

CHARGE "ADFÆRD" — DAVID BROWN

Nordens Velfærdscenter



CHARGE "Adfærd" — Udfordring eller tilpasning?

INDHOLD

1. INDLEDNING	3
2. UDVIKLINGSMÆSSIGE IMPLIKATIONER AF NOGLE SENSORISKE VANSKELIGHEDER	4
Balance	4
Tabel I – Tidlige effekter af dårlig balancesans hos børn med CHARGE	4
Lav muskeltonus	5
Balance og uligevægt	6
Balance og syn	6
Balance og hørelse	7
3. SYN	7
Synet – colobom på nethinden	7
Synet – colobomer på øjets iris	7
Synet – ansigtslammelse	8
4. HØRELSE	8
Det ydre øre	8
Mellemøret	8
Det indre øre (cochlea)	8
Det auditive nervesystem	9
5. DYSFUNKTIONEL SANSEINTEGRATION	9
Tabel II – Tegn på sanseintegrationsvanskeligheder hos børn med CHARGE	9
6. KOMMUNIKATION OG SPROG	10
Tabel III – Forhindringer mod klar artikulation hos børn med CHARGE	10
7. MAD OG DRIKKE	11
8. ANEKDOTER	12
9. KONKLUSION	13
LITTERATUR	14

1. Indledning

“CHARGE syndrome” [Blake et al., 1998; Hefner & Davenport, 2001] er en stadigt mere betydningsfuld etiologi for døvblindetilbud i USA [NTAC, 2001] og den øvrige verden. Der findes mange kendte eller formodede CHARGE anomalier, som bevirker, at CHARGE, medicinsk og udviklingsmæssigt, er en yderst kompliceret tilstand. Disse børn er særdeles udfordrende og forskellige, selv inden for hele populationen af børn med døvblindhed. Børn med CHARGE har også en stor sandsynlighed for i sandhed at være egentlig “multi-sensorisk handicappede”, de har ikke blot problemer med syn og hørelse, men også med de sanser som opfatter balance, berøring, temperatur, smerte, tryk og lugt; ligeså problemer med at trække vejret, synke, spise og drikke, fordøjelse og temperaturregulering.

Børn med CHARGE fremviser nogle særegne adfærdsmønstre, som ofte bliver beskrevet som “udfordrende” [Hartshorne & Cypher, 2004], og det er sandt, at adfærd i CHARGE-populationen kan være ekstrem, vedvarende og tilsyneladende paradoksal. Om de bliver betragtet som værende “udfordrende” eller ikke, afhænger ofte af mange faktorer, som ligger udenfor og adskilt fra børnene selv. Nogle gange er den adfærd, der bliver beskrevet som “udfordrende”, faktisk tilpasningsreaktioner, som hjælper børnene med at fungere i deres omgivelser [Salem-Hartshorne & Jacob, 2004]. En terapeutisk/pædagogisk tilgang, som accepterer og anerkender mange af disse adfærdsmønstre som kompetencer, og så sidenhen bruger dem til at arbejde videre mod yderligere færdighedsudvikling, vil være mere succesrig end en tilgang, som har som første mål at fjerne disse adfærdsmønstre og erstatte dem med mere “normal” fungeren [Moss, 1993].

Denne afhandling går bag om de “døvblinde” aspekter af CHARGE, når man ser på virkningen af mangler i andre sanser end syn og hørelse, mangler som sjældent bliver taget i betragtning i de fleste diskussioner om typisk CHARGE “adfærd”. Ved at betragte børn med CHARGE fra et helt igennem multisensorisk perspektiv, så begynder nogle af de forbløffende og bekymrende aspekter af det, som børnene gør, at virke fuldt ud forklarlige. Alligevel er der mange slags udfordrende adfærd man støder på, som det ikke er muligt at forklare alene på baggrund af dette sensoriske perspektiv, og hvor andre faktorer som smerte, sundhedsspørgsmål, og indflydelsen af specifikke misdannelser i hjernen kan være nyttige at undersøge.

2. Udviklingsmæssige implikationer af nogle sensoriske vanskeligheder

Hver enkelt af de mange forskellige anomalier, som er forbundet med CHARGE [Blake et al., 1998] vil stille forskellige, skiftende, og ofte, modsætningsfyldte krav til barnet. Hver enkelt CHARGE anomali kan medføre specifikke implikationer for udvikling, adfærd og læringsstil, om end disse ikke er uundgåelige. Der forekommer mange mulige afvigelser i de mange anomalier fra et individ til et andet, og deres indvirkning er aldrig statistisk; derfor er implikationerne for udvikling og uddannelse forskelligartede, flydende og ustabile. Afhængig af mange faktorer (heriblandt tidspunkt på dagen, energiniveau, fysisk placering, fysisk tilstand og støtte, om barnet er stationært eller flytter sig, aktivitet og forhåndenværende materialer, fysisk velbefindende, fortrolighed og emotionel sikkerhed) så vil kravene fra forskellige anomalier være fremherskende på forskellige tidspunkter, og vil muligvis skabe store udsving med hensyn til den måde barnet fungerer på. Det er derfor sjældent nyttigt eller muligt at udtale sig definitivt om et barns fungeren på et bestemt færdighedsområde uden samtidig at specificere barnets fysiske tilstand samt detaljer om mange af de andre variabler nævnt her foroven.

BALANCE

Man mener, at de fleste mennesker med CHARGE har lidt eller ingen balancesans på grund af funktionsfejl i eller mangel på de semicirkulære kanaler (receptorerne af balancesansen) i det indre øre [Admiraal et al., 1998], og på grund af anomalier i hørenerven (kranialnerve VIII) [Davenport, 1999]. De semicirkulære kanaler spiller en afgørende rolle i organiseringen af sanseperception gennem alle de andre sansekanaler [Maynard, 2001; Murofushi et al., 1997], og denne anomali har således en dybtgående indflydelse på alle funktionsområder og adfærd i hele barnets livsforløb. Alligevel bliver dens vigtighed og indflydelse sædvanligvis overset og undervurderet, især efter at barnet begynder at stå og gå selv. Tabel I viser mange af de virkninger disse balancevanskeligheder har på det lille barn.

