

Aspekter på lärande vid dövblindhet - möjligheter och begränsningar för personer med Alström syndrom

” One thing I have is that I find it very very extremely incredibly hard to back down when you know I'm still going and I haven't quite completed my goal ... I find it very difficult to back down--very difficult to back down I have to keep going till I have succeeded.”

Studies from The Swedish Institute for Disability Research 70



BERIT RÖNNÅSEN

**Aspekter på lärande vid dövblindhet
- möjligheter och begränsningar för
personer med Alström syndrom**

© Berit Rönnåsen, 2015

Titel: Aspekter på lärande vid dövblindhet-möjligheter och begränsningar för personer med Alström syndrom.

Utgivare: Örebro University 2015

www.oru.se/publikationer-avhandlingar

Tryck: Örebro universitet, Repro 03/2015

ISSN 1650-1128

ISBN 978-91-7529-068-3

Abstract

Berit Rönnåsen (2015): Aspects of learning in deafblindness - opportunities and limitations for persons with Alström syndrome (AS).
Studies from The Swedish Institute for Disability Research 70.

The overall aim of this essay was to describe the progression of vision- and hearing loss and its impact on life-long learning in persons with Alström syndrome (AS).

Study I was based on data collected from 158 audiograms ascertained from 30 subjects (USA, Italy, Sweden) with a mean age of 19 years (4-43 y). Eight Swedish subjects with a mean age of 23 y (6-43 y) underwent in depth audiological and vestibular evaluation. The aims of the study were to describe auditory and vestibular pathology in Alström syndrome. Audiological data were analyzed using analysis of variance. Statistically significant results were followed up with pairwise comparison method Tukeys group according to honest significant difference test (HSD). All subjects showed progressive hearing loss (PTA4 > 1,5 dB/year) with different severity of progression. A significant hearing loss progression was also found between the second and the fourth decade. By indepth audiological evaluation the localization of hearing loss in AS was found to be sensor (cochlear). Vestibular testing also revealed progressive vestibular deficiency. This is the first comprehensive study on audiological and vestibular dysfunction in AS.

Study II was a qualitative semi structured interview in 11 persons with, six women and five men. The aim of the study was to describe aspects of learning from the perspective of people with Alström Syndrome. The study had an explorative design and conventional (inductive) qualitative content analysis was used. In the lifelong learning process, the early vision loss seems to be a greater obstacle compared to the hearing loss. The tactile sense seems to be important early in life both in formal and informal learning processes. The environment is important in formal learning situations.

The hearing loss progression in the second decade and thus deafblindness is manifest, which increases the dependence of good environment, both in understanding and adjustments. The informants describes memory problems in the second decade, increasing in the third. The desire to engage and influence the learning process concerning where, what and who was prominent. Other important factors were personality, perseverance, initiative, and a desire to learn new things. The findings highlighted the importance of early intervention adjusted to deafblindness to support and guarantee lifelong learning for persons with AS.

Keywords: Alström syndrome (AS), learning, vision loss, sensorineural progressive hearing loss, progressive vestibular loss, deafblindness.

Berit Rönnåsen, The Swedish Institute for Disability Research, Örebro University, SE-701 82 Örebro, Sweden, berit.ronnasen@spsm.se

Innehållsförteckning

ORIGINALARTIKLAR	11
FÖRKORTNINGAR	12
INLEDNING	13
BAKGRUND	15
Disposition	15
Lärande	15
Tvårvetenskap	17
Ögats och örats anatomi och fysiologi	18
Öga	18
Öra	19
Definitioner av begrepp	20
Dövblindhet	21
Alström Syndrom	22
Prevalens och orsak	23
Dövblindhet vid AS	23
Innebörden av att leva med AS	24
Lärande vid dövblindhet	25
Motiv för licentiatuppsats	29
SYFTE	30
METOD	31
Studie I	31
Material och metod	31
Test av hörsel	32
Test av balans	34
Studie II	34
Rekrytering och deltagare	34
Datainsamling	35
Dataanalys	36
Etiska aspekter	37
RESULTAT	39
Delstudie I: Audiologi, hörsel och balansfunktion hos personer med Alström syndrom	39

Sammanfattning studie I.....	41
Delstudie II: Aspekter på lärande vid Alström syndrom	42
Dekad 1 0-9 år (n=11).....	42
Dekad 2 10-19 år (n=11).....	43
Dekad 3: 20-29 år (n=8).....	45
Dekad 4-5: 30-45 år (n=5)	46
Sammanfattning studie II.....	47
DISKUSSION	48
Alström syndrom med ICF raster	48
Aspekter på nedsatt syn och lärande	48
Aspekter på nedsatt hörsel och lärande	50
Aspekter på dövblindhet och lärande	51
Aspekter på hälsobetingelserna för lärandet	54
Lärande i pedagogisk miljö.....	55
Lärande i vardagen.....	57
Metoddiskussion	60
Studie I.....	60
<i>Intern validitet</i>	60
<i>Extern validitet</i>	61
<i>Statistiska analyser</i>	62
<i>Reliabilitet</i>	62
Studie II.....	63
Giltighet	63
<i>Tillförlitlighet</i>	65
<i>Bekräftelsebarhet</i>	65
<i>Överförbarhet</i>	65
KONKLUSION OCH IMPLIKATIONER I PRAXIS	67
Konklusioner:.....	67
Implikationer:.....	68
Förslag till vidare forskning.....	69
SUMMARY IN ENGLISH.....	70
Background	70
Aims	70
Material and Methods.....	70
Study I.....	71
Study II.....	71
Results.....	71

Study I.....	71
Study II	71
Conclusions.....	72
Implications.....	73
Suggestions for further research	74
TACK.....	75
REFERENSER	77

Originalartiklar

Licentiatuppsats baserad på två originalartiklar vilka refereras till i ramberättelsen med de romerska siffrorna I och II.

- I. Möller, C., Rönnåsen, B., Jutegren, G., Maffei, P., Naggert, J., Marshall, J.D. Auditory and vestibular pathology in Alström syndrome. Inskickat manus till International journal of Audiology.

- II. Rönnåsen, B., Möller, K., Möller, C., Lyxell, B., Anderzen-Carlsson, A. Aspects of learning from the perspective of people with Alström Syndrome. Inskickat manus till Journal Disability and Rehabilitation.

Förkortningar

ABR	Auditory Brainstem Responses
AS	Alström Syndrom
CCTV	Closed-circuit television
CI	Cochlear Implant
CHF	Congestive Heart Failure
DCM	Dilated Cardiomyopathy
dB	Decibel
kHz	kilohertz
DPOAE	Distortion Product OtoAcoustic Emissions
ICF	Klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa
LMBB	Laurence-Moon-Bardet-Biedl
OMIM	Online Mendelian Inheritance in Man (databas)
PTA	Pure Tone Audiometry
RP	Retinitis Pigmentosa
SD	Standard Deviation
SNHN	Sensorineural hörselnedsättning
SNR	Signal to noise ratio
SPL	Sound Pressure Level
ToM	Theory of Mind
Tukey's HSD	Honest Significant Difference test
VEMP	Vestibular Evoked Myogenic Potentials
USH	Usher Syndrom

Inledning

Med obetydliga avvikelser har mitt yrkesverksamma liv kommit att handla om människor i olika åldrar som lever med dövblindhet. Från att jag under tidigt 1980-tal var ansvarig lärare för en klass med elever med dövblindhet, till att jag i dag är rådgivare på resurscenter dövblind vid Specialpedagogiska skolmyndigheten. Mina huvudsakliga arbetsuppgifter har varit och är fortfarande att handleda och utbilda föräldrar och personal i de pedagogiska konsekvenserna av funktionsnedsättningen samt specialpedagogisk utredning. Oavsett om min arbetsplats hetat Mo Gård, Ekeskolan eller Specialpedagogiska skolmyndigheten så har detta skett på nationell nivå. Arbetet har utförts i nära samarbete med personerna själva när det varit möjligt, deras föräldrar, medicinsk expertis och alla övriga professionella i nätverket runt personen. Att genom handledning stödja och utbilda föräldrar, förskola, skola, daglig verksamhet och vuxenboende har gett kunskap och många tillfällen till inblick i den process det är att leva, växa och utvecklas med dövblindhet.

Jag hade arbetat i 20 år som specialpedagog när jag 2001, för första gången mötte ett barn som hade diagnosen Alström syndrom (AS). Detta var även mitt första möte med ett barn med dövblindhet som använde talat språk som kommunikationsform. Tidigare hade de barn jag mött, främst använt olika alternativa förspråkliga uttrycksformer för att kommunicera. Talade eller tecknade barnet så var det med ett mycket begränsat ordförråd. Istället hade anhöriga och/eller professionella fört deras talan och tolkat deras uttryck och behov av stöd. Den bild av barnets behov, vad som hindrade respektive underlättade t.ex. i skolmiljön, överensstämde säkert inte alltid med det som barnen själva upplevde. De specialpedagogiska insatserna utformades dock mot denna bakgrund med den allra bästa intention. Mötet med detta barn innebar en skillnad som var stor för mig, ett barn med dövblindhet som berättar själv om sin vardag, sorg och glädjemen på ett för oss gemensamt språk. Det gav möjlighet till en ny och djupare förståelse. I världen fanns det vid den tiden cirka 75 personer med genetiskt bekräftad diagnos AS. Tidigare forskningsfokus har främst varit att undersöka orsaken till syndromet och de medicinska konsekvenserna av detsamma ^{25-27, 54, 79-81, 110}. Detta har bidragit till att det i dag sker en allt tidigare identifiering och diagnosticering.

Studier med specifikt fokus på lärande vid AS har inte återfunnits, så inte heller studier avseende hörsel- och balansutvecklingen. Syftet och frågeställningarna för denna uppsats har vuxit fram som en följd av av-

saknaden av dessa perspektiv. Balansfunktionen kommer dock endast att beröras i resultatdelen av studie I. Deltagarna i studie II tog inte själva upp eller beskrev något beträffande deras balans i samband med de återblickar de gav om sitt personliga lärande.

Som forskarstuderande har jag fått möjligheten samla in data kring hörselnedsättningen och få träffa och intervjua personer med AS och ta del av deras egna berättelser om sitt livslånga lärande. Förhoppningen är att uppsatsen kan bidra till generell kunskap om förutsättningar för lärande när progressiv hörselnedsättning föreligger som en delkomponent vid dövblindhet samt bidra med specifik kunskap om lärande, hörselnedsättning och AS. I denna uppsats har hörsel plus balans och AS studerats för sig i studie I och ur ett bredare perspektiv på lärande i studie II.

Bakgrund

Disposition

Uppsatsen inleds med en introduktion till lärande i ett generellt perspektiv. Därpå diskuteras tvärvetenskap och tvärvetenskaplig kontext. Vidare behandlas ögats och örats anatomi och fysiologi som en vägledning till den medicinska terminologi som används i uppsatsen beträffande dessa organs nedsättningar och funktion. Begrepp som är återkommande, klargörs i ett eget avsnitt följt av definition och innebörden av dövblindhet. Därefter förklaras Alström syndrom (AS) inklusive prevalens och orsak, vilket följs av avsnittet om hur dövblindhet och lärande kan påverkas vid AS. Avslutningsvis följer var för sig de ingående två forskningsstudierna med respektive metod och resultat, följt av en sammanfattande diskussion. Uppsatsen avslutas med förslag till vidare forskning.

Lärande

Lärande kan i en vid mening ses som en process som pågår inom en person i samspel med omgivningen oavsett kontext. Kunskap kan ses som ett resultat av denna läroprocess där de biologiskt medfödda förutsättningarna i form av anlag och sätt att reagera spelar en stor roll. Kognitiv kapacitet och biologiska förutsättningar är tillsammans den grund som ger möjlighet till den mer avancerade nivån av lärande ^{31, 108}. Som regel används omväxlande lärande och inläring som övergripande begrepp för allt sorts lärande. Ordet lärande kan upplevas som ett mer dynamiskt, samspelsbetonat begrepp och inläring som mer mekaniskt mottagande, en viss tvetydighet kan uppstå mellan begreppen. Det begrepp som har känts naturligt att använda i denna licentiatuppsats är lärande, då avsikten har varit att se på mänskligt lärande i ett perspektiv som inrymmer ett dynamiskt och öppet förhållande till själva företeelsen lärande.

