4- Personer som varit normalt hörande och seende, som fått både en syn- och hörselnedsättning senare i livet och som har talspråk som första språk.

Orsaker till dövblindhet

Det finns ett flertal varierande orsaker till dövblindhet. Vissa av dem kan inträffa mycket tidigt i livet (under graviditeten), andra inträffar vid födseln eller senare i livet. Till största del anses dövblindhet ha genetiska orsaker (ca 80 %) och till resterande del (ca 20 %) bero på infektioner, olyckor och andra okända orsaker [1].

Det finns ett 50-tal olika syndrom som kan leda till dövblindhet, bland andra Ushers och CHARGE syndrom (tabell 1) [6]. Dövblindhet orsakas uppskattningsvis till 50 %, av Ushers syndrom [1, 7, 8].

Tabell 1. Syndrom som ger upphov till kombinerad syn och hörsel skada eller dövblindhet

Aicardi syndrom	Hurler syndrom	Refsum syndrom
Alport syndrom	Kearns-Sayre syndrom	Scheie syndrom
Alström syndrom	Klippel-Feil sequence	Smith-Lemli-Opitz syndrom
Björnstads syndrom	Klippel-Trenaunay-Weber syndrom	Spielmeyer Vogts syndrom
CHARGE syndrom	Latham-Munroe	Stickler syndrom
Cockayne syndrom	Laurence-Bardet-Biedl's syndrome	Sturge-Weber syndrom
Cogan Syndrom	Marfan syndrom	Treacher Collins syndrom
Cri du chat syndrom	Marshall syndrom	Patau syndrom
Crigler-Najjar syndrom	Maroteaux-Lamy syndrom	Edwards syndrom
Crouzon syndrom	Moebius syndrom	Turner syndrom
Dandy Walker syndrom	Morquio syndrom	Usher syndrom
Down syndrom	Norrie disease	Vogt-Koyanagi-Harada syndrom
Epsteins syndrom	Pfieffer syndrom	Waardenburg syndrom
Goldenhar syndrom	Pierre-Robin syndrom	Wildervanck syndrom
Hunter Syndrom	Richards-Rundles syndrom	Wolf-Hirschhorn syndrom

Ushers syndrom

Ushers syndrom är en grupp ärftliga sjukdomar som ger hörselnedsättning eller dövhet samt synskada (Retinitis pigmentosa), och i vissa fall balansproblem. Prevalens siffran för Ushers syndrom i Sverige ligger på cirka 3.3/100 000 [9].

Ushers syndrom ärvt autosomalt recessivt. Retinitis pigmentosa är namnet på en grupp ärftliga sjukdomar som drabbar ögats näthinna. Sjukdomen karaktäriseras av en gradvis nedbrytning och degeneration av fotoreceptorerna vilket resulterar i en fortskridande förlust av synen.

Någon behandling som är effektiv mot hörselnedsättningen eller Retinitis pigmentosa har man ännu inte funnit men det pågår en intensiv forskning inom området.

Vi räknar med tre typer av Ushers syndrom. Dessa skiljer sig avsevärt klinisk åt. Inom varje typ finns sedan flera undergrupper.

Ushers typ I karaktäriseras av dövhet, Retinitis Pigmentosa och vestibulär areflexi (avsaknad av balansfunktion i innerörat). Balansproblemet medför att barnet inte lär sig gå förrän omkring 18 månaders ålder [8]. I och med att dessa barn har Retinitis pigmentosa får de ofta problem med sitt mörkerseende. Då barnet har kommit upp i 4-5 årsåldern brukar även de få problem med sitt kontrastseende och i samband med detta även synfälsbortfall. Personer med Ushers syndrom mister sällan hela sin syn och blir blinda och de kan i de flesta fall ha ett synfält på endast 5-10 grader kvar [10].

Vid Usher typ II är hörselskadan lindrigare. Hörselnedsättningen sträcker sig mellan lätt till måttlig i de låga frekvenserna . Medan i diskantfrekvenserna ligger den oftast mellan måttlig till svår. Barnet har även ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa men uppvisar däremot normal balans, de flesta av barnen har kvar synrester resten av livet [11, 12].

Usher typ III anses vara den ovanligaste formen av de tre. Den förekommer främst i Finland, man tror dock att det är en och samma gen som ligger till grunden för typ 3. Den kännetecknas av progressiv hörselnedsättning. Hörselskadan är dock av varierande grad. Här förekommer även Retinitis Pigmentosa [8].

Genetik- En introduktion

Genom att Mendels ärftlighetslagar återupptäcktes år 1900, kan man säga att det blev genetikens egentliga födelseår. Termen genetik (eng. genetics) lanserades emellertid först 1905 av den engelske genetikern Bateson. En dansk ärftlighetsforskare, Johannsen, lär vara den första som använde termen gen som benämning på arvsanlag, år 1911. DNA, deoxiribonukleinsyra, är den substans som kromosomerna och generna i huvudsak består av.

Det består av fyra baser, de kemiska ämnen (deoxiribonukleotider) som innehåller baserna adenin (A), cytosin (C), guanin (G) och tymin (T). Dessa baser, vilka också kallas nukleotider, är sammanfogade med varandra och bildar en mycket lång linjär sträng. En DNA-molekyl består av två långa kedjor som hålls samman av interaktion, en komplementär bindning mellan baserna A och T och av bindning mellan C och G. DNA-molekylens struktur som liknar en stege kallas "dubbelspiral". All den information som finns i DNA ges av den ordning som dessa baser befinner sig längs DNA-molekylen. På samma sätt som det svenska alfabetet består av 28 bokstäver kan varje nukleotid, A, C, G eller T, beskrivas som en bokstav i ett alfabet med fyra bokstäver vilka används för att transkribera biologiska meddelanden. Dessa 4 bokstäver räcker för att frambringa en enorm biologisk mångfald. Till exempel består en typisk djurcell av cirka 3 miljarder nukleotider, vilket motsvarar en meter DNA. Kromosomerna, vilka finns inne i cellkärnan, är uppbyggda av DNA. Totalt har varje cell 46 kromosomer; ett par könskromosomer och 22 par autosomer, det vill säga icke-könsbundna kromosomer. X och Y är benämningen på könskromosomerna. Mannen är bärare av en Y- respektive en X kromosom och kvinnan av två X kromosomer. Generna är delar av DNA som är uppräddade utmed kromosomerna och bär på alla de instruktioner som organismen behöver för att fungera. Människans totala arvs massa, genomet, innehåller 30 000-50 000 gener vilka kodar för specifika proteiner. Detta är mindre än 5 % av genomet. Övriga 95 % utgörs av icke- kodande DNA.[13]

Hereditära faktorer

Kombinerad syn – hörselskada eller dövblindhet kan bland annat orsakas av ärftliga faktorer (hereditära faktorer). När det gäller hörselnedsättningen är detta troligtvis den vanligaste orsaken till sensorineural hörselnedsättning hos barn.

Av genetiska hörselnedsättningar anses idag cirka 70 procent vara icke-syndromala (enbart hörselnedsättning) och följaktligen 30 procent syndromala (även omfattande andra organdysfunktioner). Dock är många syndromala hörselnedsättningar felaktigt diagnostiserade som "icke-syndromala" till dess att en andra organdysfunktion upptäcks (Alport syndrom med njurproblem, Usher syndrom med synproblem etc.). I kliniska vardag är dock fortfarande den största gruppen av hörselnedsättningar av såkallat okänt ursprung. Detta beror till stor del på att de allra flesta genetiska hörselnedsättningar är recessiva (80 procent) [14-16].