TABEL I

Tidlige effekter af dårlig balancesans hos børn med CHARGE

- Meget vedvarende lav muskeltonus ("slaskede muskler")
- Dårlig hovedkontrol og en generelt dårlig evne til at modstå tyngdekraften
- Stor usikkerhed med hensyn til kropsholdning når barnet bliver holdt oprejst eller sidder på skødet
- Tydelig forkærlighed for at ligge fladt på ryggen, eller på siden i gennem længere tid for de fleste aktiviteter, heriblandt forflyttelse
- Forsinket mobilitet, senere hen unikke bevægelsesmønstre som inkluderer slæbende baglæns bevægelser med hovedet først liggende på ryggen, slæbe sig til siden på ryggen, 5-punkts kravlen (ved brug af begge knæer, begge arme og panden nede på gulvet for at give støtte)
- Meget vedvarende sidde på gulvet med benene i en "W"-position for at give en bredere og mere sikker base
- Visse grader af visuelle, auditive, kommunikative, og finmotoriske færdigheder bliver udviklet i rygliggende position. Næsten alle disse færdigheder forsvinder igen (og skal læres på ny), når barnet bliver holdt oprejst
- Bilateral koordinering kan blive påvirket, med så stærk hånddominans, at den anden side af kroppen bliver ignoreret, eller også finder hånddominans slet ikke sted. Øjedominans kan også være fraværende

- Udmattelse efter forsøg på at modstå tyngdekraften (fx ved at sidde uden støtte eller ved at holde hovedet oprejst) i forholdsvis kort tid ad gangen

Væsentlige problemer med balancesansen vil hæmme udviklingen af et effektivt kropssprog, da kropsholdning, ligevægt, muskeltonus og koordineringsevne alle vil blive påvirket [Abadie et al. 2000]. Manglen på balancesans vil sandsynligvis også have en negativ indflydelse på udviklingen af hukommelse, den effektive brug af syn (især fint centralsyn), og bearbejdningen af lydindtryk, men samlet set har alle disse en kumulativ indflydelse på tale- og sprogudvikling (Colby Trott et al. 1993). Efterfølgende vanskeligheder med at udtrykke sig, eller den konstante oplevelse af at blive misforstået i sin udtryksmåde, kan føre til, at nogle børn giver op eller tyr til eksplosiv adfærd, der kan blive udlagt som uforudsigelig, irrationel eller overdrevent labil.

I præpuberteten og puberteten kan problemer med træthed, kropsholdning og det at sidde eller stå uden støtte, være mindre fremtrædende, men stadigvæk tilstedeværende. Nogle gange vil det være gavnligt for den studerende at bruge en tilpasset stol med arme og fodstøtte; muligvis også med skråt sæde, for at opfordre til en mere aktiv siddestilling. Der kan stadigvæk være et stort behov for at hvile hovedet på den ene eller begge arme eller oven i købet nede på selve skrivebordet for at læse eller skrive. Nogle ældre børn og teenagere kan se ud til at fungere helt fint ved deres borde igennem længere perioder, men så kan de lejlighedsvis have behov for at komme i en vandret position for at slappe af og lade op til nye anstrengelser. De kan også have behov for disse perioder i vandret position for at reorganisere deres sensoriske system ved at bruge adfærd som spark med benene, viften med armene, skuldertrækninger, hyperventilation eller ved at kigge på skarpt lys [Colby Trott et al., 1993].

Længerevarende perioder med at stå stille helt uden støtte er sædvanligvis særligt udfordrende. Regelmæssige indspil fra en fysioterapeut er meget vigtige for alle CHARGE børn, men man må informere disse terapeuter om muligheden for alvorlige balanceproblemer hos denne gruppe og om de medfølgende implikationer heraf [Admiraal & Huygen, 1997; Blake & Brown, 1997; Gregory, 1999].

LAV MUSKELTONUS

Vedvarende lav muskeltonus (ind i voksenalderen) er delvis en komplikation af alvorlige balanceproblemer. Den er også forbundet med nedsat syn, vejrtrækningsproblemer og generelt nedsatte sanseindtryk, med deraf følgende nedsat perceptuel forståelse. Problemet er så forværret af mangel på motivation til at bevæge sig og den efterfølgende mangel på "fysisk udfoldelse". Faldereflekser, det at stå, gå med og uden støtte bliver som regel udviklet meget sent, som i en britisk undersøgelse, hvor man fandt frem til en gennemsnitlig alder på fire år for selvstændig gang [Blake & Brown, 1993]. Når børn går, har de ofte en karakteristisk gang, hvor nogle træk kan vedblive at være synlige i mange år - fødderne vidt spredte, bøjede knæ for at sænke tyngdepunktet, kroppen svajer fra side til side ved hvert skridt (måske mange gange, næsten som at klappe gulvet med foden), og armene holdes oppe som hos en linedanser. Nogle børn går med gentagne svajende cirkulære bevægelser af overkroppen og hovedet, som om de prøver at være på vagt over for de farlige yderområder for sikker kropsholdning.

Løbende kontrol fra en fysioterapeut er vigtig, fordi der er stor risiko for udviklingen af scoliose (rygskævhed) i barndommen og teenageårene. Det er vigtigt for ortopæder og terapeuter at erkende den neuromuskulære (ikke knoglebaserede) natur af scoliosen, fordi behandlingen er anderledes. Forsinket opmærksomhed og kontrol af blære og afføring kan tilskrives dårlig nervefeedback, som delvis skyldes meget lav tonus. Der ser imidlertid ikke ud til at være nogen sammenhæng mellem forsinket renlighed og udviklingstrin eller -potentiale.

