

Bulletinen för det europeiska nätverket för genetisk dövhet: patogena mekanismer, klinisk och molekylär diagnos, sociala följder

REDAKTIONSSTYRELSE:

Chefredaktör:

Christina Fasser (RETINA International, Zürich) - CH

Styrelse:

Patrizia Ceccarani (Lega del Filo d'Oro ONLUS, Osimo) - I

Manuela Mazzoli (U.O.A. Otochirurgia, Padova) - I

Vanessa Migliosi (Internationella föreningen för ungdomar med nedsatt hörsel, Trento) - I

Vibeke Leth (Danska förbundet för barn med cochleaimplantat, Skaevinge) - DK

Milon Potmesil (The Palacky University, fakulteten för pedagogik, institutionen för specialutbildning, Olomuc) – CZ

Innehåll:

- **Avsnitt 1 – FORSKARHÖRNAN:** Connexin 26 – samband genotyp-fenotyp (Van Camp G.)
- **Avsnitt 2: SENASTE NYTT:** GENDEAFs Otokleros-databas (Studie Declau F., Van de Heyning P., Van Camp G.)
- **Avsnitt 3: FÖRENINGSHÖRNAN:** Kommunikation hos barn med kommunikationsstörningar (Potmesil M.)
- **Avsnitt 4 BLANDAT:** Cochlea implantat på barn i Danmark (Leth V.)
- **Avsnitt 5: INSÄNDARE (från föräldrar/familjer)**
- **Avsnitt 6: MÖTEN OCH EVENEMANG**

CONNEXIN 26 – KORRELATION MELLAN GENOTYP OCH FENOTYP

Van Camp G

Multicenter studie

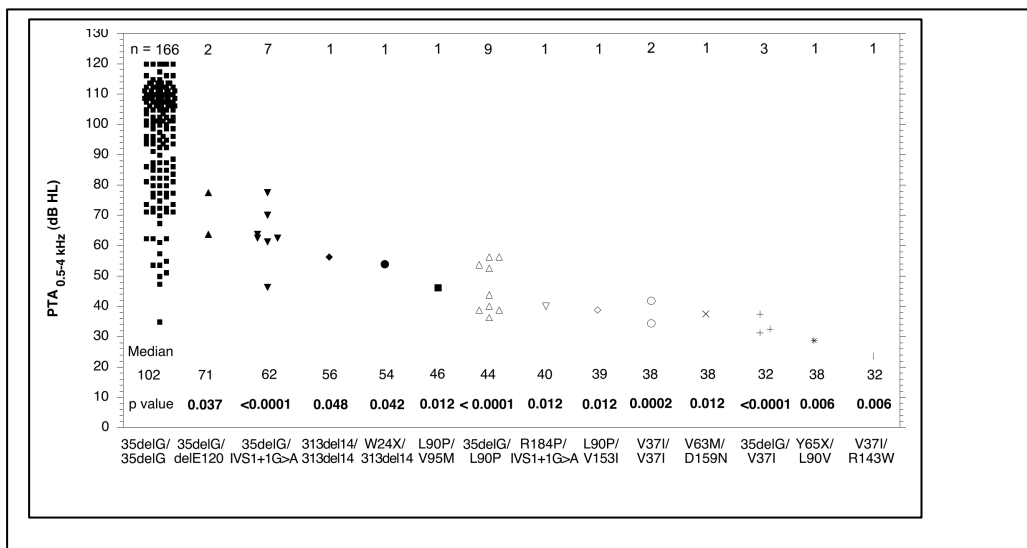
I en nyligen genomförd studie mellan olika centra har använts data från Antwerpen, Iowa, Madrid och Padova. Det framkom att det finns en stark genotyp-fenotyp korrelation för autosomal recessive hörselnedsättning som orsakas av GJB2 (connexin 26) mutationer. Några mutationer orsakar en betydligt mindre svår fenotyp (lättare hörselnedsättning) i jämförelse med 35delG homozygoter. Detta kan även ses när man har sk compound heterozygoter med 35delG. Utav 277 mutationer kunde studien identifiera flera milda mutationer som inkluderade V371I, L90P och IVS1+1G>A splice mutations. Ännu viktigare var att en klar slutsats var att flera andra sk missense mutationer har också en mild hörselnedsättning. Dessa fynd behöver dock bli bekräftade i en betydligt större studie/undersökning. Vi har på förslag att starta en stor multi-center studie för att förfinas och bekräfta denna funna genotyp-fenotyp korrelation. Men också för att fastställa fenotypen för de flesta GJB2 mutationerna.

Introduktion

Mutationer i GJB2 står för en stor andel av prelinguala icke syndromatiska hörselnedsättningar i flera befolkningar och mutationsanalys av denna gen finns nu som ett genetiskt diagnostiskt test. Hörselnedsättning hos GJB2 patienter varierar från lätt till dövhet. Denna variation har vanligen hänförs till okända sk modifier genes. Eftersom tidigare rapporter har beskrivit audiometriska karaktäristiska baserat på ett litet antal patienter har detta kunnat orsaka att ingen klar genotyp-fenotyp korrelation har kunnat fastställas förrän nu.