Genetisk betingande sjukdomar kan gå i arv på olika sätt. Ärftlighetsmekanismerna kan indelas i följande kategorier:

1- Autosomal recessiv nedärvning

Vid en autosomal recessiv nedärvning är båda föräldrarna friska anlagsbärare av sjukdomen. Risken att få ett sjukt barn är då statistiskt beräknat 25 %. Då många kvinnor idag enbart får ett eller två barn så är denna typ av sjukdomar svår att fastställa etiologiskt. Ett karaktäristiskt drag hos recessiva sjukdomar är således vanligtvis en avsaknad av sjukdomen tidigare i släkten.

2- Autosomal dominant nedärvning

Vid autosomalt dominant nedärvning räcker det med enkel uppsättning av den skadade genen för att symtom skall uppträda. Om en av föräldrarna har sjukdomen blir risken för såväl söner som döttrar att ärva den 50 procent. De barn, som inte fått den skadade genen, blir friska och kan inte föra sjukdomen vidare.

Denna ärftlighetstyp är av naturliga skäl lättare att upptäcka då det finns många fall i släkten.

3- Könsbunden nedärvning

Könsbunden nedärvning innebär att sjukdomsanlaget sitter i könskromosomerna, X eller Y. Vanligtvis sitter anlaget i X kromosomen. Denna typ av nedärvning kan ha ett recessivt- respektive dominant nedäravningsmönster och drabbar oftare män än kvinnor.

4- Mitokondriell nedärvning

Ytterligare en speciell nedärvning finns, mitokondriell, där man alltid ärver anlagen från sin moder. Mitokondrier är lokaliserade i cellens kärna och deltar i cellens energiproduktion. Nedäravningsmönstrerna är ofta svårtolkade.

Det finns över 400 olika syndrom där hörsel är en komponent. En syndromal hörselnedsättning kan vara sensorineural, konduktiv eller kombinerad [17].

Medicinska aspekter på dövblindhet hos barn

Synskador är relativt vanliga hos hörselskadade barn [18]. Barn och ungdomar med kombinerad syn – hörselskada eller dövblindhet kan indelas i olika under grupper med avseende på deras behov av specifika medicinska undersökningar och habilitering:

1- Barn och ungdomar med medfödd eller tidig dövhet kombinerad med progressiv synnedsättning i skolåldern (Ushers syndrom gruppen),

2- Barn och ungdomar med medfödd eller tidig dövhet kombinerad med tidig, betydande synskada [Rubella gruppen],

- 3- Gravt multifunktionshindrade barn med synhörselskada,
- 4- Barn och ungdomar med lindrig hörselskada och lindrig synskada,
- 5- Barn och ungdomar med grav synskada och progressiv hörselskada.

Det måste noteras dock att inom ovannämnda grupper förekommer stora individuella variationer.[19]

Cochleaimplantat

Alessandro Volta började redan för 200 år sedan att experimentera med elektrisk stimulering av hörselnerven [20]. Forskning och utveckling kring cochleaimplantat startade dock på allvar från och med 1950-talet. Två franska forskare Dijourno och Eyrire började operera in elektroder i snäckan på döva personer. Deras forskning betecknas som föregångare till CI. Den första CI operationen skedde på 1960-talet. Detta enkla implantat placerades extracochleärt till skillnad från de nästkommande implantaten som både fick flera kanaler och som placerades inne i snäckan[21, 22]. Forskningen kring CI framskred främst i USA, Österrike, Frankrike och i Australien[21]. Under 1970-talet började man att implantatoperera både vuxna och barn. 3M/House är namnet på det första implantatet som sattes in, denna gav dock en mycket begränsad hörsel. Det tekniskt - medicinska genombrottet skedde för 27 år sedan i Melbourne, Australien. I och med detta kunde man nu använda upp till 22 elektroder. Genombrottet förklaras av att signalprocessen analyserar den akustiska signalen, på ett ungefär likadant sätt som i ett normalt öra.

Resultatet av detta forskningsarbete resulterade till cochleaimplantatet ”Nucleus”. Den första implantatoperationen på barn gjordes i Australien 1985. År 1991 skedde den första CI implantatoperationen på barn i Sverige. Från att initialt ha rört sig om enstaka operationer under de första åren har verksamheten expanderat snabbt. Fram till 1996 hade ca 30 barn och ungdomar under 18 år opererats i Sverige medan antalet hösten 2006 vuxit till 350 [23].

När det gäller barn har en nedre gräns vid 2 år länge gällt som den lägsta rekommenderade åldern för operation. Idag opereras barn från 12 månaders ålder i Sverige och utomlands har 7 månader gamla barn opererats [23]. Även bland äldre barn och ungdomar har antalet CI operationer ökat och att man uppnått skolålder anses inte längre som ett kriterium för att avstå från operation.

Syftet med operationerna är att ge de döva barnen möjlighet att uppfatta ljud och i optimala fall även talspråksljud och därmed möjlighet att också utveckla tal. I ”Vårdprogram för behandling av döva barn med cochleaimplantat” formuleras det på följande sätt [24]:

”Målet med CI användning är att barnet ska få ökad ljuduppfattning samt efter sina förutsättningar utveckla talförståelse och talat språk. Dessutom ska barn med CI, i likhet med andra döva barn i Sverige, ges möjlighet att utveckla teckenspråk samt läst och skriven svenska.”

För att gynna den språkliga utvecklingen hos barnet, är det ultimata att upptäcka hörselnedsättningen så tidigt som möjligt. Med den screening teknik som nu finns att tillgå kan man upptäcka en hörselnedsättning i princip från det barnet fötts [17]. Därigenom kan man komma igång med de behandlingsmetoder och rehabiliterande åtgärderna så fort som möjligt. Det har visat att om barnet blir dövt innan 7-års ålder så försvinner förmågan att kunna tala mycket fort. Man pratar då om den ”kritiska åldern”, det vill säga att barnet måste kunna höra sin egen röst för att därigenom kunna kontrollera sitt tal. Handlar det till exempel om en progredierande hörselnedsättning eller plötslig dövhet i denna ålder, kommer talet snabbt att bli oförståeligt. Men återställs detta genom ett implantat kommer barnet återigen att kunna behärska sitt tal. Detta har att göra med de nervofysiologiska förändringarna i hjärnan. CI på barn ger bäst resultat ju yngre de är, de bör helst opereras innan två års ålder. Detta ger barnet en chans att lära sig att lyssna hur ljud låter med ett CI. För att få en så bra riktningshörsel och taluppfattning som möjligt bör man ge barnet chans till bilateralt cochleaimplantat [23, 25].

De barn som kan vara aktuella kandidater till CI är bl.a. barn som mist sin hörsel innan eller efter tre års ålder och barn som har en grav hörselnedsättning [26].