Det räcker alltså inte att se beteenden och kognitiva processer som de enda grundläggande konstruktionerna för att ge en intressant och klar bild av vad som ryms i begreppet lärandemiljöer ^{12, 14, 52}. Det finns många andra faktorer som påverkar och som måste räknas in och tas hänsyn till, vilket blir extra tydligt när man studerar lärandet för personer med AS. Det innebär som Säljö (2009) beskrivit att faktorer som att ha tid, omständigheterna i situationen, ömsesidigheten mellan personen och samhällets kultur, har betydelse för lärandet ¹²².

Livslångt lärande försiggår i alla mänskliga domäner och skall inte förväxlas med utbildning som bara är ett av sammanhangen där lärande sker. Vidare är lärande en pågående process som inbegriper personliga faktorer, individuella behov och intentioner. Som sådant, är lärande en mycket personlig process som styrs av kapacitet, intressen, situation och som engagerar det mänskliga sinnet och medvetandet ¹³. Lärande är inte helt beroende av yttre källor, det uppstår ändå kontinuerligt. När en person engagerar sig i en verksamhet så uppstår en interaktion. Lärande sker således i hemmet, med familjen, i de vardagliga uppgifter som utförs, med vänner och bekanta, i arbete och i pedagogiska miljöer som skola, kurser mm. Dessutom kan lärande ske när en person är ensam ¹³.

I Sverige är läroplanerna i allt väsentligt grundade på utvecklingsteorietikerna Piagets och Vygotskys syn på lärande och utveckling ¹¹⁴. Hur dessa till synes olika utvecklingsteorier kan bilda en gemensam ideologisk grund kan förklaras av den parallellitet som deras teoribildning, trots skillnaderna, har till varandra ⁹⁴. Förståelsen för att barnet/eleven mognar och att abstraktionsnivån, förståelsen för begrepp, ord och termer som beskriver en hel kategori, ökar med åldern är ett av bidragen som Piaget gav till synen på lärandet. Piaget menade att barnet inte har biologiska förutsättningar till förståelse förrän det uppnått en viss ålder. Vygotsky beskrev inte åldrar eller stadier, men ett perspektiv som medger ett livslångt lärande. Lärandet beskrivs ske bäst i den ”proximala utvecklingszonen”. Det kan sägas vara det mentala utrymme människan rör sig i mellan erfarenhet och nytt lärande, där redan erövrad kunskap möter ny. När egna initiativ till lärande tas och tillsammans med tidigare erfarenheter läggs ihop med det nya, bildas ny kunskap ^{29, 68}. Piaget och Vygotsky ger tillsammans ett konstruktivistiskt perspektiv på lärandet. Pedagogiskt öppnas då en möjlighet till att personen ses som en aktiv aktör i sitt eget lärande och tillsammans med pedagogen (t.ex. mor, far, lärare) konstruerar temat för det som skall läras in. Vilka intryck från omvärlden som väljs ut, tolkas och anpassas till personens tidigare strukturer skiljer sig från person till person ^{73, 94}.

I allt lärande tas kognitiva resurser i anspråk. Kognitiva processer, såsom perception, minne och uppmärksamhet är en nödvändig förutsättning för en persons utveckling och lärande. De är också grundläggande för tänkandet och förmågan att lösa problem ⁶. Personen som håller på att lära sig något befinner sig i två olika sammanhang. Dels i en individuell kognitiv process som krävs för att det skall bli kunskap om något. Dels

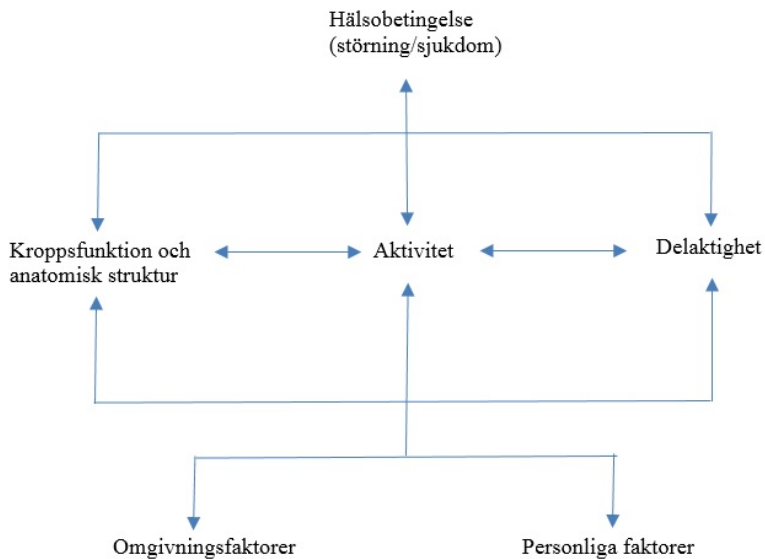
det sociala sammanhang personen befinner sig i som underlättar eller hindrar lärandet ¹¹¹.

Den svenska skolan skall främja ett livslångt lärande med utgångspunkt i det individuella och sociala sammanhang eleven befinner sig i ¹¹³. Belyst i ett bio-psyko-socialt perspektiv skulle det innebära att oavsett vad som kan upplevas som ett hinder för lärandet, skall barnet/eleven ha kompensation och anpassningar för att få möjlighet att utvecklas utifrån sina egna förutsättningar. Hörsel- och synsinnet är de två största sinnen för att ta emot intryck från omvärlden och att imitera är ett av de sätt det lilla barnet lär på. Ser inte barnet tar det längre tid och är svårare att lära ^{16, 128} Såväl hörsel- som synimpulser är perceptuella simulationer och för att de skall bli medvetna och leda till respons krävs kognitiva aktiviteter. Våra kognitiva förmågor hjälper till att tolka och ge mening till de olika sinnesintrycken. De kognitiva förmågorna är mer eller mindre involverade i denna tolkningsprocess beroende på vilken situation det är. Om syn- eller hörselinformationen är fullständig, tydlig och rik på information behövs ingen högre grad av kognitiv bearbetning för att man skall kunna tolka och förstå stimuli. Om informationen däremot är ofullständig (t.ex. tal i en miljö med bakgrundsbuller när individen har en hörsel- eller synned-sättning) krävs en relativt hög grad av kognitiv bearbetning.

Tvårvetenskap

I den vetenskapliga kontext som denna uppsats skrivits har ett tvårvetenskapligt förhållningssätt varit en naturlig komponent. Institutet för Handikappvetenskap vilar på en tvårvetenskaplig grund och samlar forskare från olika vetenskapliga traditioner. Mötet mellan olika forskningstraditioner, såväl naturvetenskapliga som humanvetenskapliga, har under forskarutbildningen gett goda förutsättningar för lärande. De erfarenheter från vård, omsorg, socioekonomiska samhällsförhållanden, audiologi, specialpedagogik och den förförståelse om AS som finns i forskargruppen, har påverkat den nya kunskap som uppsatsen resulterat i.

WHO:s Internationella klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa (ICF) är ett ramverk om hälsa och dess bestämningsfaktorer, såväl fysiska som psykiska, som påverkar i en människas liv ¹¹⁶. Strukturen medger ett helhetsperspektiv på biologiska, psykologiska och sociala faktorerers inverkan på olika nivåer. I ICF som modell ingår även de personliga faktorerna som skall ses som flexibla och föränderliga över tid och i ljuset av möjlig utveckling och lärande (fig.1).



Figur 1. WHO:s tolkning av interaktioner mellan komponenterna i ICF ¹¹⁶

Vid AS är de kompensatoriska insatserna i den omgivande miljön av särskild vikt för att kvarvarande restfunktioner i syn och hörsel skall kunna tas i bruk för lärande. För att så skall ske måste ett helhetsperspektiv på barnet/eleven ha antagits där faktorer som underlättar eller hindrar lärandet tydligt synliggörs. Insatser som påverkar de biologiska förutsättningarna i form av medicinska behandlingar och anpassningar av syn- och hörselhjälpmedel har betydelse för att optimera förutsättningarna för lärandet. För det krävs samordning mellan bio-psyko-sociala insatser och planering i alla de lärmiljöer personen befinner sig, så att goda förutsättningar för lärande kan skapas.

Ögats och örats anatomi och fysiologi

Öga

Synsystemet består av ögat, synbanorna och hjärnan. Ögat registrerar ljus som bryts av hornhinna och lins och som projiceras på näthinnan (retina)

längst bak i ögat. Nervcellerna där är specialiserade fotoreceptorer, stavarna som registrerar ljusstyrka och perifert seende och tre typer av tappar som registrerar färgerna rött, blått och grönt samt svarar för det centrala seendet. De färgkänsliga tapparna kräver mycket ljus för att aktiveras. I näthinnans centrala del finns gula fläcken (fovea), där det enbart finns tappar. Där bryts ljuset så skarpsyn och detaljseende blir möjligt. Övriga näthinnan ger ett indirekt seende (synfält), och har inte lika god skärpa. Stavarnas upplösning är sämre än tapparnas funktion och stavarna kan liknas vid de yttre hårcellerna i örat som också har färre s.k. afferenta, inåtledande nervförbindelser med hörsel- respektive synnerven. Synnerven leder impulserna in till synnervskorsningen där en del synimpulser korsar över till motstående hjärnhalva. Synimpulserna transporteras genom synsystemet via ett antal omkopplingsstationer och förbindelser med andra centra till syncentra som ligger i nackloben. Ögats rörelser kontrolleras av en rad viljestyrda och icke viljestyrda muskler vilket gör att det går att vrida på ögonen och en ringmuskel drar ut linsen vilket justerar skärpan. Djupseendet hjälper till med att bedöma avstånd, speciellt till närliggande föremål ³⁸.

För att bästa visuella perception skall uppnås krävs det samtidig tillgång till ett brett synfält och ett bra detaljseende centralt. Registrering och varseblivning av visuell information ställer krav på att alla dessa funktioner, som också är beroende av varandra, fungerar. Varje delfunktion har betydelse för hur bilden/informationen kommer att uppfattas och tolkas av hjärnans synsystem. Två grundläggande och samverkande huvudkomponenter i hjärnbarkens visuella organisation är ett system som talar om var saker finns eller inträffar och ett system som fokuserar på vad som finns och syns ³⁸.

Öra

Hörselsystemet består av örat, hörselbanorna och hjärnan. Ytter- och mellanörat leder ljud till innerörat. Innerörat består av balansorganet (vestibularis) med sina tre båggångar och två hinnsäckar (utricleus och sacculeus) samt hörselorganet i hörselnäcken (cochlea). Ljudet går via trumhinnan fram till mellanörats hörselben som genom vibrationer överför rörelsen/ljudet till innerörat. Snäcken är uppdelad i tre trappor (scala vestibuli, tympani och media). Ljudvågen som förstärks av hörselbenen i mellanörat övergår nu från luft till en vätskevåg som sveper genom scala vestibuli och tympani. Denna vätskevåg får hårcellerna i scala media (yttre och inre hårceller) att böjas. Vid denna böjning utsöndras s.k. transmitt-

torsubstanser som medför att rörelserna i hårcellerna omvandlas till elektriska impulser. De yttre hårcellerna har muskelfibrer som gör att de kan kontraheras. Vid denna process så böjs även de inre hårcellerna, som framför allt ombesörjer att nervimpulserna överförs till de nervceller som finns i anslutning till hårcellerna (ganglion spiraliae). Dessa nervceller skickar de elektriska impulserna vidare längs hörselnervens 50 000 nervfibrer. Hörselnerven slutar i hörselkärnorna (nucleus cochlearis) i hjärnstammen, där omkoppling sker till nya nervbanor. Cirka 70 procent av nervsignalerna korsar över till motsatta hjärnhalvan och 30 procent fortsätter upp på samma sida. Ett stort antal andra omkopplingsstationer finns där hörselsystemet skickar och tar emot signaler från andra system och sinnen t.ex. synen. I hjärnbarken (cortex) finns hörselcentra belägna i tinningloberna där de elektriska signalerna slutligen tolkas till begripliga ljud. Hörselsystemet är tonotopt vilket innebär att från snäckan där diskantljuden har sitt stimulationsmaximum i början av snäckan och bastonerna i spetsen på snäckan har varje frekvens sin speciella stimulationsplats, så även i hörselcentrum i hjärnbarken.