Pilotstudie

En pilotstudie utfördes av en grupp bestående av forskargrupper i Antwerpen (Guy Van Camp, Kim Cryns), Padova (Alessandra Murgia, Eva Orzan), Madrid (Ignacio del Castillo, Felipe Moreno) och Iowa (Richard Smith). Data från 277 obesläktade personer med hörselnedsättningar med GJB2 mutationer samlades för att undersöka en möjlig genotyp-fenotypkorrelation. Statistiska analyser avslöjade att 35delG homozygoter har betydligt mer hörselnedsättning jämfört med 35delG/non35delG compound heterozygoter. Personer med två non35delG mutationer har ännu mindre hörselnedsättning. En liknande hörselnedsättning kunde observeras när mutationerna var kategoriserade som inaktiva (t ex stopp mutationer mm) eller om ”inactivating” (t ex missense mutations). Det kunde visas att GJB2 genotypen har en stor betydelse för graden av hörselnedsättning och att specifika GJB2 genotyper kan kopplas samman med betydligt mindre hörselnedsättning jämfört med 35delG homozygoter. En artikel med dessa resultat har inskickats för publicering. En kopia av manuskriptet är tillgängligt för deltagarna i studien.



Multicenterstudie med stöd av GENDEAF

Dessa preliminära resultat diskuterades vid en "state-of-the-art"-konferens av GENDEAF thematic network (www.gendef.org) i Milano, 8-10 Maj, 2003. De preliminära resultaten diskuterades och befanns vara intressanta och viktiga och det bestämdes att en stor, internationell multicenter studie behövs för att bekräfta och utöka resultaten av denna pilotstudie. GENDEAF kommer att stödja denna undersökning genom annonsering på sin hemsida och flera GENDEAF-medlemmar som var närvarande vid Milanomötet beslöt att delta i undersökningen. Det finns dock inget finansiellt bidrag från GENDEAF. Även om många grupper inom GENDEAF kommer att delta så finns det möjlighet för grupper utanför GENDEAF att delta under samma betingelser. Vilken grupp som helst från vilket land som helst är välkommen att delta.

Syfte och förväntade resultat av undersökningen

Pilotundersökningen visar möjligheten att identifiera speciellt milda GJB2 genotyper baserade på hörseldata från ett relativt litet antal patienter. Det stora syftet med denna multicenterundersökning är att samla data från så många personer som möjligt med GJB2 hörselnedsättning. Nya data kommer att göra det möjligt att förbättra och bekräfta den preliminära genotyp-fenotypkorrelationen och också undersöka nya och andra genotyper. Dessa nya data kommer att vara användbara för att t ex bedöma habilitering av personer med GJB2-hörselnedsättning-dövhet. Dock bör det observeras att genotyp-fenotypkorrelationen inte är perfekt och att andra faktorer förutom mutationerna också kan påverka graden av hörselnedsättning. Dessa andra faktorer kan ibland orsaka ovanliga patienter som t ex en patient med lätt hörselnedsättning och två 35delG mutationer.

Kriterier för insamling av patienter

Var vänlig använd de kriterier som redovisas nedan för att se om data från din patient kan användas i undersökningen:

- Minst 10 patienter med sensorineural hörselnedsättning och med biallel GJB2 - mutationer finns i en speciell region eller land, med en liknande etnicitet. Inget land eller region eller etnisk grupp är exkluderad. Genetiska tester omfattar mutationsanalys av minst en komplett coding region av GJB2. Det är också acceptabelt att komplett mutationsanalys endast utförs om 35delG finns i en allel och man avser att undersöka den andra allelen. I dessa fall kommer man enbart att upptäcka compound heterozygoter 35delG på en allel och ej upptäcka anlagsbärare som inte har 35delG. Det är inte ett problem. Mutationsanalys av den gemensamma splice site mutation eller upstream connexin 30 deletion är bra men inte absolut nödvändig för denna studie.
- Tekniken som används för mutationsscreening (SSP, denaturing gels, DHPLC, Heteroduplex analysis, DNA-sequencing) är inte betydelsefull men de exakta antalet mutationer behöver bekräftas genom DNA-sekvensering.
- Insamling av patientdata kommer inte enbart att omfatta mycket grav hörselnedsättning eller dövhet. Om man gör så, kommer man att få ett skevt urval, göra resultaten av undersökningen mindre pålitliga. Insamling av patienter skall också omfatta lätta och måttliga hörselnedsättningar. Måttliga hörselnedsättningar bör finnas i minst 10 % av alla fall. Exkludera inte dessa patienter från er insamling eftersom detta kan ge en mycket svår bias av undersökningen.
- Patientinsamlingen skall icke enbart bestå av 35delG homozygoter, en eller flera mutationer behöver också finnas.
- Om hörselnedsättning är progressiv behöver vi alla audiogram. Om hörselnedsättningen icke är progressiv och audiogram från olika åldrar finns tillgängliga sänd oss då enbart audiogram taget i den yngsta åldern (över 5 års ålder).