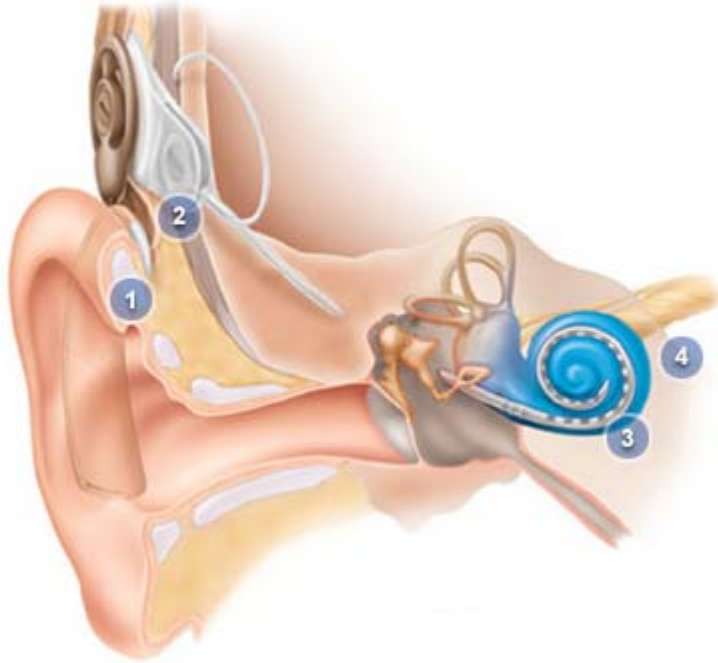
Med tiden har det skett en attitydförändring då det gäller CI. Idag reflekteras inte nämnvärt över detta, men om man backar tillbaka till början av 90-talet, så uppådades det ett massivt motstånd till att CI operera barn. Dessa kritiska röster kom då främst från olika brukarorganisationer samt från pedagoger inom hörsel och döv verksamhet.

Hur CI fungerar?

Ett cochleaimplantat är ett hjälpmedel som ger elektrisk stimulering till hörselnerven så att talljuden kan uppfattas.

Cochleaimplantat systemet består av en inre och en yttre del (Figur 1). Den inre delen består av en mottagare och elektroder, medan den yttre delen består av en mikrofon, processor och sändarespole [22]. Ljudet fångas upp av mikrofonen, sänds vidare för att sedan omtolkas till elektriska impulser, dessa transporteras sedan vidare till implantatet med hjälp av en sändarspolen [27]. Det är den inre delen av implantatet som opereras in i snäckan och som skickar elektriska impulser. Impulserna går från snäckan genom hörselnerven och sedan

vidare till hjärnan. Efter insättningen av ett CI måste hjärnan lära sig tolka nya ljud som innan inte har varit hörbara. Därefter är det viktigt att barnet tränar och lyssnar för att kunna utveckla sin språkliga kommunikation så bra som möjligt [23, 25].



Figur 1. Ljud fångas upp av mikrofonen på talprocessorn och omvandlas till små kodade Pulser (1). Pulserna skickas via en sladd till sändarspolen, som sitter bakom örat. Sändarspolen överför den kodade signalen genom huden till implantatets mottagare (2). Mottagaren läser av signalen och sänder ett mönster av små pulser i en ledare till elektroderna, som är införda i snäckan i innerörat (3). Varje elektrodpar avger elektriska pulser. Pulserna stimulerar ganglieceller och hörselnerv, som i sin tur skickar impulserna till hjärnan. Hjärnans hörselcentrum reagerar på dessa impulser och tolkar dem som ljud (4).[28]

http://www.theuniversityhospital.com/cochlearweb/images/implant_works.jpg

SYFTE

Syftet med den här studien var att undersöka barn och ungdomar med CI med avseende på förekomsten av syn - hörselskada eller dövblindhet, vilka diagnoser som är vanligast förekommande samt studera frekvensen av bilateralt respektive unilateralt CI hos dessa barn och ungdomar.

Frågeställning:

- 1- Hur ser förekomsten ut av kombinerad syn- och hörselskada eller dövblindhet hos barn och ungdomar som har fått CI i Sverige mellan 1991-2005?
- 2- Vilka diagnoser är vanligast förekommande?
- 3- Hur ser frekvensen av bilateralt respektive unilateralt CI hos barn och ungdomar med kombinerad syn- och hörselskada eller dövblindhet?

MATERIAL OCH METOD

Metoden som användes var en epidemiologisk journalstudie.

Datainsamling

Deltagandet i studien var på frivillig basis. Datainsamling skede genom att barn och ungdomar med CI och kombinerad syn- och hörselskada eller dövblindhet söktes genom följande källor:

- 1- Samtliga CI-kliniker i Sverige där barn och ungdomar CI-opererats (Stockholm, Göteborg, Lund, Linköping och Uppsala),
- 2- Riksförbundet för barn och ungdomar med cochleaimplantat (Barnplantorna),
- 3- Sahlgrenska sjukhusets nationella databas på personer med Ushers syndrom [9].

Ett informationsbrev rörande syftet med denna studie samt en enkät skickades via ovannämnda källor till samtliga barn och ungdomar med CI i Sverige. Enkäten hade försetts med en kod beroende på ursprungskällan. Frågeformuläret hade konstruerats med slutna frågor med svarsalternativ, men gav även plats för övriga kommentarer och reflektioner från de deltagande familjerna.

Frågorna fokuserades på individen, där det bland annat efterfrågades om barnet hade en synskada eller ej, eventuella diagnoser samt förekomsten ett eller två CI och frågor kring operationsålder.

Till källa nummer ett skickades detta brev ut till cirka 500 barn och ungdomar med CI, via källa nummer två gjordes utskick till cirka 250 barn och ungdomar med CI och slutligen via källa nummer tre skickades enkäten ut till cirka 10 barn och ungdomar med Ushers syndrom och CI bosatta i Sverige. Detta innebär att vissa familjer kontaktades via flera olika källor. Vid resultatsammanställningen av de lästa journalerna (cirka 3000 sidor) grupperades barnen och ungdomarna in i olika kategorier under typ av diagnos, ingen diagnos, ett eller två CI mm. Genom deltagarnas frivilliga medverkan från de berörda familjerna etablerades kontakt med André M Sadeghi.

Patientjournalerna rekvirerades till Sahlgrenska Universitetssjukhuset för utvärdering av hörsel, syn, balans samt övriga eventuella syndrom.

För att kunna diagnostisera kombinerad syn och hörselskada eller dövblindhet hos barn och ungdomar med CI i enlighet med den nordiska definitionen för dövblindhet har nedanstående skattningsschema användas. Skattningsschemat utgår från WHO:s definition av synskada och vid skattning av hörsel används en ”decibelnivåsteg” som är ett vedertaget sätt att dela upp hörselnedsättningar på.

Synskadekategorisering enligt WHO:

Synskärpa (båda ögonen med bästa korrektion)

Kategori	Max	Min
1	<0.3	0.1 (Legal blindhet)
2	<0.1	0.05 (Total blindhet)
3	<0.05	0.02
4	<0.02	LP (Ljusperception)
5	ej LP	

Synfältsinskränkningar påverkar inplacering i synskadekategori. Personer med bevarat synfält på 5-10 grader från centrum placeras i kategori 3 oberoende av synskärpa. Personer med bevarat synfält på mindre än 5 grader från centrum placeras i kategori 4 oberoende av synskärpa.

Graden av hörselnedsättning har beräknats genom följande ”Decibelnivåsteg” [29]:

Tonmedelvärde

20 - 40dB	lätt till måttlig hörselnedsättning
40 - 70dB	måttlig till stark hörselnedsättning
70 - 95dB	grav hörselnedsättning

≥ 95dB dövhet

Tonmedelvärdet beräknas på 500, 1000, 2000 och 4000 Hz.