Balansorganet har sammanlagt fem sinnesorgan uppdelade på tre båggångar och två hinnssäcker. Båggångssystemet registrerar huvudets rörelser, lägesförändringar och gravitation. Rörelser i rummets alla plan kan registreras tack vare de tre båggångarna. I balansorganet liksom i snäckan finns hårceller som reagerar på båggångsvätskans rörelser som en följd av en huvudrörelse. Hårcellerna sänder nervimpulser via de två balansnerverna till balansnervskärnorna i hjärnstammen. Därifrån går huvudparten av nervsignalerna till ögonmuskelkärnorna som skickar impulser till ögonmusklerna. Syftet är att en huvudvridning skall resultera i en ögonrörelse med samma amplitud och hastighet men med motsatt riktning. På så sätt kan vi hålla en stabil bild på näthinnan trots att vi rör huvudet. Detta är en reflexbåge som kallas den vestibulo-okulära reflexen. En del nervsignaler omkopplas och ger impulser till lillhjärnan och till cortex för att våra balanssignaler skall bli medvetna ⁷.

Definitioner av begrepp

Begreppen funktionsnedsättning och funktionshinder används i uppsatsen såsom Socialstyrelsen (2007) definierat dem. Funktionsnedsättning innebär en nedsättning av en persons fysiska, psykiska eller intellektuella funktionsförmåga. Funktionshinder är den begränsning som kan uppstå i relation till den omgivande miljön ¹¹⁵. Begreppet syndrom är ett symptomkomplex, en grupp av sjukdomssymtom som hör ihop, som uppträder

tillsammans hos en och samma patient mer frekvent än som kan förklaras av slumpen.

Hörsel mäts i ett s.k. tonaudiogram som visar ljudstyrkan för de svagaste tonerna en lyssnare kan uppfatta (0,25, 0,5, 1, 2, 4, 6, 8 kHz) detta kallas för hörtrösklar. Tonmedelvärde (TMV) är ett medelvärde på hörtrösklarna på fyra frekvenser, 500, 1000, 2000 och 4000 kHz. TMV används för att ange de medelvärden som definierar en hörselnedsättning. Hörseln betecknades vara typisk vid ≤ 25 dB. Hörselnedsättning som mild vid 26-40 dB, måttlig 41-60 dB, svår vid 61-80 dB och grav/döv vid $81 \geq$ dB. Alla värden utgår från det öra som har bäst hörsel ¹³⁷.

Synskärpa (skarpt seende rakt fram) graderas på en skala från 0-1,0 där 1,0 är typisk syn och mindre än 0,05 är blindhet. Gränsen för synskada är med bästa korrektion 0,3 för båda ögonen ¹³⁷. I bedömningar av synförmåga ingår även utvärdering av synfält. Testet Goldman perimetry delas in i fem fenotyper (1-5), där fenotyp 1 är typiskt synfält (180°). Typ 2, partiell eller fullständig ring av synfältsinskränkning, typ 3 kvarvarande centrala synfältet är $10-15^\circ$ och typ 4, synfältet är $\leq 10^\circ$. Typ 5 blind ⁴⁸.

Dövblindhet

Dövblindhet är ett samlingsnamn för nedsättningar av både syn- och hörselfunktion som tillsammans kan bli funktionshindrande för personen. Innebörden av att leva med dövblindhet beskrivs i den nordiska definitionen, antagen av nordiskt ledarforum i Reykjavik 2007, och reviderad av svenska dövblindrådet 2013, på följande sätt:

”Dövblindhet är ett specifikt funktionshinder. Dövblindhet är en kombinerad syn- och hörselnedsättning. Dövblindhet begränsar en persons möjlighet att delta i aktiviteter och inskränker full delaktighet i samhället i sådan grad, att samhället måste underlätta genom att tillhandahålla specifika insatser, anpassa omgivningen och/eller erbjuda tekniska lösningar” ⁹¹.

Dövblindheten påverkar således möjligheten till informationsinhämtande, socialt samspel, kommunikation med andra, rumslig orientering och att röra sig fritt. Insatskrävande aktiviteter, såsom vardagssysslor, studier och arbete påverkas påtagligt inklusive förmågan att läsa och skriva. Ett tvärvetenskapligt synsätt med särskilda kunskaper om dövblindhet är nödvändigt när det gäller service och anpassningar i miljön.

Till gruppen personer med dövblindhet kan personer med olika grad av kombinerad syn- och hörselnedsättning inbegripas ⁵. De allra flesta har dock kvarvarande syn- och hörselrester ⁴³. Dövblindhet förekommer i alla

åldrar. Graden av dövblindhet, och när dövblindheten debuterar i förhållande till kommunikations- och språkutveckling dvs. före eller efter att språk etablerats, är avgörande för hur mycket stöd av omgivningen personen kommer att ha behov av. Medveten om den heterogena populationen uppvisar kommer begreppet dövblindhet genomgående att användas i uppsatsen, oavsett grad av syn- och hörselnedsättning. Begreppet skall förstås lika dynamiskt som definitionen av funktionsnedsättning och funktionshinder bör göras.

Internationellt samarbete har lett till att många länder nu identifierar dövblindhet som en specifik funktionsnedsättning. Det är dock fortfarande vanligt att en nedsättning för en person både när det gäller synen och hörseln inte läggs samman och förstås som dövblindhet ³³. Det finns inga säkra uppskattningar av prevalens av dövblindhet i världen. I Sverige beräknas ca 1800 personer < 65 år ha en genetiskt orsakad dövblindhet. Av dem är den största gruppen personer med Usher syndrom (USH) som sammanlagt är ca 700 personer (C. Möller, personlig kommunikation, 11 november 2014).

Alström Syndrom

Alström syndrom (OMIM # 203800 ALMS) är en autosomal recessivt ärftlig sjukdom. Det är en ämnesomsättningssjukdom som förutom en tidigt svår synnedsättning och en progressiv hörselnedsättning, inkluderar hjärtfel, fetma och diabetes typ 2 m.fl. organ dysfunktioner ⁸¹.

Syndromet är uppkallat efter Carl-Henry Alström (1907-1993), som var en svensk genetiker/psykiatriker som beskrev Alströms syndrom (AS) för första gången ². Hans artikel var banbrytande då den för första gången beskrev att symtombilden vid AS inte innefattade mental retardation. Därmed var AS en egen entitet och inte en variant av Laurence-Moon-Bardet-Biedl (LMBB). Trots likheter, retinitis pigmentosa och hörselnedsättning, så skiljer sig AS genetiskt från LMBB, liksom avseende kliniska kännetecken som mental retardation och extra finger vid LMBB.

Fortfarande är det vanligt med initialt felaktiga diagnoser vid AS. Närmare 70 procent av alla kända fall av AS uppskattas initialt ha fått en felaktig diagnos och närmare hälften av dem beskrivs ha fått flera felaktiga diagnoser ^{34, 77, 83, 96}. Intellekтуella förseningar och beteendeproblematik rapporteras förekomma i ca 10 procent av populationen ⁸³.

Prevalens och orsak

För närvarande är ca 950 personer från 56 olika länder diagnostiserade med AS. Detta inkluderar även personer som inte längre är vid liv. I Sverige har 14 personer diagnostiserats med AS sedan 1990, varav fyra nu är avlidna (C. Möller, personlig kommunikation, 11 november 2014).

AS är recessivt ärftligt, vilket betyder att det sjuka anlaget behövs från båda föräldrarna för att barnet skall få sjukdomen. Då båda föräldrarna är friska anlagsbärare är det 25 procent risk vid varje graviditet att barnet får det sjuka arvsanlaget (muterad gen) och blir sjuk. Barnet kan också få en enkel uppsättning av genen precis som föräldrarna, vilket sker i 50 procent av fallen. Barnet blir då en frisk anlagsbärare. Slutligen kan 25 procent födas utan att själva bli sjuka eller bära anlaget vidare ¹¹⁷.

Syndromet tillhör en grupp av ärftliga syndrom som kallas för ciliopatier. Cilier är delar av celler som finns i nästan alla kroppens organ och deras funktion är att säkra flödet av olika substanser mellan celler. Störd funktion i cilierna kan orsaka missbildningar och organdysfunktioner ^{4, 119}. Vid AS innebär ciliopatin att ciliernas funktion är nedsatt i flera av kroppens organ. Aktuell forskning ger indikationer på att det även kan finnas en ciliepåverkan på hjärnans vävnader ^{24, 49, 124}.

Dövblindhet vid AS

Synförmågan vid AS varierar från person till person, men är tidigt allvarlig hos de flesta. Ett tidigt tecken är ofrivilliga ögonrörelser (nystagmus) och svår ljuskänslighet, vilket visar sig redan under barnets första levnadsveckor. Synnedsättningen är medfödd och beror på retinitis pigmentosa (RP) som förorsakar att fotoreceptorerna i näthinnan degenererar. Vid AS, till skillnad från andra former av RP, så degenererar initialt tapparna och sedan stavarna. Detta innebär att förmågan att se tidigt påverkas. Barnet är också ljuskänsligt och har ett defekt färgseende. Fortsatt betyder reduktionen av stavarna nedsatt mörkerseende och progressiv minskning av synfältet. Ibland förekommer även grå starr ¹³⁵. På grund av ljuskänsligheten är det vanligt att de drabbade personerna använder mörka glasögon för att skydda ögonen från ljus, vilket upplevs som smärtsamt ^{53, 70}. Graden av progression och synbortfall varierar mellan de drabbade personerna, men 90 procent är blinda i mitten av tonåren ^{78, 82}.

Tidpunkten för upptäckten av hörselnedsättningen och hur den sedan utvecklas varierar ^{81, 131}. Hörselnedsättningen är dock alltid medfödd och sensorineural (SNHN), vilket innebär att strukturerna i hörselorganet är påverkade. I forskningen av ALMS1 används s.k. "knock-out möss". Det

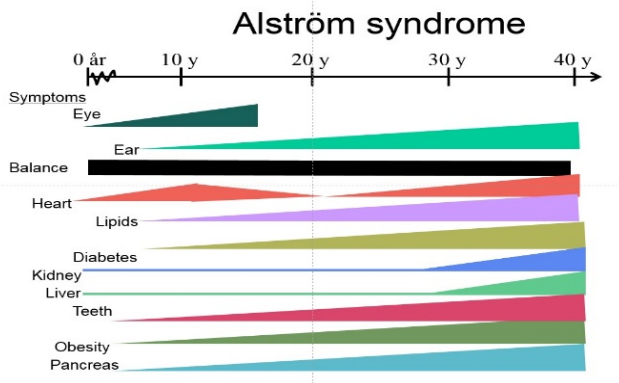
är möss där man avsiktligt stängt av (knockat) en eller flera gener för att studera vad specifika gener har för funktion. Studier på ”knock-out”-möss med ALMS1 genen har påvisat att orsaken till nedsättningen i hörseln finns i hörselnäckans hårceller ^{28, 65} och att den beror på att hårcellerna sakta bryts ner där. Först försämras funktionen i de yttre hårcellerna, personen har då en hörselnedsättning som gör att det till exempel är svårt att skilja på tal och bakgrundsljud i en ljudmiljö full av sorl. Hörselnedsättningen är progressiv och progredierar i långsam takt, först och främst i de höga frekvenserna ⁸. Försenad talutveckling och problem med uttalet av ord kan vara det första tecknet på hörselproblem. Därtill skall läggas att många övre luftvägsinfektioner och frekventa öronkatarrar, speciellt i barndomen, medför att vätska samlas bakom trumhinnan, vilket kan innebära att hörseln ytterligare försämras något ⁸². Vid ungefär 10 års ålder rapporteras att ca 70 procent av personer med AS har en viss grad av SNHN ⁸³.

Den tidigt svåra synnedsättningen i kombination med långsamt försämrade hörsel gör att populationen AS kan räknas till ett av de syndrom där dövblindheten utvecklas senare. Den primära kommunikationsformen är därför i de flesta fall talat språk, men i vissa fall sker också tidig inlärning av teckenspråk. ⁸¹.

I tidigare forskning benämns AS sällan som ett dövblindsyndrom, utan den nedsatta hörseln och synförmågan beskrivs som ”dual sensory loss”= ”dubbel sensorisk förlust” ⁸⁸ eller ”multipla sensoriska nedsättningar” ³⁹. Vanligt är också att tala om ”tidig synnedsättning/blindhet och progressiv hörselnedsättning” ^{8, 46, 83}. Begreppet ”dövblind” vid AS återfinns i litteraturen först i en artikel där olika syndrom som medför dövblindhet beskrivs av Möller 2003 ⁸⁹. Inga studier som specifikt belyser dövblindheten vid AS har återfunnits vid uppsatsens sammanställning.