Lav muskeltonus er også forbundet med dårligt moduleret taktile og proprioceptiv sans, så taktile skyhed kan være tilstede, og bevidstheden om berøring, smerte og temperatur kan være svingende. Børn indtager ofte særlige stillinger (fx vandret med begge ben bøje og en ankel oppe, som krydser det andet knæ, eller tæt korslagte ben, eller krydsede eller sammenflettede fingre, eller knyttet hånd, eller korslagte arme). Disse stillinger giver nødvendige ekstra taktile og tryk-informationer til hjernen om, hvor børnenes lemmer er i rummet, og de bekræfter også for dem, at de sidder sikkert "fast" og ikke bevæger sig eller flyder rundt. Paradoksalt nok, efter al denne slåen på gulvet med flade fødder, så udvikler nogle børn, efter at de er begyndt at gå, en gåstil, hvor de går barfodet på tåspidserne; de bare fødder maksimerer det taktile input, og det at være på tåspidserne maksimerer trykinputtet fra muskel- og ledsansen via fødder, ankler, lægge, knæ, lår og baller.

En sidste overvejelse om lav tonus ved dårlig feedback både taktile og med hensyn til muskel- og ledsansen er, at dette kan pålægge barnet et behov for at bruge overdreven magt for at fungere, og dermed bruge meget høj muskeltonus, voldsomme bevægelser, et alt for fast greb, og en overdreven kraft i kontakten med folk eller ting, hvilket alt kan fortolkes som aggressivt, rådt eller klodset af andre.

BALANCE OG ULIGEVEGT

Sikker holdning og en god sans for ligevægt afhænger af en effektiv udvikling og funktion af tre forskellige, men indbyrdes afhængige sansesystemer ("En Ligevægtstriade") nemlig synssansen, balancesansen og de taktile/proprioceptive sanser. Hos børn med CHARGE er der sandsynlighed for, at alle disse tre sansesystemer vil mangle eller være svækkede, hvilket til en stor del forklarer den langsommelige udvikling af grovmotorik og mobilitet, men det gør det også bemærkelsesværdigt, at stort set alle børn med CHARGE til sidst rejser sig op og går. Et hvilket som helst input, som hjælper til med at forbedre funktionen af en hvilken som helst af sanserne i denne Ligevægtstriade, kan derfor blive betragtet som ydende et bidrag til udviklingen af at stå og gå selvstændigt. For eksempel har hestetterapi, eller terapeutiske rideture på heste, vist sig at forøge energi, gang, løb og springen [McGibbon et al., 1998], og har med held været brugt til børn med CHARGE [Kruger, 2000].

BALANCE OG SYN

Der er en stærk sammenhæng mellem balancesansen og synet [Glimcher, 1999], og problemer med balancen kan påvirke evnen til at bevare et stabilt synsfelt, at følge ting i en glidende bevægelse med øjnene, når de bevæger sig, og at skelne imellem om det er tingen eller en selv, der bevæger sig [Gregory, 1999]. Nogle børn kan se ud til at "miste synet" hvis deres holdningsmæssige sikkerhed bliver udfordret for meget, men kan udvise nogle veludviklede visuelle (og andre) færdigheder, så snart de ligger på ryggen eller siden på et stabilt underlag. Med alderen kan børn bruge en synsrest til at hjælpe dem med at stå oprejst (tænk på "Ligevægts triaden"), og de kan kompensere for manglen på balancesans ved at bruge stærke visuelle indtryk, som bliver lavet af vandrette og, især, lodrette linjer i et rum (fx hjørner, vindueskanter, døre, bordplader og billeder på væggene). De kan have meget dårligere balance udendørs, hvor disse stærke visuelle markører er stort set fraværende eller hinsides deres synsrækkevidde. Dette kan resultere i en manglende vilje til at gå udendørs, for eksempel i frikvarterer på skolen, og et andet resultat kan være manglende evne til at udføre visse opgaver, som med lethed udføres indendørs. For børn som læser, kan brugen af læseramme (en ramme formet som en brevkasse) hjælpe ved at isolere en enkelt linje af teksten ad gangen. På samme vis kan brugen af store bogstaver på en computer være meget nyttig for elever, ikke fordi deres synsstyrke er dårlig, men fordi de har behov for hjælp til at isolere den linje i teksten, som de skal fokusere på.

BALANCE OG HØRELSE

Der kan også være en sammenhæng mellem balancesansen og evnen til at bearbejde lyd og til at udvikle talesprog [Colby Trott et al., 1993]. For børn med CHARGE har dette implikationer i tilgift til andre høreproblemer, og en tværfaglig tilgang i samarbejde mellem en døvelærer, en taleterapeut og en ergoterapeut, som er trænet i "sanseintegrationsterapi" (eller en hvilken som helst kombination af disse) kunne være meget gavnlige. Vanskeligheder med at bearbejde lydinput bidrager til problemer med hukommelsen og med at lære nogle grundlæggende akademiske færdigheder. Vi har alle sammen, til en vis grad, behov for at bevæge os for at lytte, men børn med balanceproblemer kan have behov for at bevæge sig endnu mere for at lytte og forstå, så når vi siger til dem "Stå stille og lyt", kan det virke mod hensigten.