Etiska överväganden

Lagen (2003:460) om etikprövning av forskning som avser människor, ska tillämpas på forskning som bland annat innefattar behandling av känsliga personuppgifter eller som utförs enligt en metod som syftar till att påverka forskningspersonen fysiskt eller psykiskt

Personer som medverkar i studien är helt anonyma och frågorna avser inte att användas på ett negativt sätt där forskningspersonen kan påverkas. Därav avstår vi från att skicka in någon ansökan om etikprövning. I det utskickade informationsbrevet klargjordes även att deltagarna var helt anonyma och att deltagandet i studien var frivilligt.

Den risk som deltagandet kunde innebära för de medverkande var att dessa frågor kunde introducera nya tankegångar som inte funnits tidigare, eller ge negativa reaktioner på känsliga frågor.

RESULTAT

Prevalens

Av de 760 enkäter som skickades ut till alla barn och ungdomar med CI i Sverige besvarades 77 stycken. Efter genomgång av enkäter och medicinska journaler 30 personer som inte uppfyllde kriterierna för dövblindhet eller kombinerad syn - hörselskada exkluderades från studien.

Sammanlagt 47 barn och ungdomar med CI, 22 flickor och 25 pojkar, upptäcktes som bör räknas tillhöra funktionshindret dövblindhet. De var mellan 3 till 18 år gamla (Medel: 10 år).

Prevalens av CI i kombination med syn – hörselskada eller dövblindhet hos barn och ungdomar i Sverige beräknas till ca 10 %.

Diagnostisering

Tabell 1 visar spridningen av olika dövblind diagnoser hos barn och ungdomar med CI i Sverige. Ushers och CHARGE syndrom och CMV-infektion under graviditet var de vanligaste orsakerna till förekomsten av syn hörselskada bland barn och ungdomar med CI i Sverige (50 %). Därav var Usher klart vanligast med 30 %. Vidare hade cirka 20 % av alla barn med CI i kombination med en synskada inte fått en klar medicinsk diagnos, vilket är en ganska stor grupp (tabell 2).

Tabell 2. Spridning av dövblinddiagnoser hos barn och ungdomar med CI i Sverige.

Diagnos	Antal	%
Ushers syndrom	14	30
CHARGE syndrom	5	12
Downs Syndrom	2	4
Goldenhars syndrom	1	2
Marden-Walker syndrom	1	2
Kromosom avvikelser	2	4
CMV-infektion under graviditet	4	8
Premature född	3	6
Hörselnedsättning + Grav myopi	6	12
Utan diagnos	9	20
Totalt	47	100

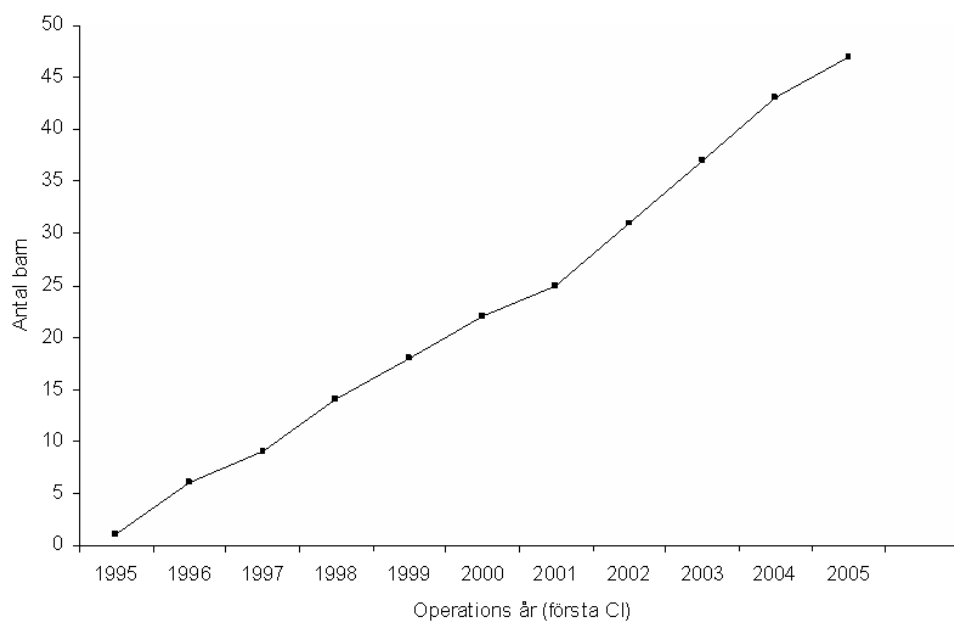
Förekomsten av bilateralt respektive unilateralt CI

Tabell 3 visar förekomsten av bilateralt eller unilateralt CI hos barn/ ungdomar med kombinerad syn- hörselskada eller dövblindhet. Inga signifikanta skillnader kunde hittas mellan antal pojkar och flickor, som opererats för bilateralt respektive unilateralt CI i Sverige.

Tabell 3. Förekomsten av bilateralt och unilateralt CI hos barn med syn - hörselskada eller dövblindhet.

Antal	kön	CI	Medelålder vid CI operation 1	Medelålder vid CI operation 2
12	Flicka	Bilateralt	3	7
11	Flicka	Unilateralt	5	
11	Pojke	Bilateralt	3	6
13	Pojke	Unilateralt	6	

CI och dövblindhet



Figur 2. Antalet CI-opererade barn och ungdomar med kombinerad syn och hörselskada eller dövblindhet i Sverige mellan 1995-2005 kumulativt.

Under tidsperioden har operationsfrekvensen varit ganska stabil (4,3/år), man kan inte se någon tendens till minskning eller ökning.

DISKUSSION

Metoddiskussion

Journalstudien i detta arbete var mycket tidsödande då man för vissa patienter var tvungen att gå igenom flera hundra sidor ganska tungläst material, dels för att barnen utretts av ett stort antal specialister, dels för att journalanteckningarna sällan kommer i kronologisk ordning vilket gör det svårare att följa flödet i patientutredningarna och identifiera den slutliga diagnosen som ställts.

Arbetet försvårades också av att många typer av fackspråk är i bruk då olika specialister har sin terminologi som för en lekman på respektive område är svårläst.

I några fall gick det inte att säkert bestämma vilket kön barnet hade då namnet inte gav säkert besked och de fyra sista siffrorna saknades.

De prevalenssiffror vi fått fram är ett minimum, så det kan finns många fler barn med CI och synskada som vi inte har funnit då en så stor andel som 20 % av de 47 ingående patienterna vid tiden för undersökningen saknade säker medicinsk diagnos för sina skador. I flera fall så väntade man på resultat från provtagningar för olika diagnoser t ex Ushers syndrom.

I undersökningen har vi ingen kontroll på ifall vissa familjer aldrig nåtts av enkäten och därför inte svarat.

I undersökningen har vi heller inte kodat blanketterna för att se hur svarsfrekvensen för de tre olika källorna såg ut, vilket man bör tänka på i kommande studier.

Att välja att skicka till alla som hade fått en dövblinddiagnos hade varit mycket svårare än metoden som vi valde då alla dessa diagnoser inte finns registrerade lika bra som informationen om CI.

Resultatdiskussion

Tidigare studier

Det finns flera studier där man tittat på patienter med Ushers syndrom men i dessa fall har man endast undersökt mindre grupper än vad som är fallet i denna studie.

Angående förekomsten av dövblindhet hos CI-opererade finns det få tidigare studier.