Data insamling och analys

Patientdata skall sändas med e-mail till Rik Snoeckx (rik.snoeckx@ua.ac.be, University of Antwerp). Kontakta Rik innan du sänder data. Data kommer att analyseras av Rik i samarbete med Guy van Camp (University of Antwerpen) och genom statistisk hjälp från Patrik Huygen (University of Nijmegen). Excel arbetsblad måste användas och kan fås av deltagarna via GENDEAFs hemsida.

Vissa genetiska grupper som gör mutationsanalyser som en tjänst för audiologer kan mutationsinformation på många patienter men kanske inte hörseldata och kliniska data. Att insamla hörsel och data och kliniska data kan vara tidskrävande. Om så är fallet så bör man

begränsa ansträngningarna att ta fram audiologisk information till de patienter som kan ge mest information. Om en sådan situation uppstår är det rekommendabelt att kontakta Rik Snoeckx i Antwerpen innan datainsamling startar.

Vilken information behövs? (Fyll i Excel-bladet!)

- Vem informationen kommer från (namn, organisation och e-mailadress)
- Patientdata (personnummer) Sänd dessa data anonymt, sänd aldrig namn
- Etnisk tillhörighet
- Kön (M/K)
- Personnummer
- Datum för hörselprov
- GJB2 genotyp (nomenklatur som vid Connexin-dövhet hemsida <http://www.crg.es/deafness/>) Mutationer skall vara separerade genom en slash (ex 35delG/35delG). Beskriv vad gäller nukleotider så väl som på aminosyranivå. Mutationer som kan orsaka frame shift kan beskrivas som "fs" på aminosyranivå. Om nomenklaturen blir förvirrande (som är fallet med 313del14 mutationen som också har beskrivits som 310del14, 311del14, 312,del14 och 314del14) så bör sekvenserande electroferrogram skickas med.
- Beskriv vilken diagnosteknik (SSCP, DGGE, allele-specifik PCR, sekvensering, annan) som använts.
- Tonaudiometri på frekvenserna 125, 250, 500, 1000, 2000, 4000 och 8000 Hz skall användas. Om ingen hörsel har kunnat uppmätas skall det skrivas som 120 dB HL.
- Beskriv om hörselnedsättningen är familjär (FA) eller sporadisk (S).
- I familjer som har flera syskon som är hörselskadade/döva skall data från bara en individ per familj skickas. För att undvika selection bias, skicka data från en döv person som har audiogram taget vid den yngsta åldern. Personnummer från andra personer med hörselnedsättningar i familjen skall också skickas.
- Beskriv audiometrisk teknik, tonaudiogram, ABR, OAE, VHR, "andra". Speciellt skall audiometrisk teknik som används för att undersöka barn under 2 års ålder vara beskrivet i detalj.
- Flera audiogram på samma patient skall fyllas i om hörselnedsättningen har dokumenterats vara progressiv. Om hörselnedsättningen inte är progressiv, skicka bara audiogrammen som tagits vid den yngsta åldern (dock över 5 år).
- Andra kliniska viktiga symptom

Publikation av resultat

Resultaten kommer att publiceras i en internationell tidskrift. Detta kommer att skrivas som ett slags konsortiumpaper som kommer att hänvisa till GENDEAF-projektet. Alla forskare som bidrager med patienter kommer att vara deltagare i konsortiet och delförfattare till publikationen. Två delförfattare kan vara inkluderade från varje grupp. Ytterligare medförfattare kan vara med om gruppen har bidragit med mycket stora datamängder. Detta kommer att bedömas i slutet av datainsamlingen. Deltagarna i denna gemensamma kolloborativa meta-analys kommer inte att utesluta publikationer baserade på egen datainsamling från individuella grupper. Med andra ord så kan ni publicera era egna data precis enligt eget önskemål och ändå delta i denna undersökningen eftersom det är en meta-analys.

Tidsschema

Datainsamlingen kommer att avslutas **30 mars, 2004**. Inga data kommer att accepteras efter detta datum. Därefter görs data-analys och resultaten kommer att skickas som ett första utkast på en artikel/paper till alla deltagare innan sommaren 2004.

AVSNITT 2 – SENASTE NYTT

GENDEAFs OTOSCLEROS DATABAS

Declau F¹., Van de Heyning P¹., Van Camp G².

¹Department of Otorhinolaryngology, Head and Neck Surgery, University of Antwerp, Belgium

²Department of Genetics, University of Antwerp, Belgium

Som en del a GENDEAF-konsortiet har en europeisk multi-center otosclerosdatabas börjat byggas för insamla kliniska data från så många otosklerospatienter som möjligt.