3. Syn

SYNET – COLOBOM PÅ NETHINDEN

I tillæg til problemer med synet, som kan stamme fra et funktionssvigt i balancesansen, så vil specifikke synsfejl, der er forbundet med CHARGE, også have en betydelig virkning på synsevnen. Colobomer på nethinderne vil skabe et noget formindsket synsfelt, især i den øverste del af synsfeltet. Som en følge heraf, kan et barn virke helt blindt i begyndelsen, eller kan blot stirre tvangsmæssigt på skarpt lys. Så kan det måske lide at se på ting "op-ned" (på ryggen med hovedet lænet bagover og tingen over toppen af hovedet). Senere hen, når barnet står oprejst og kan bevæge sig, kan det være nødt til at læne hovedet bagover for at kunne se forud - denne kropsholdning kan hjælpe med visuel orientering, når barnet går, men den forhindrer barnet i at se, hvor det placerer fødderne, og dette vanskeliggør en god sidde- og ståstilling og en sikker balance. Der kan være ekstremt modsatrettede behov med hensyn til hovedstilling når barnet går - god balance, behovet for et klart udsyn til, hvor fødderne bliver placeret, og fotofobi, kan alt sammen tvinge barnet til at holde hovedet fremad med ansigtet ned, men samtidig er der behov for at holde hovedet tilbage med ansigtet opad for virkelig at kunne se omgivelserne. Hvis colobomer på nethinderne er placeret ved makula eller synsnerven, vil synsstyrken blive påvirket. Som følge af et kombineret nedsat synsfelt og dårligt centralsyn, ser børnene måske ikke direkte på ting eller mennesker, selv om de i virkeligheden ser på dem. Colobom på nethinden medfører en stor risiko for løs nethinde, så intense aktiviteter kan ikke anbefales. Ekstra hensyntagen er også påkrævet, når man pålægger børnene store rytmiske bevægelser eller får dem til at lave gymnastikøvelser. For de ældre elever må man tage hensyn til risikoen ved visse sportsgrene (trampolinspring, boksning, dykning, brydning, fodbold osv.). Undersøgelser af en hvilken som helst dramatisk ændring af et barns funktionsniveau skulle derfor helt automatisk inkludere en øjenundersøgelse [Pagon, 1999].

SYNET – COLOBOMER PÅ ØJETS IRIS

Synsstyrke og synsfelt skulle ikke blive påvirket af colobomer på øjets iris, men denne anomali vil sandsynligvis skabe problemer med at tackle bestemte lysstyrker (fotofobi), problemer, som nogle gange også kan være til stede, selv uden colobomer på øjets iris. Indikatorer på fotofobi kan inkludere at knibe øjnene sammen eller dække dem med en arm eller en hånd, med ansigtet vendt ned mod jorden hele tiden, når man er udendørs i dagslys, modsætte sig at gå udenfor i dagslys, nægte at sidde med ansigtet vendt mod vinduet i klasselokalet og nægte at sidde mod stærkt oplyste computerskærme. Fremskaffelsen af solbriller, en solskærm eller en kasket kan ofte afhjælpe mange af disse problemer. Et tydeligt paradoks opstår, når børn som udviser fotofobisk adfærd, når de har behov for visuel

information, også i andre sammenhænge kigger helt bevidst på kraftigt lys, når de blot har behov for visuel stimulation (som kunne tyde på et behov for at reorganisere sansesystemerne på grund af træthed, stress eller overbelastning af sanserne). Med andre ord, kraftigt lys kan være udmærket, når det lige er det, barnet behøver, men det kan være en frygtelig gene for dem til andre tider.

SYNET – ANSIGTSLAMMELSE

Ansigtslammelse (kranialnerve VII) er en anden almindelig anomali med implikationer for synet. Hvis lammelsen er udpræget, så er det muligt, at det ene øje ikke åbner særlig vidt (ptose), og/eller at øjenlåget på det andet øje aldrig lukker. Ved ptose må barnet læne hovedet bagover for at kunne se under det øvre øjenlåg, muligvis også ved at bruge en finger til at skubbe øjenlåget lidt mere op. Hvis øjet ikke lukker, er der behov for kunstige tårer for at forhindre udtørring og ardannelse på hornhinden [Pagon, 1999]. Ansigtslammelse kan også resultere i et meget udtryksløst ansigt, hvilket øger de tilstedeværende vanskeligheder med udtryksfuld kommunikation, og leder ofte til fejlagtige eller nedsatte forventninger til andre. En kombination af dobbeltsidig ansigtslammelse og colobom på macula (tab af centralsyn) giver et barn uden ansigtsudtryk, som ikke ser ud til at søge øjenkontakt. Dette kan være yderst udfordrende for både forældre og lærere.

4. Hørelse

DET YDRE ØRE

En foreløbig diagnose af CHARGE kan nogle gange blive lavet ud fra de karakteristiske deformiteter af det ydre øre [Thelin et al., 1999]. Nogle gange kan man modificere formen af det ydre øre efter fødslen ved hjælp af ikke-kirurgiske procedurer. Det er mere almindeligt at anvende kirurgi senere i barndommen for at lette brugen af høreapparat eller af rent kosmetiske årsager. På grund af den bløde og mangelfulde ørebrusk er kirurgi ikke altid vellykket. Ørekanalen kan også være meget snæver, så midlertidige blokeringer er almindelige. Disse anomalier skaber problemer med at tilpasse ørepropper og med at holde høreapparater på plads. Dette kan være forbundet med barnets ønske om at ligge på ryggen, og man må måske undersøge geniale løsninger ("Huggie Aids" ("Huggie ringe" - en anordning for at holde høreapparatet på plads) eller dobbeltklæbende tape, for eksempel), eller overveje brugen af benledt høreapparat. Børn, som ligger i ekstra lang tid på ryggen, har også en forhøjet risiko med hensyn til at sekretion fra mund og næse løber ind i ørerne, laver kludder i høreapparaterne, og derved skaber blokeringer og infektioner i ørekanalen. Larmende og gispende vejrtrækning er et andet almindeligt træk ved CHARGE, som har implikationer for barnets evne til at opfatte og reagere på lyde i omgivelserne.

MELLEMØRET

Det er almindeligt, at knoglerne i mellemøret er misdannede [Dhooge et al., 1998], og skaber således et betydeligt konduktivt høretab oven i det tab, der er årsaget af væskesamlingen i mellemøret (Thelin et al., 1999). Mange børns forkærlighed, igennem længere tid, for at ligge i vandret stilling, øger også sandsynligheden for væskesamling i mellemørerne. Det resulterende komplekse konduktive høretab kan kræve en meget høj forstærkning. Høj forstærkning øger vanskeligheder med feedback på grund af ørepropper, som passer dårligt, og mindre formålstjenlig kropsstilling.

DET INDRE ØRE (COCHLEA)

Oven i det konduktive høretab har de fleste børn med CHARGE en sensorineural hørenedsæt-

telse på grund af misdannelser af cochlea [Dhooge et al., 1998; Thelin et al., 1999]. Cochlear implantater bliver nu udført på nogle børn med CHARGE, med forskellig grad af rapporteret succes [Weber et al., 1998; Stjernholm, 2003].