Många tidigare studier pekar på att syn – hörselskadade barns rehabilitering och språkutveckling utvecklas positivt av en tidig diagnostisering och CI-implantering. I denna studie har inte detta studerats, men detta kan vara av intresse för framtida studier.

Det har inte tidigare gjorts någon studie där man som här tittar på dövblinda med CI där man undersöker förekomsten i ett helt land som fallet är här.

[30-47]

Prevalens

Av vår undersökning finner vi att c:a 10 % av barn med CI även har en synskada.

Prevalensen för dövblindhet i Sverige är 14/100000 [4] och prevalensen för Ushers syndrom i Skandinavien ligger på 3,5/100000, och denna siffra stämmer ganska väl med vårt resultat som säger att 30 % av de syn – hörselskadade barnen har Ushers.

CI och dövblindhet

Det finns ett fåtal vetenskapliga studier i vilka CI på barn och ungdomar med kombinerad syn och hörselskada har utvärderats. Nästa alla dessa studier är baserad på fåtal patienter och inte heller ger en klar bild av prevalensen av CI hos syn och hörselskadade [36, 39, 40, 44].

CI-operationen ger generellt gravt syn och hörselskadade barn en chans att uppfatta tal för att kunna tillägna sig ett talat språk och därmed inte bli isolerade från samhället.

I denna studie kan vi se att av barnen som har diagnosen Ushers syndrom har cirka 70 % fått bilateralt CI. För de barn som har fått diagnosen CHARGE, Goldenhar eller Marden-Walker syndrom hade ingen bilateralt CI. Orsaken till att andelen Usher patienter med bilateralt CI är så mycket högre jämfört med andra diagnoser kan vara att prognosen för sjukdomsutvecklingen är välkänd mycket tack vare mångårig forskning kring Ushers syndrom i Sverige, och att man därmed är i högre grad villig att ge patienten bilateralt CI.

Diagnostisering

Tidig diagnos

Vikten av att få en tidig diagnos är stor för att familjerna ska kunna se hur funktionsnedsättningen kommer att utvecklas i framtiden, deras möjlighet till att anpassa sig och att förbereda sig för ytterligare syn- och hörselnedsättning hos barnet och inte minst möjligheten att ge barnet ett CI. Sen upptäckt av sjukdomen ger inte bara praktiska problem utan även psykiska och sociala. Tidig upptäckt gör att man kan vara proaktiv vad gäller planering för framtiden angående skola, boende, psykosocialt stöd och inläring av alternativa kommunikationsmetoder. Det kan också vara viktigt att ge föräldrarna genetisk vägledning inför eventuellt kommande graviditeter.

Att leva utan diagnos eller med en felaktig diagnos leder ofta till att familjen går igenom energikrävande och ångestfyllda tankar kring vad den egentliga orsaken till symptombilden är. Föräldrarna kan uppleva skuld känslor, syskon till ett barn med dövblindhet kan ha svårt att

förstå problematiken och inte minst barnet själv kan uppleva ångest över att bo i en kropp som lever sitt eget liv.

För att dessa barn skall kunna utvecklas på ett optimalt sätt och uppskatta sig själva med de egenheter de har krävs i första hand att näromgivningen men också allmänheten får information om dövblindheten syndrom. Kunskap ökar förståelsen och förståelse toleransen i förhållande till ett beteende som avviker från det ”normala”.

Det behövs helt klart mer forskning inom området för kombinerad syn- hörselnedsättning, framförallt när det gäller barn med detta funktionshinder. För de enskilda nedsättningarna (syn respektive hörsel) är forskningen omfattande men inte för det kombinerade funktionshindret. De flesta studier som har gjorts har varit på mindre grupper, och jämförelser har gjort mellan normalhörande och -seende barn och barn med CI.

Genom den screeningteknik som finns att tillgå idag har man möjligheten att upptäcka en hörselnedsättning redan under de första timmarna efter födseln. Tack vare tidig diagnostisering kan man sätta igång tidigt med behandling och rehabilitering, och chanserna till att habilitering ska bli framgångsrik ökar.

Varför beräkna förekomsten av syn – hörselskadade/dövblindhet hos barn och ungdomar med CI

Hälsa

Enligt världshälsoorganisationen (WHO) har alla människor rätt till god hälsa. Under slutet av 1940-talet beskrev WHO hälsobegreppet som ett tillstånd av fullständigt fysiskt, psykiskt och socialt välbefinnande. Man gav hälsobegreppet vidare betydelse än enbart frånvaro av sjukdom. I en senare revidering av hälsobegreppet har hälsa mer betraktas som en resurs och förmåga till handling och att kunna realisera för individen viktiga livsmål. En viktig konsekvens av detta synsätt är att människor med långvariga och ej botbara sjukdomar kan få stöd att förbättra sin hälsa och nå en relativt god hälsa även om individen i fråga inte kan bli fri från sjukdomstillståndet.

WHO har följt upp den ändrade synen på hälsa med att utveckla ett klassifikationssystem som beskriver sjukdomstillstånd inte i form av diagnoser utan som konsekvenser för funktionsförmåga, livsföring och deltagande i samhällslivet.

I en rapport från folkhälsoinstitutet framgår vikten av att stödja en positiv hälsoutveckling. Förutom effektiv behandling vid sjukdomstillstånd ska kroniskt sjuka och funktionshindrade individer stötts till att kunna leva ett bra liv. Den huvudsakliga insatsen är att underlätta för patienten att leva med sin sjukdom/funktionshinder men också att förhindra ytterligare ohälsa.

Ett sammanhängande och samordnat synsätt för hälsopolitik för Europa framtoqs år 2000 av Europakommissionen. Strategi för folkhälsa i det europeiska samhället har därefter utvecklats och presenterats i ett folkhälsoprogram som bland annat ska generera i framtagande av system för information om hälsa. Vikten av att data analyseras på lokal och regional nivå poängteras men också att hälsoregister upprättas och att rapportering av data sker så att det finns samlat på EU-nivå.

Prioritering

I allmänhet är efterfrågan på hälso- och sjukvård och dess möjligheter till vård och behandling större än tillgängliga resurser. Konsekvensen på detta innebär att prioriteringar är nödvändiga. Prioritering kräver ofta kunskap kring sjukdomstillståndet. I dagsläget saknas kunskap generellt i samhället, hos myndigheter och med flera kring barn och ungdomar med CI och en kombinerad syn- och hörselskada eller dövblindhet. Vidare finns mycket lite dokumenterat och publicerat om vilka följderna blir när samma person har flera funktionshinder som påverkar varandra. Det finns ett uttalat önskemål och behov att stimulera och driva forskning och utvecklingsarbete inom detta område.

Vårdbehov och livskvalitet

Vård av individer med flerfunktionshinder kräver individuell vård planering och kontinuerlig uppföljning av olika professioner. Barn och ungdomar med en kombinerad syn- och hörselskada eller dövblindhet behöver ofta hjälp med bl.a. sociala aktiviteter. Hjälp och stöd i hemmet ges inte så sällan av barnets anhöriga vilket påverkar hela familjens livskvalitet. Det samlade vårdbehovet kring denna grupp av patienter är okänt då det inte finns i allmänhet studier riktade mot denna grupp av patienter. Syn och hörselskadade eller dövblindas försämring av hälsorelaterad livskvalitet bör förväntas att följa graden av de olika funktionsnedsättningarna – ju högre grad av funktionsnedsättning desto sämre hälsorelaterad livskvalitet.

