

HANDIKAPPORGANISATION/ PATIENTFÖRENING

Det finns ett föräldranätverk för CHARGE-syndromet. Kontakta via Föreningen Sveriges Dövblinda, FSDB
122 88 Enskede
tel 08-39 90 00
e-post fsdb@fsdb.org
www.fsdb.org

FUB, Riksförbundet för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning
Box 6436, 113 82 Stockholm
tel 08-508 866 00
e-post fub@fub.se
www.fub.se

SOCIALSTYRELSENS KUNSKAPSDATABAS

Det här är en kort sammanfattning av texten om CHARGE-syndromet i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Databasen ger aktuell information om sjukdomar och skador som leder till omfattande funktionsnedsättningar och finns hos högst hundra personer per miljon invånare.

För produktion och uppdatering av texterna i databasen ansvarar Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet. Vi svarar även på frågor och hjälper till med informationssökning. Kontakta oss gärna.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet
Box 422, 405 30 Göteborg
tel 031-786 55 90
e-post ovanligadiagnoser@gu.se
www.ovanligadiagnoser.gu.se

Databasen finns på
www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser



GÖTEBORGS UNIVERSITET



CHARGE-syndromet

CHARGE-SYNDROMET

CHARGE-syndromet tillhör gruppen dövblind-syndrom. Namnet är en engelsk initialförkortning där varje bokstav motsvarar de vanligast förekommande symtomen (öga, hjärta, näsöppningen mot svalget, tillväxthämning och/eller utvecklingsförsening, könsorgan samt öra).

- Det finns inga exakta uppgifter om hur många som har CHARGE-syndromet, men uppskattningsvis föds cirka 10 barn med syndromet per år i Sverige.
- Orsaken är ofta okänd, men på senare år har förändringar i arvsanlag kunnat konstateras. Vanligen uppkommer syndromet som en ny-mutation.
- Ögonmissbildningar är vanligt och kan vara av varierande svårighetsgrad.

Lindriga hjärtfel finns hos många, men mer komplicerade hjärtfel förekommer också.

Missbildning av bakre näsgången mot svalget förekommer relativt ofta. Andra avvikelser i svalget och struphuvudet är också vanliga. En del barn har missbildningar i luftstrupen och de stora luftrören, och många har symtom från luftvägarna.

Hos en stor andel av barnen är tillväxten hämmad. Utvecklingen är också ofta försenad, beroende på syn- och hörselnedsättning.

Många pojkar med syndromet och en del av flickorna har missbildade könsorgan, och pubertetsutvecklingen kan utebli.

Det är också mycket vanligt med missbildningar av ytter-, mellan- eller inneröron.

Ytterligare symtom kan finnas.

- Diagnosen ställs utifrån symtom och yttre

tecken. För att ett barn ska få diagnosen CHARGE-syndromet ska det finnas skador i vissa bestämda organområden. DNA-baserad diagnostik är möjlig.

- Barn med syndromet behöver ofta vård på nyföddhetsavdelning direkt efter födseln. En del av missbildningarna måste åtgärdas omedelbart. Barnen behöver tidigt undersökas av olika specialister och sedan kontrolleras regelbundet. Att snabbt upptäcka nedsatt syn och hörsel är betydelsefullt för att ge förutsättningar för god kommunikation.

De olika insatser som krävs bör samordnas av en barnläkare, och det är viktigt med ett nära samarbete mellan de olika specialisterna och med barn- och ungdomshabiliteringen.

Många, ibland långa sjukhusvistelser kan vara påfrestande för hela familjen. Behovet av psykologiskt och socialt stöd behöver därför tillgodoseas.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Nyföddhetsavdelning på region- eller universitetssjukhus.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

SAMHÄLLET ger stöd åt barn och vuxna med funktionshinder på flera sätt. Olika lagar reglerar de möjligheter till stöd som finns. Ett funktionshinder eller en diagnos ger inte automatiskt rätt till en viss stödinsats, utan behovet och graden av funktionsnedsättning avgör. Kommunen har yttersta ansvaret för att den enskilde får den hjälp han eller hon behöver.

KOMMUNEN ansvarar för stöd som kan underlätta vardagen, t ex personlig assistans, avlösning, hjälp i hemmet, bostad med särskild service, bostadsanpassningsbidrag och färdtjänst. Den som har omfattande funktionshinder kan få stöd och service enligt en särskild lag, LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade). Kontakta kommunens biståndsbedömare, handikappkonsulent, LSS-handläggare eller motsvarande för ytterligare information.

LANDSTINGET OCH KOMMUNEN har delat ansvar för hälso- och sjukvård, inkl habilitering, rehabilitering och hjälpmedel. Habilitering/rehabilitering kan innebära stöd av t ex arbetsterapeut, kurator, logoped, psykolog och sjukgymnast. Landstinget ansvarar för tandvård samt tolktjänst för bl a döva. Mer information kan ges av läkare, kurator, handikappkonsulent, LSS-handläggare eller motsvarande inom landstinget.

FÖRSÄKRINGSKASSAN handlägger och beviljar ekonomiskt stöd, t ex föräldraförsäkring, vårdbidrag, bilstöd, assistansersättning och handikappersättning. Kontakta försäkringskassan för mer information.