DET AUDITIVE NERVESYSTEM

Der er specifikke centrale anomalier i nervesystemet, som er forbundet med CHARGE, heriblandt anomale auditive nerver (kranialnerve VIII), som forbinder cochlea med hjernestammen og hjernestammen med hjernen. Sådanne abnormiteter kan forårsage forstyrrelse i bearbejdning af auditive input (CAPD = Central Auditory Processing Disorder). Betydningen og implikationerne af disse anomalier er endnu under undersøgelse [Thelin et al. 1999]. De mest almindeligt forekommende manifestationer af CAPD er vanskeligheder med at opfatte et bestemt signal, hvor der er konkurrerende støj, og problemer med at bearbejde og forstå tale.

5. Dysfunktionel sanseintegration

Dysfunktionel sanseintegration ser ud til at være en uundgåelig følge af CHARGE, og betydelige vanskeligheder, som er årsaget af svækkede og dårligt modulerede sansesystemer, er meget almindelige. Mange slags adfærd, nogle af disse tilsyneladende modstridende, kunne tyde på et behov for vurdering af sanseintegration (SI) og behandling fra en erfaren ergoterapeut. Disse er nævnt i tabel II.

TABEL II

Tegn på sanseintegrationsvanskeligheder hos børn med CHARGE

- Afvisning af stoflige ting i munden bortset fra findelt mad, men alle mulige ikke-spiselige ting fx sten, træ, tøj, jord puttes i munden
- Ingen tygning og bidning af fast føde, men omfattende tygning og bidning af ikke-spiselige ting, ofte med vedvarende skæren med tænderne
- Afvisning af visse taktile input som om de er smertefulde, men tilsyneladende ikke bevidsthed om visse andre taktile input (som kunne være smertefulde for andre!)
- I de tidlige år ekstrem usikkerhed med hensyn til kropsholdning, når barnet bliver placeret i en siddende eller stående stilling af en voksen, eller når barnet uventet bliver flyttet, men lystbetonet respons på stærke rytmiske bevægelsesoplevelser (fx vuggen, bumpen, svingen)
- Alvorlige problemer med regulering af aktivitetsniveau ("arousal"), ofte beskrevet som perioder med hektisk overaktivitet og overophidselse og stress, men også pludselige perioder med tilsyneladende "udbrændthed"
- Abnormt høj smertetærskel
- Inkonsekvent eller upassende brug af tryk når barnet berører eller griber med hænderne, ofte beskrevet som, at barnet er meget "groft" eller "klodset" eller "aggressivt", og generelt set har dårligt graderede bevægelser
- Meget forsinket opmærksomhed på bevægelser i tarm og blære
- Forstyrret og usammenhængende søvnmønster
- Adfærd, som søger og giver meget stærke sanseinput, som at bide eller kradse sig selv, flå i huden, dreje rundt, gyng, hoppe, skuldertrækninger, svinge med benene, hyperventilation, flappen med hænderne, at slå sig selv, som en vej til at reorganisere kroppen.

Nogle typiske teknikker, som bliver foreslået af en terapeut i kølvandet på en SI-vurdering, inkluderer børsteterapi, rytmisk fælles sammenpresning, dybdegående bindevævsmassage, vibro-taktilt input, en hel del aktiviteter med store bevægelser og brugen af tungt tøj. Man

kan forvente flere forskellige resultater af implementeringen af disse teknikker, heriblandt en forbedring af barnets evne til at være opmærksom på sanseinformation i omgivelserne, med forbedret muskeltonus, forbedret årvågenhed og tolerance overfor berøring, forbedret opmærksomhedsspændvidde og formindsket distraktion, som reducerer behovet for selvskadende adfærd, forbedrer søvnmønster, og generelt set øger barnets evne til at være både årvågent og roligt i stressede situationer [Deuce, 2002; Larrington, 2002; Stock Kranowitz, 1998; Wilbarger & Wilbarger, 1991].

Dette SI-perspektiv kan være nødvendigt, regelmæssigt eller lejlighedsvis, igennem hele livet og skulle aldrig automatisk blive betragtet som en engangs-”reparation”. Erfaringen fortæller os meget tydeligt, at enhver person med CHARGE ville have betydelig nytte af et egentligt SI-program under tilsyn af en dertil kvalificeret ergoterapeut. Når man bestiller en SI-vurdering, er det vigtigt at lave en liste over den præcise adfærd, som har ført til mistanke om sanseintegrationsvanskeligheder, for at hjælpe terapeuten til at vide på forhånd, hvilke problemstillinger, som kunne være de vigtigste [Maynard, 1999].

Mange børn med CHARGE har behov for ekstra tid til at bearbejde information, og udvikler ofte teknikker, som de bruger til at etablere en fast fysisk, emotionel, sansemæssig og kognitiv ”base” hver enkelt gang før de responderer. Fremgangsrig undervisning afhænger ofte af at give rum til dette behov og bruge noget tid på at gøre barnet opmærksomt på, at man er der, hvem man er, hvad I skal lave sammen, hvordan og hvor det vil blive lavet, og så videre. Barnet kan have behov for en hel del tid og assistance til etableringen af en sikker og stabil fysisk base som første prioritet ved enhver kommunikativ interaktion.

6. Kommunikation og sprog

Enhver og alle former for kommunikation kan være passende for børn med CHARGE. Ethvert barn må betragtes som et individ, men udsættelse for et mangfold af kommunikationsformer (særligt dem, der har en konkret bestanddel, såsom symbolske objekter, billeder eller billedsymboler) er sædvanligvis gavnlig, så de eventuelt til sidst kan foretage et valg af deres foretrukne former, som kunne være forskellige for henholdsvis modtagelse og afsendelse af udtryk. Som et eksempel, kan nogle børn lære at forstå talt sprog (ofte med forstærkning), men udtrykker sig selv først og fremmest med tegnsprog - dette burde ikke blive betragtet som bizart eller ulogisk, men blot som en refleksion af den måde, hvorpå hver enkelt af de CHARGE anomalier, som bliver nævnt i Tabel III, kan sætte hindringer i vejen for frembringelsen af tydeligt artikuleret tale.