Kartläggning

Att kartlägga förekomsten av CI och en kombinerad syn- och hörselskada eller dövblindhet är viktigt då denna information är ett betydelsefullt underlag till vårdens beslutsfattare vid planering för vårdinsatser och resursfördelning. Att skapa bättre förutsättningar för denna grupp av patienter att få en så god livskvalitet som möjligt, ger vinster för dessa barn och ungdomar och dess anhöriga. Det ger också samhällsekonomiska vinster då ökade sjuklighet ger ökade vårdkostnader och försämrade livskvalitet.

Förekomsten av bilateralt respektive unilateralt CI

Betydelsen av uni- eller bilateral CI anpassning och barnets operations ålder

Endast i ett fåtal vetenskapliga studier har bilateralt CI utvärderats. Syftet med bilateralt CI är att ge barnet bättre möjlighet att uppfatta tal, framför allt vid ogynnsamma akustiska förhållanden samt att utveckla riktningshörsel och möjligheten att lokalisera ljud vilket förutsätter dubbelsidig hörsel. Bilateralt CI kan även ge ökade säkerhet eftersom det finns ett implantat kvar om det ena skulle sluta fungera. Dubbelsidig CI borde vara en självklarhet gällande barn med ytterligare funktionshinder men detta kan inte bekräftas i denna rapport. En CI operation bör göras i så tidigt ålder som möjligt, helst innan deras språk och tal börjar utvecklas, detta för att barnet skall kunna utveckla sitt talspråk på bästa sätt.

Det har visat sig att de barn som fått inplantat i tidig ålder och haft det en längre tid hade utvecklat ett bättre talspråk vid 3,5 års ålder än de barn som fått sitt CI när de varit äldre [48]. Det har även visat sig att barn som endast har hörsel på ett öra, upplever oftast stora svårigheter att höra då de befinner sig i en stökig och bullrig miljö. Barnets försämrade taluppfattningsförmåga ger i sin tur ofta koncentrationssvårigheter och problem med inläringen [49].

Vi ser att ungefär hälften av barnen i studien har fått bilateralt CI, vilket sett mot ovan nämnda kan tyckas vara lågt. Detta kan bero på att man tidigare varit mer restriktiv med att ge bilateralt CI än vad som är vanligt idag i takt med att kunskapen om fördelarna med bilateralt CI för språkutveckling och riktningshörsel ökar.

Med avseende på kön kan inga skillnader ses för frekvensen bi- respektive unilateralt CI.

KONKLUSIONER

I studien har vi fått fram att hälften av CI-opererade barn med kombinerad syn – hörselskada eller dövblindhet diagnostiserats med Ushers syndrom, Charge syndrom eller CMV-infektion. En viss osäkerhet finns dock då 20 % av patienterna saknar säker medicinsk diagnos, i vissa fall på grund av att de vid tiden för studien stod under medicinsk utredning.

Ungefär 10 % av alla CI-opererade barn och ungdomar befanns lida av en syn – hörselskada eller dövblindhet enligt de kriterier som ställts upp.

Fördelningen mellan uni- respektive bilateralt CI är nära hälften av varje, och ingen skillnad kan ses mellan pojkar och flickor.

REFERENSER

- [1] Möller C. Deafblindness: living with sensory deprivation. *Lancet*. 2003 Dec;362 Suppl:s46-7.
- [2] Hammarstedt L. Våga se lite längre: Rehabilitering av dövblinda i ett livslångt perspektiv. Umeå; 1995.
- [3] Nordiska nämnden för handikappfrågor. Bättre livsvillkor för dövblinda i Norden (The Nordic board for Disability Issues. Better living conditions for the deaf-blind in Scandinavia). Bromma; 1980.
- [4] Borg E, Ronnberg J, Neovius L, Kjellander M. Monitoring the environment: sound localization equipment more deaf blind people. *Acta Otolaryngol*. 1991;119(2):146-9.
- [5] Hart P. Using Imitation with Congenitally Deafblind Adults: Establishing Meaningful Communication Partnership. *Infant and Child Development*. 2006(15):263-74.
- [6] Pennings R. Hereditary deafblindness: Clinical and genetic aspects. Nijmegen: Nijmegen University; 2004.
- [7] Rönnberg J, Borg E. A review and evaluation of research on the deaf-blind from perceptual, communicative, social and rehabilitative perspectives. *Scand Audiol*. 2001;30:67-77.
- [8] Sadeghi M. Ushers syndrome: Prevalance and phenotype-genotype correlations. Göteborg: Göteborg University; 2005.
- [9] Sadeghi M, Kimberling WJ, Tranebjoerg L, Möller C. The prevalence of Usher syndrome in Sweden: a Nationwide epidemiological and clinical survey. *Audiological Medicine*. 2004;2:220-8.
- [10] Sadeghi AM, Eriksson K, Kimberling WJ, Sjöström A, Möller C. Longterm visual prognosis in Usher syndrome types 1 and 2. *Acta Ophtalmologica Scandinavica*. 2006 August;84(4).
- [11] Ouyang X, Yam D, Hejtmancik JF, Jacobson SG, Li AR, Du LL, et al. Mutational spectrum in Usher syndrome type II. *Clinical Genetics*. 2004 April;65(4).
- [12] Rosenhall U. Deaf-blindness and combined impairments of hearing and vision. *Audiological Medicine*. 2006;4:109-16.
- [13] Passarge E. *Color Atlas of Genetics*. New York: Thieme Medical Publishers 1995.
- [14] Saeed S, Ramsden R, Axon P. Cochlear Implantation in the Deaf-Blind. *American Journal of Otology*. 1998;19:774-7.
- [15] Faber CE, Grøntved AM. Cochlear implantation and change in quality of life. *Act Otolaryngol*. 2000(543):151-3.
- [16] Özbek S, Saglam H, Özdamar E. Marden-Walker syndrome with some additional anomalies. *Pediatrics International*. 2005;47:92-4.
- [17] Lindblom S. *Medicinsk barnaudiologi*. Lund: Studentlitteratur 1994.
- [18] Gorlin RJ, Toriello HV, Cohen MM. *Hereditary Hearing Loss and its Syndrome*. New York: Oxford University press 1995.
- [19] Gorlin RJ, Cohen M, Hennekam R. *Syndromes of the Head and Neck*. Fourth ed. New York: Oxford University Press 2001.
- [20] Clark G. *Cochlea Implants*. New York: Springe-Verlag 2003.
- [21] Svensson U. Att höra eller inte höra: En studie om barn med cochleaimplantat. Lund: Öron-Näsa-Hals kliniken, Universitetssjukhuset; 1999.
- [22] Clark G. *Cochlear Implants: Fundamentals & Applications*. New York: Springer-Verlag 2003.
- [23] Mäki-Torkko E, Jönsson R. Bilateral cochleaimplantat(CI) hos barn: SBU; 2006 2006-01-25.
- [24] Vårdprogram för behandling av döva barn med cochleaimplantat. Stockholm: Socialstyrelsen; 2000.