Innebörden av att leva med AS

Hälsopåverkan vid AS är betydande. Syndromet och dess funktionsnedsättningar och sjuklighet är fortskridande och har liknande förlopp hos de flesta med diagnosen, men alla symtom uppträder inte hos alla och de kan uppkomma vid olika tidpunkter. Gemensamt för nästintill alla är syn- och hörselnedsättningen och därtill kan läggas hjärtsjukdom, övervikt och känslighet för infektioner ^{2, 82}. Vanligt förekommande samsjuklighet är diabetes typ II (89 % ≥ 15 år), njurpåverkan (48 %), och leverpåverkan (86 %) ^{80, 83} (fig. 2).



Figur 2. Ungefärlig ålder när symtom uppträder, utveckling och progress.

AS är förknippat med en förkortad livslängd. Med tidig diagnos och rådgivning avseende diet, fysisk aktivitet och balanserad medicinering med regelbundna kontroller har livslängden succesivt kunnat förlängas. Vidare har hjärt- och lungtransplantationer gjorts med varierande framgång ^{47, 82}. En stor del av forskningen av AS ägnas åt att försöka hitta någon substans som kan hindra eller stoppa den nedbrytande utvecklingen av ALMS1 ^{11, 41, 58, 124}.

Många sjukhuskontakter och andra professionella kontakter inom olika expertområden hör till vardagen för personer med diagnosen AS. Långa sjukhusvistelser är också vanliga. Beräkningar som gjorts indikerar att varje person med AS och deras anhöriga kan ha upp till 30-40 olika professionella att förhålla sig till redan under barndomen ⁵⁰. Personen med AS är följaktligen ständigt i rampljuset och mottagare av en överväldigande mängd insatser från andra. Utifrån sökning i vetenskapliga databaser har ingen studie om den psykosociala situationen vid AS kunnat identifieras.

Lärande vid dövblindhet

När de fysiska och psykiska förutsättningarna för lärande vid AS förändras, ändras också de kognitiva förutsättningarna ⁸². Nedsättningar i förmågan att se respektive höra, tar kognitiva resurser i anspråk. Minne, lexikala och fonologiska färdigheter hos personen är viktiga och grundläggande funktioner för alla och för allt lärande ⁶. Arbetsminnet, som är förmågan att både processa och lagra information över en kort tidsrymd

¹²⁹ belastas extra vid AS på grund av den tidigt svåra synnedsättningen ⁴⁴. Lärandet av och med andra påverkas av både hur personen ser och hör och kan bearbeta de intryck sinnena förmedlar. Det finns beskrivet att en del av barnen med AS har utvecklingsförseningar och begränsningar i kommunikativ förmåga i förskoleåldern ⁸². De färdigheter som typiskt följer med åldern språkligt och motoriskt beskrivs som försenade vid AS. Beträffande lexikal och fonologiska färdigheter hos barn som föds blinda följer de i stort sett samma mönster som seende och hörande barn ¹²¹. Däremot visar flera studier att utvecklingen av lexikal förmåga riskerar bli mer begränsad vid hörselnedsättning ^{64, 75, 100, 129}. Avseende personer med AS rapporterar en första studie, att lexikal förmåga tycks höra ihop med tiden för blindheten men inte med tiden för hörselnedsättningen ⁴⁴.

Kognitiva förmågor, såsom arbetsminne och fonologiska färdigheter, hos personer med dövblindhet har studerats i gruppen med Usher syndrom typ 1 (USH, medfödd dövhet, progressiv synnedsättning p.g.a. RP) och USH typ 2 (medfödd hörselnedsättning, progressiv synnedsättning p.g.a. RP). I en första studie jämfördes sju barn i åldrarna 7-16 år med USH1 och cochlea implantat (CI) med en kontrollgrupp av barn som var seende och hörande, en grupp som hade hörselnedsättning och hörapparat, samt en grupp med annan typ av dövhet och CI ⁵⁵. Resultaten visade att barnen med USH1 i likhet med andra barn med CI avvek med avseende på fonologiska och lexikala förmågor i jämförelse med hörande barn. De yngre barnen med CI i gruppen hade dock likvärdiga resultat som barnen med hörselnedsättning och hörapparat på de flesta av testen av fonologisk förmåga, och ibland presterade i nivå med barnen med typisk hörsel. Detta skulle kunna delvis förklaras av att omgivningen varit medvetna om att barnens synnedsättning kan leda till ett ökat beroendet av hörseln och därför medfört ett mer fokuserat stöd avseende tal- och språkinläring ⁵⁵. Tiden för när implantationen av CI gjordes verkar också ha haft betydelse, vilket är ett fynd i linje med tidigare forskning ⁸⁴.

Vad det gäller vuxna med dövblindhet och deras fonologiska och lexikala förmåga, i detta fall 13 vuxna med USH2 i åldrarna 20-60 år, så visar preliminära resultat från en studie av Henricson m.fl. (submitted) att gruppen med USH2 uppvisar ett resultatmönster avseende språkliga förmågor liknande andra grupper med långvarig hörselnedsättning. Det innebär svårigheter med uppgifter som belastar fonologiska förmågor d.v.s. att höra och komma ihåg hur ljuden i ord ska låta när de uttalas. När personen inte kan höra så lagras informationen inte heller på samma sätt i lång-

tidsminnet, vilket kan leda till att det används för sällan. Funktioner som inte aktiveras riskerar slutligen att degenerera ^{66, 72, 92}.

Fonologisk förmåga har inte studerats vid AS däremot har man funnit att det finns samband mellan arbetsminne, utbildningsnivå, lexikal förmåga, och tiden för blindheten ⁴⁴.

Utvecklingen av förståelsen för ord och begrepp byggs upp bland annat av möjligheten att se objekt och människors mimik ¹²⁸. En synnedsättning hindrar de visuella intrycken från omgivningen eller gör den fragmentarisk ¹²³. För barn med synnedsättning kan utvecklingen av semantisk förståelse och lärandet av begrepp försenas och vara avvikande ³⁷. Porter & Lacey (2008) beskriver att personer med synnedsättning ofta missar subtil, naturlig information som utgör grunden för förståelsen av nyckelbegrepp ¹⁰¹. Det kan resultera i luckor i utvecklingen av begrepp som senare kan påverka förmågan att dra slutsatser, förutse och förstå i en lärandesituation. Vid AS riskerar dessa luckor bli stora, av flera orsaker. Synnedsättning är vid AS tidig och svår. Hörselnedsättningen är progredierande och förblir många gånger oupptäckt de första åren. Det allmänna hälsotillståndet är ofta ogynnsamt. Sannolikt påverkas barnets aktivitet och möjlighet till samspel och delaktighet från dag till dag. Många barn med AS uppvisar förseningar i fin- och grovmotorikens utveckling liksom i tal- och språkutvecklingen ⁸². Motsvarande förseningar har beskrivits även hos barn med synnedsättning ^{15, 59, 106}. Förseningarna i tal- och språkutveckling kan vara övergående, till skillnad mot vid AS, där det på ett annat sätt tycks följa barnet upp i skolåldern ¹³². Barn med hörselnedsättning har, trots tidigt erhållna hörhjälpmedel och stöd för talspråklig utveckling, ett mer begränsat ordförråd än typiskt hörande barn ^{76, 120}.

Theory of Mind (ToM) handlar om förmågan att sätta sig in i andras känslor, önsknings och uppfattningar. Även utvecklingen av ToM kan påverkas vid medfödd blindhet på grund av bristen av synintryck. ^{19, 97, 103}. Barnet som föds blind går miste om den tidiga visuella samspelskontakten som har betydelse för en gynnsam utveckling av ToM. Genom att speglas av andra och själv spegla andras känslor lär barnet om sig själv och andra i den tidiga kontakten. Utvecklingen av ToM sker i det naturliga samspellet mellan barnet och dess vårdnadshavare ¹⁰². Barnet erövrar gradvis en förståelse för att andra människor kan tänka, känna och handla annorlunda än barnet själv och lär sig också att förstå sina egna tankar och känslor genom att barnet ”speglas” i både verbala och icke-verbala uttryck, både genom ord och mimik ⁸⁶. Känslor som t.ex. empati, lust, sorg och glädje lärs i samspel med andra. Förmågan ToM hos personer med AS har visat

sig vara kopplad till den lexikala förmågan ⁴⁴. Det behövs ord för tankar och känslor för att kunna utveckla en avancerad förståelse för hur andra människor tänker och känner ⁹⁸. En generell koppling mellan utvecklingen av ToM och verbal förmåga har kunnat fastställas såväl bland personer med som utan funktionsnedsättning ¹⁰⁹. Utvecklingen av ToM bygger på en förmåga som är fristående från den verbala förmågan, att avläsa känslouttryck ¹⁰.

Förhållandevis få studier har undersökt ToM hos personer med svår synnedsättning, men som har kvarvarande synfunktion, såsom ofta är fallet vid AS under barndom och tonår. Svårigheterna att genomföra sådana studier beskrivs vara att gruppen är heterogen och graden av kvarvarande synfunktion varierar, och därmed också hur mycket visuell information som kan registreras ²². En studie återfanns dock ⁹⁹ på barn i åldrarna 6-13 år, med lindrig till svår medfödd synnedsättning ($m = 0,09$) ¹³⁷. De jämfördes med åldersmatchade seende barn och resultaten tydde på att det inte var någon nämnvärd skillnad mellan grupperna. Både de tidigare och den senare studien stödjer de fynd som gjorts avseende ToM och AS med den skillnaden att alla deltagare med AS i det undersökta materialet hade lägre ToM än kontrollgruppens personer med typisk syn och hörsel. Inom gruppen med AS fanns det skillnader som tydde på att tidpunkten för när en person med AS blir blind tycks ha betydelse även för hur väl ToM utvecklas ⁴⁴. För personer med AS är situationen annorlunda, än för andra grupper av personer med syn- och/eller hörselnedsättningen eller dövblindhet. Synnedsättningen är tidigt svår, hörseln är relativt god den första tiden för att sedan försämrans under barndomen. Den språkliga, såväl semantisk, lexikal och fonologisk, utvecklingen kan hotas av kombinationen av bristande förmågor i syn och hörselfunktionerna och därmed försämra förutsättningarna för utvecklingen av ToM.

Personer med AS utgör inte någon okomplicerad population att studera. Gruppen är heterogen och i jämförelse med andra populationer med funktionsnedsättningar är den extremt liten. Heterogeniteten hänger samman med ett stort antal bakgrundsfaktorer som är relaterade till deras syn- och hörselnedsättning samt övriga kroppsliga sjukdomar. Oliktigheterna vad det gäller dessa bakgrundsfaktorer kan påverka utfallet i de studier som genomförs oavsett vilket paradigm man väljer och det ger problem med att göra precisa utsagor om skillnader/likheter mellan populationer med funktionsnedsättning. Det är med andra ord svårt att göra generella utsagor om populationen med AS som en enhetlig grupp. Dövblindheten gör också att flertalet beteendevetenskapliga test inte kan användas. Detta

betyder att forskningen måste anpassas till vad som är rimligt och möjligt ur personernas perspektiv. Upprepade testsessioner på personer med AS är inte rimliga att genomföra på grund av deras svåra hälsotillstånd.

Motiv för licentiatuppsats

Alström syndrom är ett av de ovanligaste dövblindsyndromen i världen men hör trots detta till ett av de mer genetiskt kartlagda. Konsekvenserna av syndromet för den enskilda personen är stora. De är så stora att det som är mindre påtagligt kan komma att hamna i bakgrunden, som t.ex. förmågan att lära. För att uppnå reell delaktighet med omgivningen är lärande en förutsättning - lärande i betydelsen att inte bara upprepa vad andra tänker eller gjort, utan tänka själv och ge sitt eget bidrag som tas emot och lyssnas på av andra. Att mera i detalj studera den progressiva hörselnedsättningen i AS, hur den utvecklas och hur den tillsammans med en försämrade synnedsättning påverkar t.ex. lärandet är därför ett angeläget forskningsfält. Detta finns inte beskrivet tidigare.

Syfte

Uppsatsens övergripande syfte är belysa syn- och hörselnedsättningens betydelse för lärandet hos personer med Alström syndrom över tid, med utgångspunkt i hörseldata från personer med Alströms syndrom och utifrån personernas egna minnesbilder om sitt lärande.

Delstudiernas specifika syften är:

- Att närmare belysa progressionen i hörsel och balansfunktion vid AS (I).
- Att belysa aspekter på lärande i ett livsperspektiv hos personer med AS (II).