TABEL III

Forhindringer mod klar artikulation hos børn med CHARGE

- Hørenedsættelse
- Synsnedsættelse
- Ansigtslammelse
- Lav muskeltonus
- Dårlig taktilsans
- Læbe-ganespalte
- Forstørret tunge
- Dårlig tungebevægelse
- Lille underkæbe
- Anomalier i strubehoved og svælg
- Vejrtrækningsbesvær
- Synkebesvær
- Tandabnormiteter
- Ekstremt forsinkede/ikke fuldt udviklede spisefærdigheder

Til trods for denne afskrækkende liste er tale ofte den endeligt foretrukne udtryksform for et overraskende stort antal børn, selv om de også kan bruge tegn eller billedsymboler som udtryksform og som ekstra støtte på grund af dårlig artikulation. Mange af CHARGE anomalierne, helt bortset fra syns- og hørenedsættelse, indebærer også implikationer for forståelsen og den ekspressive brug af tegnsprog. Taktile modtagelse af tegn, og at udtrykke sig med tegn, kan blive vanskeliggjort af dårlig funktion af den taktile og den proprioceptive sans, lav muskeltonus, alvorlige balanceproblemer, og dyspraksi, som menes at være et problem hos mange børn [Maynard, 1999; Nicholas, 2003]. Forstyrrelse i bearbejdning af auditive input (CAPD) kan yderligere øge vanskeligheder med at opfatte og forstå talt sprog.

Mange mennesker med CHARGE, heriblandt dem, der ser ud til at mestre det sproglige på et vist niveau, udviser problemer med at huske ord, initiere kommunikativ udveksling og med klare distinkte udtryk, i de abstrakte former af talt sprog og/eller tegnsprog. Problemer med initiering kan også stamme fra specifikke hjerneanomalier [Nicholas, 2003]. Tilvejebringelse af kommunikationsformer med en konkret bestanddel (fx ting, symboler, billeder, skrevne ord), muligvis i form af en kommunikationsbog, kan være yderst gavnlig hjælp til at huske, opmuntring til initiering, afklaring af betydning, og kan generelt set afføde en mere selvsikker, levende og flydende kommunikationsstil.

7. Mad og drikke

Mange af de allerede nævnte anomalier bidrager til de betydelige og gennemtrængende spisevanskeligheder, som er et yderst karakteristisk træk ved CHARGE [Abadie, 1999]. Af stor betydning er ødelæggelsen af kranialnerverne IX og X, som fører til ukoordineret sutten og synken, og til gastroesofageal reflux. Mange mennesker med CHARGE har ingen lugtesans på grund af kranialnerve I abnormiteter [Davenport, 1999, Tellier et al. 1998, Byerly & Pauli, 1993], hvilket sandsynligvis har en betydelig negativ effekt på spiseadfærd (såvel som på tilknytning og udvikling af hukommelsen).

Et andet beslægtet problem er forstoppelse, som er almindelig og sandsynligvis resulterer fra en sammenblanding af lav muskeltonus, flydende eller findelt mad, længere perioder liggende på ryggen, en forholdsvis immobil livsstil og en mulig dårlig stimulering af fordøjelseskanalen. Virkningen af kronisk forstoppelse på et barns evne til at deltage og lære skal man ikke undervurdere. Sideløbende med medicinske undersøgelser og brug af medikamenter, så hjælper det ofte at bruge colonmassage, mønstre af passive eller støttede bevægelser, placering på venstre side i vandret stilling og perioder med at stå oprejst med støtte – om nødvendigt og passende.



8. Anekdoter

De følgende anekdoter om børn med CHARGE syndrom er eksempler på adfærd, der blev betragtet som "udfordrende" af familie eller skole, som blev løst eller undgået, eller flyttet til den ikke-udfordrende kategori ved at bruge et multisensorisk perspektiv, baseret på vores kendskab til alle sansevanskeligheder forbundet med CHARGE. I mange af disse eksempler var der et klart behov for en SI-vurdering og programmering sammen med de andre nævnte strategier:

- Et lille barn, som man sagde var selvstimulerende "hele tiden", var i virkeligheden i gang med at træne og udvikle sine mobilitets- og orienteringsevner og i gang med at bruge syn og berøring til at udforske ting på en meget kreativ måde. Mens han lavede dette måtte han ned på ryggen på gulvet hvert tiende til tyvende minut for at reorganisere sansesystemet med korte episoder, hvor han rystede.
- Et børnehavebarn udviste ofte selvskadende adfærd, når han blev urolig og overstimuleret af tilfældige berøringer og luftstrømme fra folk, der gentagne gange gik bag hans stol. Lige så snart hans stol blev placeret med ryglænet sikkert op mod væggen, blev han mindre selvskadende og mere modtagelig for social interaktion.
- Folk blev bekymrede, da en ung dreng begyndte at insistere på den usædvanlige ide at have plaster tæt forbundet omkring fingerspidserne på alle hans fingre, også tommelfingrene, hver dag. Han udtrykte sit behov for mere og stærkere tryk- og berøringsinput som en del af hans sansediæt.
- Hver morgen i en børnehaveklasse var der en elev, som nægtede at sidde på gulvet med resten af klassen for at se læreren fortælle en historie med tegnsprog. Når en passende stol blev fremskaffet, så sad eleven og deltog med stor interesse og en stigende grad af medvirken.
- Mange børn, som ikke kunne sidde på en almindelig stol og deltage i en aktivitet i lang tid ad gangen, viste øget opmærksomhedsspændvidde og bedre visuel, finmotorisk og kognitiv fungeren, lige så snart de fik stole med fod- og armstøtte. Et af børnene brugte sjældent armstøtterne for sine arme, men sad i stedet for med vidt spredte ben og ydersiden af lårene presset hårdt mod siderne af stolen, hvilket var med til at give ham den fornødne ligevægt for at kunne fungere effektivt i oprejst siddestilling.
- En pige blev beskrevet som meget forstyrrende i timer, som krævede, at klassen sad stille og deltog i en tegnsprogssamtale med læreren i op til 30 minutter. Når læreren brugte den strategi at bede eleven med jævne mellemrum at bevæge sig for at udføre små opgaver i timerne (hente en pen, åbne en dør, hente en bog, gå med et stykke papir til skolekontoret), så stoppede den forstyrrende adfærd stort set.
- En teenager var glad for, og var rigtig god til, fodbold i gymnastiksalen, men ville eller kunne ikke spille fodbold udendørs på grund af manglen på stærke lodrette visuelle markører til at støtte balancen. Evnen til at deltage i sådanne komplekse fysiske aktiviteter udendørs udviklede sig ikke før betydelige tilpasninger blev introduceret.
- En teenager var uvillig til at gå udenfor i frikvartererne på grund af problemer med blænding og fotofobi, som påvirkede mobility og orientering, ligesom deltagelse i samtaler på tegnsprog. Denne vanskelighed blev til sidst løst ved at skaffe solbriller og en solskærm.
- I orienterings- og mobilitytimerne nægtede en teenager at stå stille for at modtage talte instrukser eller instrukser på tegnsprog, men problemet blev løst, da eleven fik lov til at stabilisere sig selv ved at læne sig op ad en pæl eller et træ eller en væg, eller ved at lægge en hånd på lærerens skulder under disse samtaler.