- [25] Newton V, ed. Paediatric Audiological Medicine. London: Whurr Publishers 2002.
- [26] Hallberg L, Ringdal A. Living with cochlear implants: experiences of 17 adult patients in Sweden. *International Journal of Audiology*. 2004;43:115-21.
- [27] McCormick B, Archbold S, eds. Cochlear implants for young children. Second ed. London: Whurr Publishers 2003.
- [28] [cited; Available from:
http://www.theuniversityhospital.com/cochlearweb/images/implant_works.jpg
- [29] Stephens D. Audiological terms. In: Martini A, Mazzoli M, Stephens D, Read A, eds. *Definitions, protocols & guidelines in genetic hearing impairment*. London and Philadelphia: Whurr Publishers 2001:9-14.
- [30] Tomblini J, Barker B, Hubbs S. Developmental constraints on language developments in children with cochlear implants. *International Journal of Audiology*. 2007;46:512-23.
- [31] Dettman SJ, Pinder D, Briggs RJS, Dowell RC, Leigh JR. Communication development in children who receive the cochlear implant younger than 12 months: Risks vs benefits. *Ear & Hearing*. 2007;28:11-8.
- [32] Geers AE. Speech, Language, and reading skills after early cochlear implantation. *Arch Otolaryngol Head Neck Surgery*. 2007;130:634-8.
- [33] Daneshi A, Hassanzadeh S. Cochlear implantation in prelingually deaf persons with additional disability. *The Journal of Laryngology and Otology*. 2006:1-4.
- [34] McDonald C, Craig H, Raudenbush S, Heavner K, Zwolan T. The age at which young deaf children receive cochlear implants and their vocabulary and speech-production growth: Is there an added value for early implantation? *Ear & Hearing*. 2006;27(6):628-44.
- [35] Frush Holt R, Iler Kirk K. Speech and language development in cognitively delayed children with cochlear implants. *Ear & Hearing*. 2005;26(2):132-48.
- [36] Osaki Y, Takasawa M, Nishimura H, Iwaki T, Imaizumi M, Oku N, et al. Auditory and tactile processing in a postmeningitic deaf-blind patient with a cochlear implant. *Neurology*. 2006;67:887-90.
- [37] Takasaki K, Kanada Y, Kumagami H, Yashida H, Yamamoto-Fukuda T, Miyamoto I, et al. Cochlear implantation in visually impaired patients. *Eur Arch Otorhinolaryngol*. 2006;264:363-7.
- [38] Wiley S, Jahnke M, Meinzen-Derr J, Choo D. Perceived qualitative benefits of cochlear implants in children with multi-handicaps. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 2006;69(6):791-8.
- [39] Damen G, Pennings R, Snik A, Mylanus E. Quality of life and cochlear implantation in Usher syndrome type I. *The Laryngoscope*. 2006;116:723-8.
- [40] Hinderink J, Mens L, Brokx J, van den Broek P. Results from four cochlear implant patients with Usher's syndrome. *Ann Otol Rhinol Laryngol*. 1994;103:285-93.
- [41] Jenison VW, Fears B, Lusk RP. Cochlear implantation of two siblings with Usher syndrome - case studies. *Seminars in Hearing*. 1995;16(3):240-5.
- [42] Bernal S, Meda C, Solans T, Ayuso C, Garcia-Sandoval B, Valverde D, et al. Clinical and genetic studies in Spanish patients with Usher syndrome type II: description of new mutations and evidence for a lack of genotype-phenotype correlation. *Clinical Genetic*. 2005;68(3):204-14.
- [43] El-Kashlan HK, Boerst A, Telian SA. Multichannel cochlear implantation in visually impaired patients. *Otology & Neurology*. 2001;22:53-6.
- [44] Bauer PW, Wippold II FJ, Goldin J, Lusk RP. Cochlear implantation in children with Charge association. *Arch Otolaryngol Head Neck Surgery*. 2002;128:1013-7.
- [45] Hartshorne TS, Hefner MA, Davenport S. Behaviour in Charge syndrome: introduction the special topic. *American Journal of Medical Genetics*. 2004;133A(3):228-31.

- [46] Blake KD, Prasad C. Charge syndrome. *Orphanet Journal of rare diseases*. 2006;1(34).
- [47] Bernstein V, Denno LS. Repetitive behaviours in Charge syndrome: differential diagnosis and treatment options. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2004;133A(3):232-9.
- [48] Abbot GS, Schryer J. Early amplification options. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*. 2003;9:236-42.
- [49] Svirsky M, Robins A, Kirk K, Pisoni D, Miyamamoto R. Language development in profoundly deaf children with cochlear implants: Indiana University School of Medicine; 2000.

Bilaga 1

Till föräldrar (eller vårdnadshavare) till barn och ungdomar med CI avseende kombinerad syn- och hörselskada, dövblindhet eller Ushers syndrom

På Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg forskas sedan länge kring dövblindhet, kombinerad syn- och hörselskada och Usher syndrom.

Forskning och teknisk utveckling kring cochleaimplantat (CI) har sedan länge pågått i Sverige. Sedan början av 1980-talet har både barn och vuxna genomgått implantatoperationer.

I Sverige har cirka 1,110 personer fått CI (våren 2005). Bland dessa finns en växande skara av personer med både nedsatt syn och hörsel. Det finns dock generellt inte mycket skrivet om CI hos barn, ungdomar och vuxna som har en kombinerad syn- och hörselskada, dövblindhet eller Ushers syndrom. Det saknas aktuell statistik över antalet personer i Sverige och övriga världen som har CI och en kombinerad syn- och hörselskada.

I samarbete med Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor har Hörselvården vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg och Avdelningen för audiologi vid Göteborgs Universitet startat ett projekt.

Projektets syfte är att identifiera förekomsten av kombinerad syn- och hörselskada, dövblindhet eller Ushers syndrom hos barn och ungdomar (0-19 år) med CI i Sverige.

Efter kartläggningen kommer vi att kontakta er igen för att studera medicinska och psykosociala aspekter av kombinerad syn- och hörselskada, dövblindhet eller Ushers syndrom och cochleaimplantat hos barn och ungdomar i Sverige.

Resultatet av fortsatt forskningen kan komma att leda till bättre förståelse och bättre hjälp till barn och ungdomar och deras familjer. Kartläggningen har börjats hösten år 2005 och beräknas vara klar i slutet av år 2006.

Om ditt barn har CI och en kombinerad syn- och hörselskada, dövblindhet eller Ushers syndrom ber vi dig om följande hjälp.

- Du fyller i bifogade frågeformulär. Formuläret skickar du till adressen längst ner på formulärets sida.

Om ditt barn INTE har en kombinerad syn- och hörselskada, dövblindhet eller Ushers syndrom ber vi dig om att bortse från denna förfrågan.

Deltagandet i studien är frivilligt. Vill du ha ytterligare information är du välkommen att höra av dig på nedanstående adress och telefonnummer.

I och med denna blankett kommer att skickats ut från olika källor kan vissa familjer få den upprepade gånger. Om ni redan har svarat vänligen bortse från de nyinkomna blanketterna.

Vi hoppas att ni har möjligt att hjälpa oss med detta.

Med stort tack på förhand

André Sadeghi
Medicine doktor
Projektsansvarig

Claes Möller
Professor

Lena Hammarstedt

Sahlgrenska akademien, Avdelningen för audiologi, Box 452, 405 30 Göteborg, Tfn:
031-773 68 90 (André Sadeghi), e-postadress
am.sadeghi@audiology.gu.se

FRÅGEFORMULÄR

Förälder el. vårdnadshavare (namn)

Förälder el. vårdnadshavare (namn)

Barnets namn

Barnets personnummer

Postadress

Telefonnummer

E-postadress

Frågor gällande barnets hörsel

har en hörselnedsättning ja nej

är döv ja nej

talar ja nej

tecknar ja nej

har ett cochleaimplantat ja nej

har två cochleaimplantat ja nej

Ange operationsdatum för implantation och den öronklinik där operationen är utförd

Ange barnets ålder operationstillfället

Är barnet ljudöverkänslig ja nej vet ej

Allmänna kommentarer gällande barnets hörsel och kommunikation (vid behov använd även baksidan).....