Otoskleros är en sjukdom i benlabyrinten och stigbygeln som hittills endast är känt hos människa. Den viktigaste orsaken för kroniskt progressivt ledningshinder hos vuxna och är också en bidragande orsak till progressiv sensorineural hörselnedsättning. Konduktiv hörselnedsättning utvecklas när otosklerotiska plaque invaderar det ovala fönstret eller runda fönsterregionen och framför allt interfererar med rörlighet av stigbygeln. Även om inte sensorineural hörselnedsättning kan korrigeras så har stapeskirurgi visat sig mycket lyckad för att återställa normal benledning och kan klart förbättra hörseln. För att ställa diagnosen otoskleros krävs ett ledningshinder som inte kan bero på komplikationer av otosalpingit, adhesiv otit, trauma eller cholesteatom. Öron- näsa halsläkaren/audiologen måste bedöma utifrån kliniska undersökningar, tonaudiogram och inpedansaudiometri liksom ev tidigare sjukdomar och kirurgi.

Debutålder för otoskleros varierar från 1: a till 5: e livsdekaden. Vanligtvis visar sig otoskleros från 30-årsåldern. 90% av personer med otoskleros är under 50 år när de får sin diagnos.

Histologisk otoskleros beskriver en sjukdomsprocess utan kliniska symptom som bara kan ses vid temporalbensdissektion. Klinisk Otoskleros beskriver närvaro av otoskleros på något ställe där det orsakar ledningshinder genom att påverka rörelsen av stigbygeln eller rundafönstermembranet.

Otoskleros är troligen en ärftlig sjukdom och där de flesta betraktar den som autosomal dominant med reducerad penetrans (25-40 %) ^{3,4}. Klinisk otoskleros har en prevalens av cirka 0,3 % bland vita vuxna, vilket gör den till den största hittills kända gemensamma orsaken till hörselnedsättning hos denna population. Histologisk otoskleros har visat sig ha en prevalens av 3,5% hos vita vuxna.

Otoskleros representerar en heterogen grupp av ärftliga sjukdomar där flera olika gener kan vara inblandade vilka reglerar benhomeostas i cochlea. Det har spekulerats att som svar på olika gendefekt så störs den fysiologiska inhibitionen av bennedbrytning i cochlea möjligtvis i samband med en större känslighet för miljöfaktorer vilket resulterar i en bendysplasi kallad otoskleros¹. Många olika miljöfaktorer har föreslagits inkluderande infektion (mässlingvirus, hormoner, ämnesomsättningsfaktorer). 50 % av patienter med otoskleros har någon form av familjär otoskleros. De övriga är sporadiska fall.

Den första otosklerosgenen har ännu inte klonats. Dock har tre genetiska lokalisationer hittills blivit identifierade (OTSC1 (OMIM166800) ⁸, OTSC2 (OMOM 605727) ⁹, och OTSC3¹⁰. Detta styrker hypoteserna att mutationer i många olika gener kan orsaka en otosklerosfenotyp. Sådan genetisk heterogenitet har också blivit beskriven vid icke syndromatisk sensorineural hörselnedsättning. OTSC1 lokaliseras till kromosom 15 q25-q26 i en indisk familj där hörselnedsättning började i barndomen och fullständig penetrans förelåg. OTSC2 locus lokaliseras till en 16 cM-region på kromosom 7 i en stor belgisk släkt. Helt nyligen har OTSC3 locus lokalisering blivit fastlagd till kromosom 6 i en stor cypriotisk släkt. Dessa OTSC3 intervall täcker HLA regionen, vilka är i samklang med associationer mellan HLA-A/HLA-B antigener och otoskleros¹².

Sökandet efter stora otosklerosfamiljer med åtminstone 12 positiva fall behövs så att en genomsökning inom varje familj blir möjlig. Dock är sådana familjer sällsynta. Eftersom debutålder för otoskleros är försenad så är vanligtvis icke fler generationer med klinisk otoskleros möjliga att studera. Därför har det varit svårt att identifiera stora familjer med tillräckligt antal av personer med otoskleros för att tillåta tillräckligt statistisk styrka för genetic linkage analys. Icke parametriska metoder kan användas men eftersom många tror att det är genetisk heterogenitet är det troligt att flera hundra syskon med otoskleros skulle vara nödvändigt för att få tillräcklig statistisk kraft. Mindre familjer kan bara vara diagnostiskt värdefulla om otosklerospatienter redan har andra kromosomala abnormaliteter. En kandidatgen kan vara möjlig att upptäcka men kommer att vara mycket arbetskrävande under förutsättning att det finns många kandidatgener med många exoner. Även om DNA-analys av exoner inte visar några mutationer så kan det visa sig vara omöjligt att ändå utesluta någon gen. En mutation i en intron kan interferera med mRNA splicing eller en mutation i en avlägsen förstärkning kan annars reducera uttrycket. Dessutom är diagnosen otoskleros problematiskt med avseende på skillnaden mellan klinisk och histologisk otoskleros. Kliniskt friska personer kan inte betraktas vara genetiskt friska beroende på variabel penetrans och