Metod

Uppsatsen har en deskriptiv ansats där de olika delarbetena kompletterar varandra. Den kvantitativt designade studie I omfattade studier av grad och lokalisation av auditiv och vestibular patologi. I studie II har personernas subjektiva upplevelse av lärande i formella och informella situationer varit i fokus. En schematisk översikt av de ingående studierna presenteras i tabell 1.

Tabell 1. Översikt över design, metod, material, datainsamlings- och analysmetoder.

Studie	Design	Material	Datainsamling	Analys
I	Deskriptiv kvantitativ	11 män och 19 kvinnor, 4-43 år med diagnos AS m=19 år	Journalanteckningar från hörsel och balansundersökningar	ANOVA Tukey's HSD
II	Explorativ kvalitativ	6 män och 5 kvinnor, 18-45 år med diagnos AS m=29 år	Semistrukturerade individuella intervjuer	Kvalitativ innehållsanalys

Studie I

Deskriptiv kvantitativ design.

Material och metod

Audiogram samlades in från trettio personer med AS. Totalt samlades 158 audiogram in, från mätningar av både vänster och höger öra. Audiogrammen hämtades från journaler från hörselkliniker i Italien, USA, och Portugal och Sverige. Alla hade en genetiskt verifierad diagnos, AS, ställd

vid Jackson laboratoriet, USA. Genomsnittsåldern var 19 år (4-43 år) (tab.2). Vid tiden för datainsamlingen hade ca 350 personer i världen en genetiskt bekräftad diagnos av AS, varför urvalet i föreliggande studie motsvarade ca 10 % av alla då kända fall (jfr. nuvarande ca 950).

Tabell 2. Demografiska data

Land	Män	Kvinnor	Total
Italien	3	4	7
USA	5	9	14
Portugal	1	0	1
Sverige	1	7	8
Total	10	20	30

För att utvärdera progressionen av hörselnedsättningen över tid, så delades det insamlade materialet upp i fyra dekader, med utgångspunkt i när respektive audiogram genomförts (tab. 3).

Tabell 3. Audiogram fördelade på antal personer och dekad N=30

Dekad	Antal audiogram	Antal personer, vars audiogram inkluderats
0-9 år	27	14
10-19 år	66	19
20-29 år	39	14
30-39 år	26	9

Test av hörsel

Audiogrammen som inkluderades i studien var baserade på audiologiska undersökningar med tonaudiometri genomförda enligt internationell standard (ISO 8253-1, 1989). Testfrekvenserna var 0,25-8 kHz. Tröskelvärdena fastställdes tre gånger per test och en stigande teknik användes. För att testa utvecklingen av hörselnedsättning över tid användes den definition av progressiv hörselnedsättning som föreslås av europeiska samord-

ningsprojektet på genetiska hörselnedsättningar (The European Concerted Action Project On Genetic Hearing Impairment: PL95035, 1996). Där definieras att en progressiv hörselnedsättning föreligger när den genomsnittliga försämringen är > 15 dB i tonaudiogrammet på fyra frekvenser (0,5, 1, 2, 4 kHz) inom tio år. Varje persons samtliga audiogram från respektive dekad och på de 7 frekvenserna (0,25, 0,5, 1, 2, 4, 6, 8 kHz) lades samman och medelvärdet räknades ut för den personen. Därefter fördes alla personers medelvärden i respektive dekad in och ett medelvärde räknades ut på var och en av de 7 frekvenserna. Efter detta användes de fyra dekaderna som beroende variabel för att se om det fanns skillnader mellan dekaderna och kontrollera för kön. Data analyserades med variansanalys (ANOVA), där statistiskt signifikanta resultat följdes upp med parvisa gruppjämförelser enligt metoden Tukeys honest significant difference test (HSD). Eventuellt samband mellan progression och ålder undersöktes med parvisa post-hoc (Tukey's HSD) analyser. För att kunna jämföra medelvärdena från varje dekad och testa hypotesen om progressiv och SNHN hörselnedsättning gjordes en 4-vägs variansanalys. Det gjordes genom en separat beroende 4(dekad) x 7(frekvens) x 2(kön) ANOVA för vänster och för höger öra båda med frekvens och inomgrupps-faktor.

En fördjupad analys gjordes av åtta av deltagarna (6-43 år, m=23 år). För att grundligare utvärdera hörselfunktion bedömdes mellanörat med en tympanometri (Grason-Statler GSI 33). Ett typiskt tympanometri har sitt maximum inom +/-100 daPa (ASHA 1990). Bedömning av de yttre hårcellernas funktion, gjordes genom bilaterala Distortion Product Otoacoustic Emissions (DPOAE) vilka akustiska stimuli presenterades via en sond med insamling av yttre hårcellssvar (ILO). De två primära tonerna med en f2/f1 förhållandet fast på 1.22 och stimulansen för de två tonerna, L1 och L2, var inställd på intensiteten 65 respektive 55dB SPL. DPOAE nivå på 2f1-f2 mättes vid test frekvenser baserat på f2 för 1000, 1500, 2000, 3000 och 4000 Hz. DPOAE nivåerna beräknades i förhållande till nivån på omgivningsbullret. DPOAE ansågs vara typiskt endast om svaret var större än bullertröskeln.

För att fastställa lokaliseringen av hörselnedsättningen genomfördes hjärnstamsaudiometri (ABR) (Interacoustic Eclipse). Elektroder var placerade på pannan, örsnibbar och/eller bakom örat. Impedansen kontrollerades för att vara lika och liten. Ljudet presenterades via hörlurar. Filterinställningarna hade bandbredd 30-1500 Hz och klick stimulus användes (100 US). Ett svep av minst 1500 repetitioner utfördes. ABR användes för

utvärdering av absolut latens (hur snabbt ljudvågorna transporteras upp i hjärnan) och latensskillnaden mellan våg, I-III och I-IV.

Test av balans

Samma åtta deltagare som beskrivits ovan (6-43 år, m=23 år), genomgick även en fördjupad vestibular (balans) utvärdering. I dessa kliniska tester ingick standardundersökningar av öron, näsa och hals och en neurologisk bedömning av kranialnervsfunktionen. Vidare undersöktes senreflexer, muskelstyrka och sensitivitet, gånganalys och att svänga runt, liksom förstärkt Rombergs prov med slutna ögon, fötterna ihop och armarna utmed sidorna. Nystagmografi med hjälp av kaloriskt prov utfördes i mörker med hjälp av video/elektronystagmografi (Interacoustic Eclipse). Undersökningarna mäter impulser i balanssystemet och i systemet för ögonmotorik. Elektronystagmografi mäter ögats rörelser via elektroder fästa vid ögonspringornas yttersidor. Videonystagmografi (VNG) är kameror i en mask som filmar ögonen, de inspelade ögonrörelserna bearbetas sedan i ett dataprogram. Testet bedömdes i termer av typiskt, underfunktion eller frånvaro av funktion. Rotationstest i en undersökningsstol utfördes också med hjälp av VNG. Utfallet bestämdes till huruvida nystagmus förelåg eller frånvaron av densamma. Ovanstående tester var utformade för att bedöma oberoendet av den vestibulo-okulära reflexen, och främst den laterala båggången och övre vestibulära nerven. Fyra deltagare genomgick "vestibular evoked myogenic potentials" (VEMP) (Interacoustic Eclipse). Detta test utvärderar sacculusfunktionen genom bedömning av P1-N1-amplituden. Detta test bedömdes som typisk, asymmetrisk (en skillnad i amplitud > 30 % mellan öronen) eller om den saknades (bilateralt) helt.

Studie II

Studien hade en explorativ kvalitativ design. Datainsamlingen skedde genom semistrukturerade intervjuer⁹⁵ som efter transkribering analyserades med konventionell (induktiv) kvalitativ innehållsanlys⁶⁰.

Rekrytering och deltagare

Inklusionskriterier för deltagandet i studien var personer med genetiskt konfirmerad AS diagnos i åldern 18-45 år. Ett strategiskt urval avseende kön och ålder eftersträvades för att få så hög trovärdighet som möjligt.

Möjliga deltagare till studien valdes ut via ett forskningscenter i Sverige och ett i USA. Tolv personer tillfrågades om deltagande dels via postat brev dels via e-post. En tillfrågad person tackade nej till deltagande. Elva deltagare, sex kvinnor och fem män i åldrarna 18-45 år (md=29 år) tog del i studien. Ursprungsländer var Canada, Sydafrika, Sverige, England och USA. För ytterligare demografiska data, se tabell 4.

Tabell 4. Demografi

Demografiska data (n= 11)	
Ålder (år)	18-45
Medelålder (år)	29
<i>Kön</i>	
Män	5
Kvinnor	6
<i>Utbildningsnivå</i>	
Gymnasium	8
Universitet/college	3
<i>Nuvarande sysselsättning</i>	
Studier	3
Deltidsarbete	1
Förtidspension	7
<i>Boende</i>	
Föräldrahemmet	5
Inackordering/internat skola	2
Eget boende	4

Datinsamling

De svenska intervjuerna genomfördes på talad svenska av första författaren. Baserat på deltagarnas behov och önskemål genomfördes intervju-

erna i deltagarnas hem eller på ett forskningscenter. I USA genomfördes de av första författaren tillsammans med en tvåspråkig kollega (svenska och engelska). Dessa intervjuer gjordes i ett hotellrum i samband med en internationell konferens om Alström syndrom som var förlagd på hotellet. Samtliga intervjuer var muntliga och varade mellan 30 minuter och två timmar. De filmades och ljud spelades in på digitalt media. Under intervjuerna använde alla deltagarna sina hörapparater.

Den semistrukturerade intervjuguiden omfattade frågor med anknytning till både formella (utbildningsmiljö, lektioner, lek med kamrater t.ex. på raster) och informella situationer (liv utanför förskola/skola). Frågeområdena inleddes med några ord om ett tänkt scenario för att ge deltagarna hjälp att fokusera på lärande i olika sammanhang, där förmågan att höra och lyssna ansågs vara viktig: i skolan, i hemmet, på fritiden och i samhället.

Vår avsikt var att ta del av deras berättelse, reflektioner och minnesbilder i ett retroperspektiv, inte att söka den absoluta sanningen. Intervjumetoden erbjöd möjligheten att gå djupare i varje område om deltagaren ville berätta mer om något specifikt ⁹⁵. På grund av deltagarnas allmänna hälsotillstånd togs pauser i intervjun när det efterfrågades. Innan datainsamlingen testades genomförbarheten av frågorna i två pilotintervjuer med en person med dövblindhet och en person med hörselnedsättning. Ingen av dessa hade diagnosen AS. Frågorna justerades till att ha ännu tydligare fokus på lärande.

Dataanalys

Inspelningarna transkriberades ordagrant av professionella transkriberare. För att säkerställa tillförlitligheten lyssnades varje intervju igenom och jämfördes med utskriften. Den kvalitativa innehållsanalysprocessen ⁶⁰ började med genomläsning av alla utskrifter för att få en känsla av helheten. Meningsenheter identifierades sedan och kodades relaterade till sitt innehåll om aspekter av lärande t.ex. när och vad de lärde sig? Hur lärde de sig? (t.ex. användning av syn, hörsel, känsel eller en kombination) och vad de lärde sig på egen hand eller tillsammans med andra? Vad var underlättande eller hinder för lärande? I nästa steg kategoriserades koderna med utgångspunkt var lärandet skedde, i pedagogisk miljö eller i vardagen. Vid försök att gå vidare till teman så valde vi att manifest beskriva vad deltagarna i varje dekad beskrev och placera in dessa i kontexterna formellt och informellt lärande, vilka kan ses som två kategorier ⁶⁰. Den pedagogiska miljön definierades omfatta det formella lärandet under lekt-

ioner samt informellt lärande i lek med kamrater på raster. Alla typer av kurser och studiecirkelar betraktades som en pedagogisk miljö. Det informella lärandet betraktades som vardagen och livet utanför dagis/skola. Innehållet i de två kategorierna indelades slutligen i årtionden för att illustrera den livslånga lärandeprocessen.

Etiska aspekter

Populationen med diagnosen AS är liten. Så liten att vid planeringen av studierna krävdes det särskilda hänsynstaganden för att säkra deltagarnas konfidentialitet. De riktlinjer Vetenskapsrådets ger i grundläggande etiska principer angående personernas krav på skydd av den egna identiteten har varit vägledande för arbetet med uppsatsen ¹³³. Att inkludera deltagare med diagnosen från olika länder bedömdes som lämpligt bl. a. av integritetsskäl.

Deltagarna i studie I är deltagare i en större internationell forskningsstudie där de gett sitt skriftliga medgivande till att insamlad information från deras medicinska journaler får användas vidare i forskningen kring AS.