.....

.....

.....

.....

Frågor gällande barnets syn

Har barnet någon gång använt glasögon?

ja nej

Varför.....

Om ja, hur gammal var barnet när han/hon fick glasögon?år

Har barnet nedsatt mörkerseende?

ja nej vet ej

Kan barnet se på natten eller i mörker?

ja nej vet ej

Tycker du att skarpt ljus eller starkt solsken besvärar barnet?

ja nej vet ej

Går barnet ofta emot föremål som bord och stolar?

ja nej vet ej

Har barnet svårt att se åt sidorna uppåt, nedåt?

ja nej vet ej

har barnet grå starr (Katarakt)?

ja nej vet ej

Om ja, hur gammal var barnet när han/hon fick diagnosen grå starr?år

om barnet har en synskada, har ni fått en diagnos till det?

ja nej vet ej

Om svaret är JA och du känner till diagnosen ange den här.....

.....
.....
.....
.....

Allmänna kommentarer gällande barnets syn (vid behov använd även

baksidan).....

.....
.....
.....
.....

Frågor gällande barnets balans

Kan barnet gå?

ja nej kan inte gå än

om ja, vid vilken ålder gick barnet?mån

Har barnet problem att gå på ojäm mark eller i skogen?

ja nej vet ej

Kan barnet cykla?

ja nej vet ej

Om ja, vid vilken ålder lärde barnet sig cykla?års ålder

Allmänna kommentarer gällande barnets balans (vid behov använd även baksidan).....

.....
.....
.....
.....

Frågor gällande kombinerad syn och hörsel skada

om barnet har en kombinerad syn- och hörselskada, har ni fått en diagnos till det?

ja nej vet ej

Om svaret är JA och du känner till diagnosen ange den här.....

.....
.....
.....
.....

Allmänna kommentarer (vid behov använd även aksidan).....

.....
.....
.....
.....

Dessa uppgifter kommer att användas konfidentiellt. När uppgifterna matas in i vår databank kommer de att vara kodade (dvs namn och personnummer är borttaget). Hanteringen av personuppgifter regleras av Personuppgiftslagen (SFS 1998:204).

Denna blankett skickas till:

André Sadeghi
Sahlgrenska akademi
Avdelningen för audiologi
Box 452
405 30 Göteborg
Telefon 031- 773 68 90
Mobiltelefon 073- 753 14 18
Fax 031- 82 34 15
E-postadress am.sadeghi@audiology.gu.se

Patientinformation och inbjudan till studien ”Kartläggning av kombinerad syn- och hörselskada, dövblindhet eller Ushers syndrom hos barn och ungdomar med cochleaimplantat i Sverige”

Till föräldrar/vårdnadshavare till

Bäste förälder och !

Ni har tidigare besvarat ett frågeformulär angående ert barn med kombinerad syn- och hörselskada, dövblindhet eller Ushers syndrom.

Detta är en förfrågan om fortsatt deltagande i vår studie. Vi ber er att läsa igenom vår information och fråga gärna, innan Ni bestämmer Er om Ni vill delta.

Bakgrund

På senare tid har allt fler barn med flerfunktionshinder fått ett cochleaimplantat. Det finns dock generellt inte mycket skrivet om cochleaimplantat hos barn/ungdomar som har en kombinerad syn-hörselskada/dövblindhet och det saknas kunskap om denna grupp.

Syfte

Syftet med detta forskningsprojekt är:

- 1- Att identifiera barn och ungdomar (0-18 år) med cochleaimplantat i Sverige som har en kombinerad syn- och hörselskada, dövblindhet eller/och Ushers syndrom.
- 2- Att inhämta journaluppgifter om bl.a. syn, hörsel och balans hos dessa barn och om möjligt fastställa orsak/diagnos.

Vad innebär ett deltagande?

Ni har tidigare besvarat på ett frågeformulär angående ert barn med kombinerad syn- och hörselskada, dövblindhet eller Ushers syndrom. Hos en del barn som har svarat finns en diagnos. Hos en del andra barn saknas diagnos. Vi därför önskar att få del av ert barns journaler för att bedöma om möjligheter finns att finna orsak till ert barns hörsel och synskada.

Om Ni väljer att delta i studien önskar vi att Ni fyller i den bifogade blanketten vilket gör det möjligt för oss att rekvirera ert barns journaler från de olika kliniker som ni har haft kontakt med.

Frivilligt deltagande

Ert deltagande är helt frivilligt. Ditt barns framtida omhändertagande inom hörsel/syn vården påverkas ej av om Ni bestämmer att delta eller ej. Även om Ni tackat ja till att delta kan Ni alltid ändra er och avbryta Ert deltagande.

Vad händer med journaluppgifterna?

Data insamlas på en specifik databas på Hörselvården vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg. Denna databas hållas inlåst och tillgång har endast Claes Möller och André . Sadeghi.

För statistik-bearbetning kommer materialet att avidentifieras och kodas. André M. Sadeghi (Hörselvården Sahlgrenska) har ansvar för och kommer att förvara kodat material enligt sedvanliga forskningsrutiner.

Ytterligare upplysningar kan erhållas genom: Med dr och genetisk vägledare André M. Sadeghi, Hörselvården Sahlgrenska Universitetssjukhuset, 413 45, Göteborg.

E-mail: am.sadeghi@audiology.gu.se

Telefon: 031-3422451

André M. Sadeghi
Leg. Audionom, Genetisk vägledare
Medicine doktor

Claes Möller
Professor, Överläkare

Jag/vi har tagit del av ovanstående och samtycker till att låta mitt/vårt barn delta i studien. Vi har rätt att avbryta deltagande i studien om jag/vi så önskar.

Barnets namn

Barnets personnummer.....

Vi har varit i kontakt med (Nämna alla om möjligt även om det inte rör hörselsyn):

Sjukhus	klirik	Datum (år)
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....

..... Datum Underskrift
..... Datum Underskrift

Denna blankett insänds så snart som möjligt till:
 André M. Sadeghi, Hörselvården, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, 413 45, Göteborg.



Jag ger härmed Professor Claes Möller och Dr. André M. Sadeghi, Hörselvården -
 Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, tillåtelse att skicka efter mitt barns journal
 uppgifter.

Datum

Namnteckning

.....

Namnförtydligande

.....
Datum

.....
Underskrift

.....

Namnförtydligande

REKVISITION AV JOURNALKOPIOR

Jag ger härmed professor Claes Möller och medicine doktor André M. Sadeghi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, tillåtelse att skicka efter mina journaler från ögonkliniken/ syncentralen och öronkliniken/hörcentralen rörande

Barnets namn.....

Barnets födelsedatum.....

Datum.....

Namn-teckning.....

Namnförtydligande.....

Denna blankett skickas så till

André M. Sadeghi
Sahlgrenska akademi
Avdelningen för audiologi
Box 452
405 30 Göteborg
Telefon 031- 773 68 90
Mobiltelefon 073- 753 14 18
Fax 031- 82 34 15
E-postadress am.sadeghi@audiology.gu.se