uttryck av genen. En genetisk anlagsbärare kan vara svårare att känna igen när penetrans är reducerad, när syndromuttryck är små och där genom sluppen alla syskon eller barn kan vara friska. Även i familjer med cochlea hörselnedsättning så misslyckas vi med att skilja dessa från de med cochleär otoskleros eller andra typer av genetisk hörselnedsättning. Syftet med GENDEAFs otosklerosdatabas är att undersöka fenotypen för otoskleros noggrannare. De milda fenotypiska skillnader som annars inte kan vara synliga kan vara statistiskt relevanta om man har ett stort antal patienter. Identifikationen kan leda till upptäckt av nya gener som är inblandade i benmetabolismen i innerörat. Så fort en otosklerosgen är identifierad kommer det att ge oss möjlighet att fastställa en genotyp-fenotypkorrelation. Från andra gener för dövhet är det välkänt att olika mutationer i samma gen kan ge liknande fenotyper av varierande svårighetsgrad. Även variabilitet i behandling som t ex kirurgi eller flourbehandling kan resultera i olika skillnader beroende på t ex kirurgisk skicklighet men också beroende på naturen av sjukdomen. Att screena ett stort antal patienter kan dock ge möjligheter att genomföra kliniska studier där olika behandlingar jämförs. Om vi kan identifiera genetiska anlag så kan det också ge oss möjlighet att urskilja möjliga miljöfaktorer som kan förhindra utbrott av klinisk otoskleros hos de som bär den muterade genen men fortfarande har normal hörsel. Vi kan också undersöka "modifier genes" som kan finnas och orsaka att histologisk otoskleros blir klinisk otoskleros. Vi hoppas att denna europeiska databas avseende otoskleros kommer att leda till bättre förståelse för olika typer av otoskleros. Denna kommer att vara mycket användbar, inte bara för kliniker men också för patienter med otoskleros. Kliniker som behandlar otosklerospatienter är härmed inbjudna att delta. De kan kontakta koordinatören för databasen för mer detaljerad information: otosclerosis@pandora.be

Referenslista

1. Declau,F., Van De Heyning,P.H. (1996) In: Martini A, Read A, and Stephens,D. (eds), Genetics and hearing impairment. Whurr Publishers,pp. 221-235.
2. Declau,F., Van Spaendonck,M., Timmermans,J.P., Michaels,L., Liang,J., Qiu,J.P., and Van de Heyning .P. (2001) Prevalence of otosclerosis in an unselected series of temporal bones. *Otol.Neurotol.*, 22,596-602.
3. Larsson A (1960) Otosclerosis: a genetic and clinical study. *Acta Otolaryngol.Suppl*, 154,1-86.
4. Morrison,A.W. (1970) Otosclerosis: a synopsis of natural history and management. *Br.Med.J.*, 1,345-348.
5. McKenna,M.J., Mills,B.G. (1990) Ultrastructural and immunohistochemical evidence of measles virus in active otosclerosis. *Acta Otolaryngol.Suppl*, 470,130-139.
6. Weber,B.P., Zenner,H.P. (1991) [Otosclerosis and estrogen-gestagen substitution in the menopause]. *Dtsch.Med.Wochenschr.*, 116,1292.
7. Shambaugh,G.E., Jr., Petrovic,A. (1967) The possible value of sodium fluoride for inactivation of the otosclerotic bone lesion. Experimental and clinical studies. *Acta Otolaryngol.*, 63,331-339.
8. Tomek,M.S., Brown,M.R., Mani,S.R., Ramesh,A., Srisailapathy,C.R., Coucke,P., Zbar,R.I., Bell,A.M., McGuirt,W.T., Fukushima,K., Willems,P.J., Van Camp,G., and Smith,R.J. (1998) Localization of a gene for otosclerosis to chromosome 15q25-q26. *Hum.Mol.Genet.*, 7,285-290.
9. Van Den Bogaert.K., Govaerts,P.J., Schatteman,I., Brown,M.R., Caethoven,G., Offeciers,F.E., Somers,T., Declau,F., Coucke,P., Van de Heyning. P., Smith,R.J., and Van Camp,G. (2001) A second gene for otosclerosis, OTSC2, maps to chromosome 7q34-36. *Am.J.Hum.Genet.*, 68,495-500.