Till studie II utformades information och samtyckesformulär till deltagarna enligt Etikprövningens rekommendationer. De fick före datainsamlingen både skriftlig och muntlig information. Deltagarna från Sverige kontaktades via e-post och brev och en vecka efter blev de uppringda av kontaktpersonen för studien. Detta förfaringsätt ansågs som lämpligt på grund av deltagarnas funktionsnedsättning. De fick information om frivilligheten att delta och möjligheten att avbryta när som helst i fall de ville det. Vidare fick de information om att de kunde ha en stödperson med under intervjun ifall de ville det, vilket en deltagare valde att ha.

De deltagare i studie II som inkluderades i samband med den amerikanska Alström-konferensen, tillfrågades om deltagande via brev från forskarkollegor i USA. De fick sedan mer detaljerad muntlig information om studien i samband med att intervjuerna genomfördes under den pågående internationella konferensen i USA. Informerat samtycke inhämtades av samtliga deltagare i studie II i samband med intervjutillfället.

Att intervjua personer med ett progressivt syndrom och dövblindhet kan ge upphov till flera etiska problem. Vi behövde utan att närmare känna till deltagarnas hälsa vara uppmärksamma på tecken på trötthet eller utmattning för att inte drivna av vår ambition utsätta dem för något som påverkade deras hälsa negativt. För att undvika detta erbjöds täta

pauser med möjlighet till förfriskningar vid samtliga intervjutillfällen. Deltagarnas behov av goda ljud- och ljusförhållandena beaktades också.

Medvetna om att studiens huvudfråga om lärande även omfattade förlusten av syn- och hörsel funktion, som kunde påminna eller förstärka känslor av sorg, så förbereddes intervjuerna noggrant. Detta för att om möjligt undvika etiska konflikter där vi riskerade utsätta deltagarna för något som kunde skada dem. Öppna frågor med teman som utgjordes av tänkta miljöer/situationer gav deltagarna möjlighet att själva bestämma vad de ville eller inte ville berätta. Varje intervju avslutades med möjlighet för deltagarna att själva lägga till egna reflektioner om temat, intervjun eller annat som de från sitt perspektiv tyckte var viktigt att belysa. De flesta uttryckte att det hade varit en bra stund och att det var positivt att få berätta för någon som lyssnade på dem.

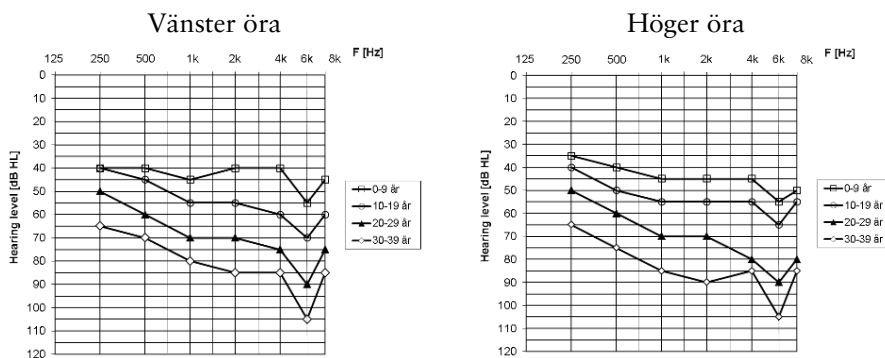
Det internationella studiedeltagandet i studie I och II ingår i etiskt tillstånd protokollfört och godkänt av Jackson Laboratory Federal Wide Assurance och The Human Subjects Institutional Review Board (referens nummer 1112000005 och 1112000006). Regionala Etikprövningsnämnden i Uppsala har lämnat etiskt tillstånd för att genomföra delstudie II (2012/515 amendment 2012/515/1).

Resultat

Varje delstudies resultat beskrivs och sammanfattas var för sig. De fullständiga resultaten återfinns i artikel I och II.

Delstudie I: Audiologi, hörsel och balansfunktion hos personer med Alström syndrom

Alla deltagande personer med AS uppvisade en sjunkande hörsel vid hörselmätning med audiogram. Hörselnedsättningen var symmetrisk i samtliga audiogram. När hörselnedsättningen diagnostiserades hade de flesta en måttlig hörselnedsättning. Det fanns då även större variationer inom populationen i jämförelse med senare i livet. Vid närmare studium av varje audiogram individuellt och de hörseltest som utförts under olika dekader så visade alla en progressiv hörselnedsättning ($PTA_4 > 1,5$ dB/år). Svårighetsgraden varierade. När de 158 audiogrammen fördes samman, så identifierades en statistiskt signifikant progression ($p < 0,01$). Den var markantast mellan den andra (10-19 år), den tredje (20-29 år) dekaden likaså mellan den tredje (20-29 år) samt den fjärde dekaden (30-39 år). Hörselnedsättningarna var symmetriska. Hörselnedsättningen progredierade snabbare och kraftigare i de höga frekvenserna (4-8 kHz) (fig.3).



Figur 3. Hörtröskel medelvärde hos personer med Alström syndrom 0-43 år n=30

Fördjupade audiologiska undersökningar genomfördes på åtta personer. På grund av de begränsningar som fanns i antal möjliga deltagare, var endast en och också den yngsta deltagaren av manligt kön. De tidigare undersökta audiogrammen visade dock att ingen könsskillnad förelåg vid AS och SNHN. De hade alla en tidigt debuterande bilateralt progressiv hörselnedsättning. Samtliga personer hade typiska tympanogram och sensorisk hörselnedsättning indikerande typisk mellanörefunktion. Otoakustiska svar (OAE) fanns endast hos den yngsta personen (6 år) som då hade en måttlig hörselnedsättning (PTA4 42 dB). Övriga 7 personer hade patologiskt OAE som visar på defekt yttre hårcellsfunktion. Hjärnstamsaudiometri (ABR) visade typisk I, I-III och I-IV latens, hos 5/8 personer. De 3 äldsta personerna uppvisade ett patologiskt ABR; PTA4 > 80 dB (tab. 5). Resultaten i ABR och OAE indikerar klart en sensorisk (cochlea) orsak till hörselnedsättningen, med en tidig förlust av yttre hårceller.

Tabell 5. Fördjupad bedömning OAE, ABR och PTA (4) åtta personer med Alström syndrom (6-43 år, m=23år)

	OAE	ABR	PTA(4)
Man, 6 år	Typisk	Typisk	42 dB
Kvinna, 11 år	Patologiskt	Typisk	40 dB
Kvinna, 16 år	Patologiskt	Typisk	50 dB
Kvinna, 18 år	Patologiskt	Typisk	40 dB
Kvinna, 18 år	Patologiskt	Typisk	62 dB
Kvinna, 31 år	Patologiskt	Patologiskt	80 dB
Kvinna, 38 år	Patologiskt	Patologiskt	>100 dB
Kvinna, 43 år	Patologiskt	Patologiskt	84 dB

Alla personer som deltog i den fördjupade undersökningen utom en, använde bilaterala hörapparater. Den som var äldst (43 år) använde ett cochlea implantat (CI) och en hörapparat. Kommunikationsformen var huvudsakligen auditiv-verbal. Dock använde 5/8 personer en kombination av tal/teckenspråk.

Balanstestresultaten var svårare att värdera på grund av svårigheter med kalibrering orsakad av blindhet hos alla (7/8) utom hos den yngsta (6 år). Öron-, näsa- och halsundersökningar, senreflexer kranialnervsfunktions-tester var typiska (förutom hörselbalansnerven). Muskelstyrka och hudkänslighetstester var symmetriska och typiska. Fyra av åtta personer klagade över smärta i käklederna med svårigheter att tugga. Vid undersökning av gångfunktionen sågs en ostadighet som inte endast ansågs vara en effekt av synskadan. Tandem Rombergtestning med slutna ögon var patologiskt hos de tre äldsta. Elektronystagmografi och kaloriskt test med varmt (44 grader) och kallt (30 grader) vatten var typiskt endast hos en person (11 år). I rotationstesterna kunde nystagmus upptäckas hos 5/8 personer vilket indikerar vestibulär funktion i åtminstone ena örat. I de fyra som genomgick tester av vestibular evoked myogenic potential (VEMP), hade de tre yngre typiska svar medan den äldre (31 år) inte hade några spårbara svar. Resultaten visar liksom vid hörseltester en med ålder progressiv vestibulär nedsättning av balansfunktionen (tab.6).

Tabell 6. Vestibular funktion åtta personer med Alström syndrom (6-43 år, m=23år)

	Kaloriskt test	Rotationstest	VEMP
Man, 6 år	-	Typisk	-
Kvinna, 11 år	Typisk	Typisk	-
Kvinna, 16 år	Hypofunktion	Typisk	Typisk
Kvinna, 18 år	Patologiskt	Typisk	Typisk
Kvinna, 18 år	Asymmetrisk	Typisk	Typisk
Kvinna, 31 år	Patologiskt	Patologiskt	Patologiskt
Kvinna, 38 år	Patologiskt	Patologiskt	-
Kvinna, 43 år	Patologiskt	Patologiskt	-

Sammanfattning studie I

Hörselnedsättningen vid AS är medfödd eller tidigt debuterande och sensorisk. En statistiskt signifikant progression fanns mellan den andra (10-19 år) och den tredje (20-29 år) dekaderna och mellan den tredje (20-29 år)

och den fjärde dekaderna (30-39 år). OAE och ABR visade att de yttre hårcellerna i snäckan är det område som först drabbas. Hörselnedsättningen var symmetrisk och progredierade snabbare i de höga frekvenserna (4-8 kHz). Ingen skillnad mellan kön återfanns. Balansfunktionen har liksom hörseln ett progressivt förlopp, nedsättningen sker dock långsammare och har påvisats endast hos de äldsta personerna i dekad fyra.

Det som studie I tillför och som är helt ny kunskap om AS är att hörselnedsättningen är kraftigt progressiv och att orsaken finns i cochlea (sensorisk).

Delstudie II: Aspekter på lärande vid Alström syndrom

Resultaten i studie II sammanfattas uppdelade i dekaderna 1-4 som motsvarar de dekader som beskrivits i studie I vid genomförande och resultat. Strukturen bygger på de identifierade kategorierna informellt och formellt lärande i kontexter av lärande i vardag och i pedagogiska miljöer. Data om deltagarnas syn- respektive hörselnedsättning utgörs av deras minnesbilder av när i tid upptäckten gjordes (tab. 7).

Tabell 7. Deltagarnas självrapporterade upptäckt av syn- och hörselnedsättning (n=11, 18-45 år)

Ålder indelad i dekader (år)	0-9	10-19	20-29
Upptäckt synnedsättning	11		
Upptäckt hörselnedsättning	8	2	1
Första hörapparaten	3	6	2

Dekad 1 0-9 år (n=11)

Majoriteten av studiedeltagarna beskrev att de använde sin syn, hörsel och känsel för lärande vid denna tid. De som uppgav att de var blinda under del av denna period beskrev att de, förutom sin hörsel, också använde känsel, smak och luktsinne. Försämringarna i hörseln märktes för de flesta av i slutet på förskoleåldern. Det visade sig genom att de bad om repetition av vad som sades och i att de behövde stöd för att lära sig uttala vissa språkljud. De som använde hörapparater upplevde att det blev lättare att tala och förstå när dessa användes.

Lärandet i vardagen skedde dels genom lek, själv eller med kamrater och praktiskt deltagande i ett hems alla förekommande uppgifter då någon, ofta mammor men även andra anhöriga visade och lärde ut. Det skedde genom att de använde sina egna händer som stöd för att taktilt instruera, samtidigt som de med ord berättade hur något skulle göras.

”... Hon brukar vanligtvis försöka förklara hur hon gör samtidigt som jag fick känna eftersom det är min grej jag gillar att känna på saker, det är så jag lär mig bäst, genom att röra vid saker ...” (K 11)

Personliga egenskaper som lyftes fram som viktiga för lärande var att deltagarna som barn varit nyfikna och vågat prova, men också att omgivningen varit tillåtande. Att ha behandlats lika som syskon och andra jämnåriga beskrevs som betydelsefullt för lärandet och för en känsla av tillhörighet.