9. Konklusion

Forældre og fagfolk rapporterer ofte, at de er forbløffede, forvirrede, og frustrerede over de adfærdsmønstre, som børn med CHARGE udviser, og der er ingen tvivl om, at disse børn kan være særdeles udfordrende mennesker at arbejde for og, især, at leve med. Der har været en årelang debat i gang om "CHARGE-adfærd" blandt familier og fagfolk, og nu er et mere håndfast fokus på adfærd ved at dukke op i mange lande. Informationerne og synspunkterne i denne afhandling kan hjælpe folk til at udvikle deres egen indsigt i, hvorfor visse ting sker på den måde, de gør. Først og fremmest er det mit håb, at denne afhandling vil minde folk om de kolossale vanskeligheder, som børn med CHARGE står overfor, i næsten alt de foretager sig, og, som en følge deraf, de høje stressniveauer de må leve med for en stor del af eller muligvis hele deres liv. Den tid, der bliver brugt på at nedsætte stressniveauet, og at prøve på at give børn tilfredsstillende strategier til at gøre det selv, må være en af de dyrebareste gaver, vi kan tilbyde dem, og en af de største tjenester, vi kan gøre os selv som undervisere, terapeuter og familiemedlemmer. For mange år siden skrev jeg det følgende om børn med CHARGE:

"Jeg kender ingen identificeret undergruppe indenfor populationen af folk med mere end et sansehandikap, som har så mange medicinske problemer, af sådan en kompleksitet og alvor, og med så mange skjulte eller forsinkede vanskeligheder, og alligevel har ingen undergruppe vist så konsekvent en evne til at rejse sig triumferende over disse problemer" [Brown, 1997, 20].

Jeg tror nu endnu mere brændende på dette, end jeg gjorde, da jeg først skrev det. Når vi arbejder i et ægte partnerskab med børn med CHARGE, så kan vi få en indsigt, som vil være gavnlig i vores arbejde med alle børn, men hvis vi er parate til at se og lytte, så kan dette også tilbyde os en uvurderlig indsigt i os selv.

Litteratur

Abadie, V. *Swallowing and feeding in CHARGE syndrome*. In: Hefner M, Davenport SLH, editors. *CHARGE Syndrome: A management manual for parents*. Columbia, MO: CHARGE Syndrome Foundation.

Abadie V., Wiener-Vacher S., Morisseau-Durand MP, Poree C., Amiel J, Amanou L, Peigne C, Lyonnet S, Manach Y (2000). *Vestibular anomalies in CHARGE syndrome: Investigations on and consequences for postural development*. *Eur J Pediatr*. 159:569-574.

Admiraal RJ, Joosten FB, Huygen PL (1998). *Temporal bone CT findings in the CHARGE association*. *International Journal Of Pediatric Otorhinolaryngology*, 45:151-162.

Blake KD, Brown D. 1993. *CHARGE Association looking at the future – The voice of a family support group*. *Child: Care, Health, and Development*, 19, 395-409.

Blake KD, Davenport SLH, Hall BD, Hefner MA, Pagon RA, Williams MS, Lin AE, Graham JM. 1998. *CHARGE Association: An update and review for the primary pediatrician*. *Clinical Pediatrics*, 37, 159-173.

Brown D. 1997. *CHARGE Association. Talking Sense, Summer*, 18-20.

Byerly KA, Pauli RM. 1993. *Cranial nerve abnormalities in CHARGE association*. *Am J Med Genet* 45:751-757.

Colby Trott M, Laurel MK, Windeck SL. 1993. *SenseAbilities: Understanding Sensory Integration*. Tucson, Arizona: *Therapy Skill Builders*.

Davenport SLH. 1999. *Overview of CHARGE Syndrome for Physicians*. In: Hefner M, Davenport SLH, editors. *CHARGE Syndrome: A management manual for parents*. Columbia, MO: CHARGE Syndrome Foundation.

Deuce G (2002). *Sensory integration dysfunction in deafblind children*. *DbI Review*, 30; 8-10.

Dhooge I, Lemmerling M., Lagache M., Standaert L., Govaert P, Mortier G. (1998). *Otological manifestations of CHARGE association*. *Annals of Otology, Rhinology & Laryngology*. 107:935-941.

Glimcher, PW. 1999. *Eye movements*. In: Zigmond MJ, Bloom FE, Landis SC, Roberts JL, Squire LR, editors. *Fundamental Neuroscience*. San Diego: Academic Press, p 993-1010.