10. Chen,W., Campbell,C.A., Green,G.E., Van Den,Bogaert. K., Komodikis,C., Manolidis,L.S., Aconomou,E., Kyamides,Y., Christodoulou,K., Faghel,C., Giguere,C.M., Alford,R.L., Manolidis,S., Van Camp,G., and Smith,R.J. (2002) Linkage of otosclerosis to a third locus (OTSC3) on human chromosome 6p21.3-22.3. J.Med.Genet., 39,473-477.
11. Van Den Bogaert.K., Govaerts,P.J., De Leenheer,E.M., Schatteman,I., Verstreken,M., Chen,W., Declau,F., Cremers,C.W., Van De Heyning,P.H., Offeciers,F.E., Somers,T., Smith,R.J., and Van Camp,G. (2002) Otosclerosis: a genetically heterogeneous disease involving at least three different genes. Bone, 30,624-630.
12. Singhal,S.K., Mann,S.B., Datta,U., Panda,N.K., and Gupta,A.K. (1999) Genetic correlation in otosclerosis. Am.J.Otolaryngol., 20,102-105.
13. Van Camp G, Smith RJH. Hereditary Hearing Loss Homepage. 2003. URL: <http://dnalab-www.uia.ac.be/dnalab/hhh/>

Anmärkning

Förklaringar på specifika termer finns på <http://www.gig.org.uk/glossary.htm>

AVSNITT 3 - FÖRENINGSHÖRNAN

KOMMUNIKATION HOS BARN MED KOMMUNIKATIONSSTÖRNINGAR

Potmesil M.

Kvalitet på kommunikation påverkar direkt och till stor andel den stora majoriteten av funktioner som är mycket viktiga för mänskligt beteende, men också för att finna en position och roll samt socialt sammanhang för senare i livet.

Om vi tar om detta påstående är generellt för människor är det utan tvekan sant för barn med nedsatt kommunikationsförmåga. Det är en allmän uppfattning att vi bör undersöka möjligheter att utveckla kommunikation i hos varje enskild människa och med så mycket ansträngning som möjligt öka kvalite och underlätta utbildning hos handikappade barn. Hårt arbete relaterat till pedagogiska och diagnostiska åtgärder framförallt insatta på dövblinda och multihandikappade barn. Denna gång presenterar vi en pedagogisk pedagogiskt arbete och experiment som har lett till ett förslag på en metod som kan beskriva kommunikation hos handikappade barn. Vi får medge att detta arbete initierades med hjälp av lärare och sist men inte minst föräldrar till barn med syn- och hörselnedsättningar/dövblindhet. Metoden har senare visat sig att också beskriva initiala skeenden av kommunikationsutveckling hos barn som har andra handikapp dock framförallt hos barn som har nedsatt kommunikationsförmåga. Detta är handikapp som antingen åtföljs av nedsatt kommunikationsförmåga eller handikapp som direkt kan orsaka nedsatt kommunikation. Några exempel är kognitiva funktioner, utvecklingsanomalier, mental retardation, sensorisk dysfunktion, hörselnedsättning, dövblindhet, cerebral pares, afasi, apraxi, dysartri, progressiv muskeldysfunktion, dysfoni. Känslomässiga sjukdomar: mutism, barnpsykos. Organdysfunktion: laryngectomerad glossectomerad. Andra: Autism, ADHD. Vårt syfte var att föreslå en teknik och på samma gång ett praktiskt instrument som möjliggör analys och beskrivning av kommunikation hos handikappade barn genom att: 1) mäta nivå av utveckling hos individer i bildandet av en kommunikativ process. 1.2) att observera på ett enkelt sätt 1.3) att presentera ett resultat på ett enkelt och förklarbart sätt.

Om vi kan utföra enligt ovan skulle detta inte enbart förenkla gradvis insamlande av kommunikationsuppgifter men också förenkla beskrivning av olika influenser. Syftet med hjälpmedlen som vi beskriver är självklara: att erbjuda ett instrument som kan tillåta en iakttagare att närma sig kommunikation att så nära som möjligt kunna diagnostisera objektivt på samma gång att erbjuda ett hjälpmedel som skall kunna användas i olika situationer men tillförsäkra kompatibilitet av resultat och därmed tillåta byte av skolor för ett barn mm.

Vi har försökt att använda teknisk utrustning vilket innebär att man inte enbart behöver en dator men också en VHS (digital) för analys. För båda instrumenten kan användas och medan man använder datorprogrammen kan även beskrivning mm göras direkt på videotape. Data sparas som individuella filer. Det finns en fördel i att digitala filer tillåter obegränsat antal av repetitioner och är mycket lätt och kvickt att hitta. Den ovan beskrivna manualen syftar dock ej till att begränsa studien pga tekniska faciliteter hos någon speciell institution. Vi vill också påminna om möjligheten som ännu inte är alltför gammal, men alltid är pålitlig, penna och papper. Det traditionella sättet att beskriva. Jag har föreslagit nio punkter. Vi tror att med hjälp av dessa kan vi beskriva kommunikationsbeteende på ett bra sätt. Vi har också försökt att analysera, dekomponera, kommunikationsakten i individuella fenomen och föreslå hur dessa kan bli bedömda och beskrivna.