För lärandet i de pedagogiska miljöerna förskola och skola var individuell anpassning nödvändig i form av främst synhjälpmedel. Den nedsatta synen beskrevs vara det största hindret för lärandet i skolan samtidigt som den kvarvarande synförmågan även underlättade lärandet i skolmiljön. Att läraren förklarade bra, syntolkade (verbal beskrivning av omgivning och skeenden), gjorde taktilt material och stöttade deltagandet i de andra barnens lek beskrevs också underlätta. Vidare beskrevs jämnåriga kamratstödjare som betydelsefulla både i och utanför klassrummet. Speciallärare och ambulerande lärare gav riktat stöd i punktskrift och i tal genom talträning då en del språkljud var svåra att höra. Några få deltagare beskrev att de påbörjade teckenspråksundervisning, men i begränsad omfattning. Hälften beskrev att de lärde sig grunderna till punktskrift i förskolan. Att vid integrerad skolgång vara det enda barnet med både syn- och hörselnedsättning beskrevs som ett hinder för optimalt lärande.

Dekad 2 10-19 år (n=11)

Hörsel-, känsel- och luktsinnet i kombination beskrevs under denna period vara det främsta sättet för lärande. De flesta beskrev att de både behövde bli visade med händerna och få muntliga instruktioner för att förstå för att synförmågan avsevärt hade försämrats. Den tilltagande hörselnedsättningen gjorde samspel med andra svårare. Samtal var svåra att höra och att följa med i, frågorna blev fler och fler och beroendet av fungerande hörhjälpmedel beskrevs som stort. De beskrev dessutom att de generellt behövde mer hjälp än tidigare.

Lärandet i vardagen skedde fortsatt genom att mödrar eller mor- och farmödrar lärde ut praktiska hemsysslor och detta gav en känsla av att vara duglig och medräknad. Ett hinder i detta praktiska lärande kunde vara att de lärde sig långsamt och att andra därför gav upp försöken att lära ut, istället tog de över och utförde den aktuella sysslan själva. Envishet och vilja att påverka sin situation lyftes fram som viktiga personliga egenskaper för lärande och särskilt de yngre studiedeltagarna uttalade en önskan om att uppnå självständighet. Deltagarna gav uttryck för att de vid denna tid hade kunskap om hur de själva lärde sig på bästa sätt. Samtliga beskrev att de hade lärt sig att anpassa sig till sin egen förmåga när de skall lära något nytt, liksom vikten av att inte vara rädd för att fråga när de inte såg eller behövde hjälp med något. Föräldrarna var de som främst rådfrågades när helst de behövde ett råd. När det gällde sjukdomen i sig, så nämndes att de kroppsliga reaktioner syndromet gav upphov till, som t.ex. huvudvärk, yrsel och trötthet, var av betydelse för det egna lärandet om AS.

Under denna tidsperiod i livet beskrevs vikten av att jämföra andras livserfarenheter med de egna för att utveckla den egna sociala kompetensen.

För lärandet i de pedagogiska miljöerna beskrevs hörseln som viktigast för att den gjorde det möjligt att lyssna och följa med i undervisningen. Samtliga deltagare hade periodvis haft anpassad studiegång tillsammans med andra elever med funktionsnedsättningar och undervisats individuellt eller i liten grupp. Främst skedde detta i specialskolor med internatvistelse som i de flesta fall var anpassade för elever med synnedsättning/blindhet, inte dövblindhet.

Att vara den enda eleven med dövblindhet beskrevs vara en svårighet, även när deltagarna gick på specialskola. Bristande kunskap om syn- och hörselnedsättningen hos kamrater och professionella hindrade lärandet. Det upplevdes som komplicerat att lära sig punktskrift för att det var många moment att komma ihåg, samma sak var det med teckenspråk. Några av de intervjuade hade inte fått lära sig teckenspråk fast de själva ville. Detta kunde leda till att deltagarna kände sig diskriminerade. Ytterligare hinder för lärandet i skolmiljön var bl.a. hjälpmedel/teknik som inte fanns eller inte fungerade. Någon nämnde också egen frånvaro pga. sjukdom som ett hinder för lärande. Det beskrevs också ta lång tid att anpassa sig och att känna sig hemmastadd i nya miljöer som t.ex. på internatskolor.

Det som däremot upplevdes underlätta lärandet var när de tillsammans med andra lärde sådant som främjade deras självständighet som t.ex. förflyttningsteknik. Likaså underlättades lärandet av lärare som använde befintlig hörselteknisk utrustning och stöttade upplevelsen av samhörighet med klassen. En del synhjälpmedel som tidigare haft betydelse för lärandet, t.ex. förstoringsglas och CCTV saknade i slutet på andra dekadens betydelse eftersom synen vid den tiden kraftigt försämrats. Individuella strategier som beskrevs viktiga för lärandet var t.ex. att lära sig utantill eller att våga experimentera, ta reda på, försöka lösa och prova sig fram själva på t.ex. datorn. Dock var det flera som inte hade lärt sig att självständigt använda internet.

Dekad 3: 20-29 år (n=8)

Känslan och den kvarvarande hörselfunktion beskrevs som fortsatt viktiga för lärandet även i denna dekad. Alla beskrev sig som blinda. Betydelsen av att ha fungerande hörapparater var stor, men även med hörapparat var det svårt att höra samtal i miljöer utan störande bakgrundsljud. En kombination av lukt och känsel beskrevs vara av betydelse när det handlade om egen hälsa och hygien som t.ex. att brödet var färskt, att ett klädesplagg var rent eller om disken blivit ren när de diskade vid städning, tvätt och i matlagning.

Lärandet i vardagen underlättades av att någon berättade och syntolkade. Genom att träffa andra med dövblindhet beskrev deltagarna att de kunde relatera till andras erfarenheter och lära sig att man kan klara en hel del, fast det kan kännas svårt. De beskrev att de tog initiativ till att bryta sin isolering genom att delta i olika aktiviteter och sociala grupper och att det medförde positiva upplevelser av lärande i gemenskap med andra. De var medvetna om att inställningen till livet påverkade deras vardagslärande; att ha en positiv livssyn och kunna prata om det som är svårt gör det lättare att må bra.

Ett sviktande minne uppgavs som en begränsning i vardagslärandet. Deltagarna beskrev att när det är svårt att komma ihåg saker kan det få som följd att man inte längre klarar det man tidigare klarat, eller att man aktivt måste träna på sådana saker för att behålla kompetensen. Ett sådant exempel var att komma ihåg förkortningarna i punktskrift.

Familjen beskrevs fortsatt som en resurs som gav stöd när deltagarna tyckte sig behöva det. Några hade efter avslutade studier flyttat hem till sina föräldrar igen. Andra bodde ensamma eller tillsammans med sin partner i egen lägenhet. Personliga egenskaper som beskrevs som betydelse-

fulla för det fortsatta lärandet var envishet; att aldrig ge upp utan att kämpa på även om det är svårt, liksom att lita på sin intuition. Deltagarna beskrev sig som personer som tar de initiativ som krävs för att uppnå det de vill och att det är lätt att lära sig något man är intresserad av. De sökte aktivt kunskap t.ex. om AS eller om hjälpmedel som finns och vilket stöd man kan få från samhället eller från intresseorganisationer.

Lärande i pedagogiska miljöer skedde dels på college och universitet (tab. 4) och dels på kurser med olika inriktningar t.ex. teckenspråk. Strategier för att klara högre studier var att föra anteckningar, och sedan läsa dem många gånger. Detta gjordes både via talsyntes och punktskrift. En reflektion som deltagarna gjorde var att när de var den enda som hade behov av kompensation i material och teknik för sin dövblindhet, så fanns inte det. De upplevde också att lärarna saknade kunskap om konsekvenserna av dövblindhet och att bristen på auditiv teknik försvårade studierna under denna tidsperiod.

Dekad 4-5: 30-45 år (n=5)

Deltagarna uttryckte att hörseln var ännu viktigare än tidigare för att kunna genomföra olika aktiviteter. Hörapparaten hjälpte till och gjorde det lättare att vara fokuserad. Strategier i förhållande till dövblindheten som lärts in användes i samspel med andra. Det kunde vara att samtala med en person i taget, att styra konversationen när det var flera talare eller att be samtalsdeltagarna säga sitt namn först när de skulle säga något. Då hölls de olika talarna lättare isär. Vibrationer för larm och dörrklocka beskrevs vara en förutsättning för att kunna ta del av ljud i omgivningen.

Lärandet i vardagen hindrades av att förmågan att höra försämrats ytterligare. Anspråken på de kvarvarande sinnen känsl, lukt och smak blev ännu högre. Behovet av hjälp för att höra i sociala sammanhang hade ökat. Teknik som inte fungerade eller som förändrades hela tiden var ytterligare hinder för fortsatt lärande. Ett annat hinder i det dagliga livet som beskrevs var att inte tidigare ha fått lära sig hur man sköter ett hem eller lagar mat.

Auditiv syntolkning för att kunna delta i olika aktiviteter var till god hjälp för att få kännedom om omgivningen. Alla uttryckte en ambition att försöka klara sig själva så långt det var möjligt. Det gjorde deltagarna genom att använda sig av sin erfarenhet av att göra saker i en bestämd ordning och regelbundet. Deltagarna beskrev att de endast bad om hjälp när det behövdes. Familjen, fortsatt oftast mödrarna, var de som beskrevs

hjälpa till mest. Assistenten kunde också tillfrågas för att ta reda på saker t.ex. via internet eller vid telefonsamtal. Teknik som upplevdes underlätta i vardagen var oftast datorbaserad det var t.ex. dator med punktdisplay och talsyntes som de bl.a. använde för att söka information.

För lärandet i de pedagogiska miljöerna var känsel och hörsel med hörhjälpmedel vid denna tid den främsta kanalen för fortsatt lärande. Flera av deltagarna uttryckte ett behov av att studera vidare, dels på grund av brister i tidigare skolgång och dels för att kunna förverkliga sina drömmar. Andra ville komplettera redan lärda kunskaper i teckenspråk, punktskrift, datorkunskap, hantverk och konst.

Sammanfattning studie II

Resultaten visar att synnedsättningen, inte den tilltagande hörselnedsättningen, är det som upplevs som det största hindret för lärandet under hela den undersökta tidsperioden. Resultaten påvisade att det taktila sinnet tidigt och genomgående var viktigt för lärandet både i de vardagliga och i de pedagogiska miljöerna, liksom personligt stöd. I det formella lärandet poängterades dessutom betydelsen av anpassade miljöer.

Hörselnedsättningen, och därmed dövblindheten är från andra dekaderna (10-19 år) manifest och ökar beroendet av omgivningen, i både förståelse och anpassningar. Att höra underlättas av hjälpmedel som hörapparat och hörselteknisk utrustning och av att personer i omgivningen stödjer med att tala tydligt, en i taget samt syntolka skeenden i omgivningen. Dessutom beskrevs att svårigheterna med minnet försvårade lärandet i andra dekaderna. Detta beskrevs tillta i den tredje dekaderna.

Framträdande var viljan att delta och påverka sitt lärande avseende hur, vad och med vem de bäst lärde sig. Likaså beskrevs betydelsen av personliga resurser såsom uthållighet, initiativförmåga och en vilja att lära.

Diskussion

Studierna i uppsatsen har beskrivit hörsel, balans och lärande. Nedan diskuteras resultaten i de båda studierna. Med lärande avses här de kontinuerliga processer som pågår inom alla livsområden. De begrepp som används; kroppsstrukturer, kroppsfunktioner, omgivningsfaktorer, personliga faktorer, aktivitet och delaktighet är hämtade från WHO:s modell av interaktioner mellan dessa komponenter i ICF. ICF-modellen är förankrad i det tvärvetenskapliga bio-psyko-sociala perspektiv uppsatsen vilar på (se fig.1.)¹¹⁶. Två miljöer för lärande har beskrivits, dels det som kallas *i vardagen* och dels det som kallas *de pedagogiska miljöerna*. De kan sägas representera ett informellt och ett mer formellt lärande (studie II). Avsnittet avslutas med en metoddiskussion.