Gregory BB. 2001. *Physical Therapy and Occupational Therapy in CHARGE Syndrome*. In: Hefner M, Davenport SLH, editors. *CHARGE Syndrome: A management manual for parents*. Columbia, MO: CHARGE Syndrome Foundation.

Hartshorne TS, Cypher AD. *in press*. *Challenging behavior in CHARGE Syndrome*. *Ment Health Aspec Dev Disabil*.

Hefner M, Davenport SLH, editors. 1999, 2001. *CHARGE Syndrome: A management manual for parents*. Columbia, MO: CHARGE Syndrome Foundation.

Kruger C. 2000. *Personal Account*. *CHARGE Accounts*, Vol 10 No 2, Summer 2000, 3.

Larrington GG. 2002. *Sensory Integration*. In: Alsop L, editor. *Understanding Deafblindness: Issues, Perspectives, and Strategies*. Logan, Utah: SKI-HI Institute.

Maynard S. 2001. *The Impact of Sensory Integration Dysfunction in CHARGE*. In: Hefner M, Davenport SLH, editors. *CHARGE Syndrome: A management manual for parents*. Columbia, MO: CHARGE Syndrome Foundation.

McGibbon NH, Andrade CK, Widener G, Cintas HL. 1998. *Effect of an equine-movement therapy program on gait, energy expenditure, and motor function in children with spastic cerebral palsy: A pilot study*. *Dev Med Child Neurol* 40:754-762.

Moss, K. 1993. *Looking at Self-Stimulation in the Pursuit of Leisure or I'm Okay, You Have a Mannerism*. P.S. NEWS!!! 5(3) Published by TSBVI Deafblind Outreach Texas School for the Blind and Visually Impaired.
<http://www.tsbvi.edu/Outreach/seehear/archive/mannerism.html>

Murofushi, T., Ouvrier, R. A., Parker, G. D., Graham, R. I., Da Silva, M., & Halmagyi, G. M. 1997. *Vestibular abnormalities in CHARGE association*. *Annals of Otology, Rhinology and Laryngology*, 106, 129-134.

Nicholas J. *this issue*. *Can Specific Deficits in Executive Functioning Explain the Behavioral Characteristics of CHARGE syndrome: A Case Study*. *American Journal of Medical Genetics*.

NTAC (2001). *National Deaf-Blind Child Count Summary, December 1, 2001*. <http://www.tr.wou.edu/ntac/census/census2001-b-21.doc> .

Pagon RA. 1999. *The Eyes in CHARGE for the Ophthalmologist*. In: Hefner M, Davenport SLH, editors. *CHARGE Syndrome: A management manual for parents*. Columbia, MO: CHARGE Syndrome Foundation.

Salem-Hartshorne N, Jacob S., 2004. *The prevalence of developmental delay in CHARGE Syndrome*. *J Early Intervention*.

Stjernholm C. 2003. *Aspects of temporal bone anatomy and pathology in conjunction with cochlear implant surgery*. *Acta Radiol Suppl*. 430:2-15

Stock Kranowitz C. 1998. *The Out of Synch Child: Recognizing and Coping with Sensory Integration Dysfunction*. New York: Berkley Publishing Group, Skylight Press.

Tellier AL, Cormier-Daire V, Abadie V, Amiel J, Sigaudy S, Bonnet D, de Lonlay-Debeney P, Morrissseau-Durand MP, Hubert P, Michel JL, Jan D, Dolfus H, Bauman C, Labrune P, Lacombe D, Philip N, Le Merrer M, Briard ML, Munnich A, Lyonnet S. 1998. *CHARGE syndrome: report of 47 cases and review*. *Am J Med Genet* 76:402-409.

Thelin JW. 1999. *The Ears and Hearing in CHARGE Syndrome – Parent Information*. In: Hefner M, Davenport SLH, editors. *CHARGE Syndrome: A management manual for parents*. Columbia, MO: CHARGE Syndrome Foundation.

Thelin JW, Hartshorne TS, Hartshorne NS. 1999. *Audiologic and Educational Issues in CHARGE Syndrome*. *Journal Of Educational Audiology*, 7, 34-41.

Weber BP, Dillo W, Dietrich B, Maneke, I, Bertram B, Lenarz T. 1998. *Pediatric cochlear implantation in cochlear malformations*. *American Journal of Otology*. 19:747-753.

Wilbarger P, Wilbarger JL. 1991 *Sensory Defensiveness In Children Aged 2-12*. Santa Barbara, CA: Avanti Educational Programs.



Nordens Velfærdscenter

CHARGE "Adfærd" — Udfordring eller tilpasning?

Udgivet af
Nordens Velfærdscenter
www.nordicwelfare.org
© marts 2013

Forfatter:
David Brown
California Deaf-Blind Services

Redaktion:
Magnus Gudnason
Lasse Winther Wehner

Oversættelse:
Magnus Gudnason

Originaltitel:
CHARGE Syndrome "Behaviors" — Challenges or Adaptations?

Oprindelig bragt i American Journal of Medical Genetics Part A, 2005

Oversættelsen tidligere udgivet som NUD Arbejdstekst nr. 47

Ansvarlig udgiver:
Ewa Persson-Göransson

Grafisk design:
Lasse Winther Wehner

**Nordens Velfærdscenter
Danmark**

Slotsgade 8
DK-9330 Dronninglund
Danmark

Tel: +45 96 47 16 00
nvcdk@nordicwelfare.org

**Nordens Velfærdscenter
Sverige**

Box 22028
104 22 Stockholm
Sverige

Besøgsadresse:
Hantverkargatan 29

Tel: +46 8 545 536 00
info@nordicwelfare.org

**Nordens Velfærdscenter
Finland**

Topeliusgatan 41 A a
FI-00250 Helsingfors
Finland

nvcfi@nordicwelfare.org

Rapporten kan downloades på:
www.nordicwelfare.org under
«publikationer»

ISBN 978-87-7919-036-8