1. Initiering av kommunikationsakten
2. Kommunikationsprocessen
3. Slutet av kommunikationsakten
4. Användandet av medvetna redskap till den expressiva fasen
5. Användande av medvetna redskap i den receptiva fasen
6. Användande av feed-back för att bekräfta/kontrollera förståelse
7. Förhandling med kommunikationspartner
8. Möjligheter att ha en trevägskommunikation
9. Ombildande av kommunikation till interaktion

Praktisk användning och möjliga implikationer av denna föreslagna metodologi

Om vi ska funderar över andra praktiska sätt att använda vår produkt i pedagogisk verksamhet så måste vi koncentrera oss på de aktiviteter och färdigheter som lärare/pedagoger använder sig av men också utvecklingen av individuella färdigheter och kommunikationsvanor hos barn. Vi tror också att vår föreslagna metod kan påverka i positivt hänseende några pedagogiska färdigheter som är nämnda i nästa stycke. Vi tror att det är viktigt att benämna dessa färdigheter, beskriva dem och erbjuda dem till läsaren så att hon eller han kan jämföra dessa med egna färdigheter.

En av de viktigaste förutsättningarna är förmågan att skapa en atmosfär som kan ge barnet en känsla av säkerhet, respekt och tillit. Vi tror att dessa är några av de basala fundamenten för ett framgångsrikt begynnande av kommunikation. En annan viktig faktor är "rätt timing" inte bara i början av pedagogisk verksamhet men också att bestämma den bästa tiden för arbete baserat på barns dagliga program, trötthet, förmåga att koncentrera sig och behov av att ändra aktivitet beroende på ålder, handikapp, nuvarande status och färdigheter hos barnet. Vi insisterar framför allt på principen att hålla en noggrann tidsregularitet eftersom ett strukturerat dagligt program hos ett barn är en av de faktorer som hos de flesta fall påverkar ev framgång i pedagogiskt arbete, både i hemmet hos familjen och vid institutionen.

Pedagoger har vanligtvis men inte alltid synligt en förmåga att söka tillfällen i det dagliga programmet som kan användas för utvecklande av kommunikativa förmågor. Ett av de mest viktiga karaktäristika torde vara kreativitet vilket bör stötts med basal teoretisk kunskap. En förälder eller specialist med dessa förmågor skall kunna upptäcka dessa tillfällen men också kunna skapa dessa tillfällen medvetet och därmed positivt medverka till att kunna nå syftet med en individuell plan. Förmågan att bedöma lagom distans för kommunikationspartners behöver erfarenhet.

Det bör påpekas att det inte är enbart behovet hos en förälder eller pedagog att bli informerad kring barnets förmåga att se och höra, utan också hans/hennes förmåga att orientera sig i det fysiska rummet. Vi måste ta dessa speciella förutsättningar i beaktan och förändra förutsättningarna genom att på så sätt uppnå ett av syftena - utbilda barnet - om möjligt - att avgöra avstånd mellan kommunikant och barnet och hålla detta eller åtminstone respektera det.

En liknande förutsättning är en attityd vilket innebär att välja rätt position och också utbildning i hur man finner rätt position hur man väljer position i förhållande till miljöfaktorer. Vi pratar här om en förälder eller pedagogs villighet att välja lämplig miljö för kommunikation genom att respektera typen och graden av dysfunktion. Detta hör ihop med att beakta ljus- och akustikkvaliteter med hänsyn till aktuell syn- och hörselnedsättning.

För att bedöma framtida social utveckling hos barn föreslår vi att deltagarna i kommunikationsprocessen skall vara bekanta med syftet och processen av kommunikationstolkning. Detta innebär att ge barnet en känsla av att det i vissa situationer är det möjligt eller nödvändigt att be om en tolk, att lära sig hur man arbetar med tolken – en av de viktiga sakerna – är att erbjuda feed-back till tolken för att denne skall kunna förstå den tolkade informationen. Detta tillvägagångssätt förefaller relativt enkelt men när det gäller kommunikationsprocessen och utbildning av kommunikationsbeteende är det en av de svåraste. Här kan behövas forskning för att beskriva fenomenet med alla dess konsekvenser och för att ta fram några basala metodologiska informationer. Beskrivning av kommunikationsbeteende är också viktigt för att tillskapa en strategi som senare leder till utveckling av andra kommunikationsstrategier. Detta kommer att leda till den högsta möjliga oberoende hos ett barn. Här tänker vi inte enbart på kommunikationsformer men också val och utveckling av vokabulär. Skilt från termerna aktivt och passivt vokabulär vill vi understryka vikten av att använda metod för utveckling av vokabulär hos ett barn och metodologiska samband mellan olika kommunikationsmetoder.

KONKLUSION

Vi tror att den föreslagna tekniken inte bara kan användas av specialpedagoger men också av familjer och andra institutioner. Idag kan vi se att basala rättigheter för barn att bli utbildade framförallt förverkligas vid daghem mm och centra för barn med svåra och multipla handikapp. Vi får inte glömma familjer. De är föräldrarna till det handikappade barnet som tack vare många års influenser från olika kulturella aktiviteter blivit mer och mer intresserade av uppfostran och utbildning av sina handikappade barn och som tar en mycket större aktiv del i olika aktiviteter.

COCHLEAR IMPLANT PÅ BARN I DANMARK

Leth V.

Kriterier och framgångar

1992 erhöll det första barnet i Danmark ett cochlea implantat (CI) vid en ålder av tre år. Barnet var dövt efter att ha haft meningit men mycket snart efter det att tre medfött döva barn fick implantat mellan två och tre års ålder så fick mitt femte barn, min dotter Cecilie, sommaren 1995 ett implantat. Hon var då diagnostiserad med Ushers syndrom, typ 1, vid en ålder av 6 år. Sedan dess har cirka 150 barn fått CI (3 % har Ushers syndrom) och nu får alla medfött döva barn under 5 år och barn som har fått en förvärvad dövhet, CI. Congenitalt döva barn över 5 år erbjuds enbart CI under speciella omständigheter. Hittills har detta varit till barn som har blivit diagnostiserade med Ushers syndrom och andra syndrom som t ex CHARGE som kan ge synproblem. Två sjukhus i Danmark (Gentofte i Köpenhamn och Århus på Jylland) utför dessa operationer på barn och operationen och rehabiliteringen är betald av staten. Ett allmänt kriterium har varit, förutom maximum ålder för operation att enbart barn som inte kan ha nytta av en vanlig hörapparat kan få CI. Denna senare kriterier har blivit uppmjukad och i framtiden kan barn med svår hörselnedsättning i speciella fall bli opererade och bland dem kan det vara barn med Ushers syndrom typ 2 och barn med Pendred syndrom. Det första barnet (16 år) med Pendred syndrom har blivit accepterat för operation. Redan när det första barnet blev opererat blev dövsamhället mycket negativt gentemot CI och har kämpat hårt mot det. Föräldrar som hade barn som genomgick denna operation sågs som dåliga föräldrar som inte kunde acceptera dövhet hos deras barn och våra barn var inte accepterade bland sina skolkamrater. För att undvika diskussioner med dövvärlden beslutade vi att bygga upp en egen organisation, DeCibel 1996. Detta gav oss möjlighet att ge av våra resurser till våra barn och att stödja nya föräldrar som behövde information om CI. Av de fem första barnen som fick CI 1992 till 1995 så är det 1 som inte använder CI och som är helt beroende av teckenspråk, två har uppnått ett talat språk, men i bullriga situationer använder föräldrar tecken som stöd. Två barn har teckenspråk som sitt huvudspråk men förstår talat språk mer än de kan uttrycka. Trots att de icke har ett talat språk har CI en stor betydelse för dem eftersom det hjälper dem att bli medvetna/ge dem varsebliresurser. De känner sig säkra i trafiken, de älskar musik, och de spelar även själva. CI gör också att de kan ha en mera aktiv del i familjelivet. Sedan 1995 då CI implantationer på barn ökade så erhåller de flesta barnen ett språk som gör det möjligt för dem att vara integrerade i normala daghem, förskolor och skolor. Framgången med de två barnen som har erhållit talat språk kan bero på deras låga ålder vid operation. När det gäller vår dotter så har vi upplevt frånvaro av utveckling av dessa förmågor vilket också kan bero på tekniska problem med implantatet såsom läckage vid silikonlagret vid elektroden, etc. Några av dessa tekniska fel har noterats av US Food and Drug Administration, FDA, som hittills har registrerat mer än 240 tekniska problem i USA och i många av dessa fall var defekterna svårsmätbara. FDA beräknar en 2% frekvens av reoperationer i framtiden och i Australien beräknar man 4% referens.

AVSNITT 5 – BREV

Bästa dr Patrizia,

Fiorenzo, mina föräldrar och jag har sedan länge letat efter något eller någon som kan hjälpa oss att förstå och lära oss så mycket som möjligt, särskilt för framtiden.

Jag tror att Projektet som ni har föreslagit kommer att hjälpa oss och att finna en väg att följa. Om det är möjligt, skulle ni kunna ge oss materialet på italienska plus förslag för framtiden.

Med tack till er från min familj och mig.

Roberta

Bästa Roberta,

Jag var övertygad om att ni skulle tycka bulletinen "Gendeaf News" vara intressant, för den har blivit mycket väl mottagen av många personer med Ushers syndrom.

Genom Bulletinen vill vi etablera ett samarbete och utbyte av information mellan medicinsk personal, forskare, patienter och deras familjer. Vi hoppas kunna öka kunskapen om orsakerna för ärftlig dövhet och för de associerade syndromen. Målet är att fastställa en grund för framtida behandlingar och att förbättra rehabiliteringsprogrammen.

Jag håller er gärna uppdaterade vad gäller Projekt Gendeaf.

Med bästa hälsningar

Patrizia Ceccarani

AVSNITT 6 – MÖTEN OCH EVENEMANG

ANNONSERINGAR - MÖTEN

Internationell konferens om newborn hearing screening, diagnosis and intervention, 27-29 maj, 2004. Villa Erba, Cernobbio (Lake Como, Italien)

9:e internationella konferensen om Datorstöd för personer med speciella behov, 7-9 juli, 2004, Université Pierre et Marie Curie, Paris, France.

www.gendeaf.org