Alström syndrom med ICF raster

Alström syndrom utgör det som i ICF-modellen kallas för hälsobetingelse eller störning/sjukdomen (fig.1)¹¹⁶. Denna betingelse medför att olika kroppsstrukturer som öga, öra, hjärta, lever, bukspottkörtel, njurar m.m. i olika grad är påverkade. De anatomiska strukturerna i dessa organ är förändrade av mutationer i ALMS1-genen, vilket medför funktionsnedsättningar och att det generella hälsotillståndet försämras (se bil. 1 Taxonomi i ICF)¹¹⁶. Aktiviteten och delaktigheten är förutom hälsobetingelserna vid AS beroende av omgivningsfaktorer och personliga faktorer. Omgivningsfaktorer handlar om andra personers attityder, förhållningssätt och ömsesidighet men även produkter och teknologi, företeelser i naturen, service, tjänster och policy. Miljön kan även handla om omständigheter, plats och situation för lärandet t.ex. rum, belysning, tillgång till kompensatorisk teknik m.m.^{13, 122}. De personliga faktorerna inbegriper kognitiva resurser, allmänna beteendemönster och personens karaktär t.ex. uthållighet, tålamod, initiativförmåga osv. Samtliga dessa faktorer konstituerar grunden för aktiviteten lärande och kommer att vara de bestämningsfaktorer som avgör hur personernas egen kapacitet tas i anspråk och därigenom även nivån på personernas delaktighet i sitt lärande. I vilken grad funktionsnedsättningarna vid AS medför funktionshinder för aktiviteten lärande, avgörs av de sammanlagda effekterna av dessa faktorer.

Aspekter på nedsatt syn och lärande

Resultaten visade att deltagarna upplevde att den svåra synnedsättningen genomgående varit det största hindret för lärandet och de beskrev

ökade svårigheter när de blev blinda i tonåren (studie II). När kroppstrukturerna i ögat påverkas blir förutsättningarna för att använda synen för lärande tidigt starkt reducerad. Möjligheten att följa ett händelseförlopp, få stöd genom att se de som talar och att imitera begränsas för barnet med AS. Synförmågan vid AS är inte homogen varken i de yngre åldrarna eller som äldre. De flesta deltagarna hade från födelsen och under första dekaderna en viss förmåga att se. Omgivningsfaktorer som kan ha begränsat förmågan att ta emot synintryck är emellertid flera; dåliga ljusförhållanden, för starkt eller för svagt ljus, bländning, för svaga kontraster eller att avståndet till det som skall betraktas är för långt. Synförmågan är en viktig förutsättning för att en gynnsam utveckling av lärande och samspel med omgivningen skall ske. Om förlusten av denna inte kompenseras genom anpassningar i förhållningssätt och miljö kan utvecklingen på flera sätt hotas eller försenas ^{40, 42, 69}. För en del kunde synförmågan således underlätta förståelsen av omvärlden, men deltagarna beskrev att bästa sättet för dem att lära var att samtidigt känna på saker och de betonade betydelsen av att de tidigt hade blivit erbjudna taktilt stöd och syntolkning. Alla beskrev att det mesta var möjligt att lära genom att taktilt undersöka något själv eller tillsammans med någon annan. Detta överensstämmer med Arnolds (2002) resultat att personer med dövblindhet som ges möjlighet att undersöka taktilt har goda förutsättningar att kognitivt bearbeta dessa intryck ³.

Utvecklingsförörseningar hos barn med AS har beskrivits, men ingen specifik orsak till dessa har identifierats ⁸². Det tidiga grundläggande och intuitiva lärandet som sker under ett barns första levnadsår frågades det inte specifikt om i intervjuerna, men vissa aspekter togs spontant upp av deltagarna (studie II). De beskrev att de vägledades med stöd av både verbal och praktisk uppmuntran att våga försöka själva även när de var mycket små. En reflektion är att barnets utveckling tidigt hindras av flera faktorer, både hälsobetingelserna och synnedläggningen påverkar utvecklingen. Exempelvis kan den tidiga fetman innebära försämrad kondition och rörlighet hos barnet så att den motoriska utvecklingen försenas. De iakttagelser som gjorts när det gäller den motoriska utvecklingen och när barnet med AS börjar gå ⁸¹ tyder dock på ungefär samma tidsförskjutning som man funnit hos barn med svår synnedläggning/blindhet utan ytterligare funktionsnedläggningar. De har beskrivits kunna bli försenade ca femton månader i jämförelse med seende barn, vars gångålder brukar vara kring tolv månader ^{17, 18}. De problem som återfunnits med balansfunktionen tycks dock påverka den motoriska förmågan långt senare, i vuxen ålder

(studie I). Det var inte heller något som deltagarna i studie II beskrev att de påverkades av i sitt dagliga liv. Därför kommer detta inte heller, som tidigare nämnts, närmare diskuteras i kontexten lärande.

Betydelsen av omgivningens uppmärksamhet på och förhållningssätt till den tidiga synnedsättningen är viktig^{16, 128}. Att ha fått möjlighet att lära taktilt är av värde ur flera perspektiv på lärande. Det är genom den känslomässigt trygga utforskningen tillsammans (förälder – barn), som grunden läggs till att personen en dag har modet att utforska självständigt för att lära något nytt (jfr Vygotskij i Kozulin, 2003, Connery, 2010)^{29, 68}. Detta bekräftas av vad det taktila lärandet beskrevs ha betytt för utvecklingen av personlig autonomi, det hade möjliggjort lärande av alla de uppgifter som förekommer i ett hem. Deltagarna betonade att detta var ett betydelsefullt lärande. Senare forskning har pekat på att det lärande som sker i informella sammanhang spelar stor roll för att det formella lärandet i skolan skall bli framgångsrikt¹⁰⁴.

Aspekter på nedsatt hörsel och lärande

Att höra, beskrevs av deltagarna som en viktig tillgång i lärandet under uppväxten (studie II). Personerna beskrev att de tidigt varit beroende av att kunna lyssna och kommunicera verbalt för att delta i olika sammanhang. Eftersom synnedsättningen innebar behov av att vara nära andra, kompenseras troligtvis även eventuell hörselnedsättning av detta under de första åren. De tidigaste audiogrammen i studie I är från 4 års ålder och påvisar en måttlig hörselnedsättning (35-55 dB)¹³⁷. Detta kan ha ineburit att de hörde sämre redan tidigare, innan de första hörselundersökningarna gjordes. Det kan ha medfört svårigheter för dem att hålla kontakten med mamma eller pappa på avstånd. Hörseln kan således inte med säkerhet ha gett den trygghet och det stöd vid separationer som den gör för barn utan hörselnedsättning (jfr proximala utvecklingszonen, Kozulin, 2003; Connery, 2010)^{29, 68}.

Vid en måttlig hörselnedsättning är det följaktligen svårt för barnet att uppfatta vad som sägs utan att se personen, om det inte har stöd av hörapparater (studie I). I resultaten (studie II) beskrevs att träning av tal och språkljud förekommit under första dekaderna och detta tyder på att hörselnedsättningen hade konsekvenser för barnets språkliga utveckling redan vid den tiden. Barnet hindras av hörselnedsättningen att höra språkljud som är nödvändiga för att själv kunna härma och producera dessa^{64, 75, 100, 129}. Följden kan bli att det som sägs, inte uppfattas eller uppfattas men missförstås. Barnets egen känsla av kompetens samt omgivningens bild av

barnet kan påverkas negativt. Trots dessa risker framgår i studie II att endast tre av åtta barn med en upptäckt hörselnedsättning under den första dekadern, hade fått sina första hörapparater i förskoleåldern. De som fått hörapparater vid den tiden berättade att det underlättade, förståelsen ökade och de tyckte att de talade bättre (studie II, tab.7) Henricson (2012) har också rapporterat att barn som fick hörhjälpmiddel tidigt hade mindre påverkad lexikal och fonologisk förmåga än de som fått dessa senare ⁵⁵. Tidigare och tätare hörselundersökningar skulle för gruppen med AS ge möjligheter till tidigare upptäckt och planering av intervention vilket kan tänkas minska de språksvårigheter som tidigare forskning pekat på ⁸².

Alla personer som har ett hörselbortfall får anstränga sig mer då själva lyssnandet blir mer kognitivt ansträngande ⁶¹⁻⁶³. Vid dövblindhet är det svårigheter att höra och förstå vad som sägs, även med hörapparater, det underlättas dock om rösten är känd sedan tidigare ⁵⁷.

För personerna med AS så fortgår progressionen och vidare upp i åldrarna försämrades hörseln ytterligare. Variationerna i hörselnedsättning blev mindre och mindre för varje dekad och progressionen gick fortare (studie I, fig.3). Alla deltagare i studie II hade behov av och använde hörapparat under tredje dekadern vilket är i linje med fynden i studie I. Hörselnedsättningen i dekad fyra varierade mellan att vara svår till att vara grav (dövhet) (studie I fig. 3) vilket innebar att utan hörapparat kunde mycket starka ljud uppfattas, men auditiv kommunikation var omöjlig och de var inte längre kompenserade med konventionella hörapparater (studie II). En reflektion i det sammanhanget är om personer med AS skall erbjudas CI innan de förlorar all hörsel. Detta för att bibehålla ett sinne som ger information från omgivningen. Den äldsta personen i materialet hade fått ett CI och återfick därmed en relativ stor del av sin hörsel. Det påminner om det man funnit hos personer med dövhet som tidigt fått CI och som med uppföljande intervention utvecklat i stort sett samma språkliga förmåga som typiskt hörande ⁸⁴.

Aspekter på dövblindhet och lärande

Deltagarnas beskrivningar och omgivningens attityder och förhållningssätt tyder på att den kombinerade syn- och hörselnedsättningen inte betraktades som dövblindhet, varken av dem själva eller av andra, under en stor del av uppväxten. Av deltagarnas beskrivningar framgår hur de fått kämpa för att bli kompenserade för nedsättningarna i syn- och hörselförmåga. Resultaten i studie I visade att en måttlig hörselnedsättning förelåg

redan vid fyra års ålder. Kombinerad med den tidigt svåra synnedläggningen är beroendet av ett kompenserande förhållningssätt från omgivningen stort för att inte tillståndet skall upplevas funktionshindrande (jfr Nordiska def., 2015; Fredericks, 1987)^{43, 91}. Dövblindhet innebär kognitiva begränsningar för lärandet¹²⁹. Syn och hörsel är fjärrsinnen som kan informera personen om vad som sker utan att personen behöver beröras. Vid dövblindhet saknas möjlighet att via fjärrsinnena motta fullgod information från omgivningen och det krävs specifik kunskap för att kompensera denna brist. Fylls inte bristerna i informationen i så uppstår luckor och då blir inte heller den kognitiva bearbetningen korrekt eller uteblir helt. Hörselnedsättningen är först långsam i sin progression vilket kan göra att den är svårare att upptäcka tidigt (studie I). Det kan ha som följd att den kompenseras senare än synnedläggningen (studie II). Deltagarnas beskrivningar tyder på att dövblindheten tidigt påverkade deras samspel med andra och därmed lärande. Exempelvis beskrev de att det hade varit svårt att vara den enda eleven med de behov dövblindheten medförde, att de behövde andras stöd för att vara delaktiga i aktiviteter och att de ofta sysselsatte sig själva. Delaktighet i aktiviteter med andra barn och ungdomar vars aktiviteter ofta rör sig fort från plats till plats samtidigt som de talar, är svårt om än inte omöjligt vid dövblindhet⁹¹. Liknande beskrivs avseende barn och ungdomar med endast synnedläggning eller hörselnedsättning som gått i vanlig skola på hemorten. Båda grupperna hade färre kamrater och sysselsatte sig mer själva än barn med fullgod syn och hörsel. Flera faktorer påverkade detta enligt forskarna, i skolmiljön kunde det vara hur läraren t.ex. anpassade för elevens deltagande i sportaktiviteter. I hemmet kunde det vara hur tillåtande föräldrarna var till aktiviteter utanför hemmet^{36, 67}.

Från andra dekadens mitt och ju äldre personerna blev, desto mer påverkade dövblindheten lärandet. Det blev svårare, tog längre tid, var svårt att komma ihåg och krävde fler upprepningar än tidigare för att lära något nytt (studie II). Personliga faktorer som uthållighet och initiativförmåga fick ännu större betydelse och vikten av att aldrig ge upp försöken att vara delaktig och att lära, var något som uttrycktes tydligt. Beskrivningarna av besvaren med både arbets- och långtidsminnet i slutet av andra dekadens och framåt visade att det påverkade deltagarnas vardag. Detta var en ny faktor som beskrevs och som påverkade lärandet ungefär samtidigt som både syn- och hörselförmågan sjunkit drastiskt för de flesta (studie I fig.3, studie II tab.7). Hur och vad som påverkar minnesfunktionerna vid AS är inte kartlagt. Vid uppsatsens sammanställning har det inte hittats några

studier angående minnesfunktioner vid AS. Kroppsfunktioner, som förmågan att se och i viss mån lyssna är kartlagda i tidigare forskning⁸¹ och nu i studie I, som mer i detalj beskrivit förutsättningarna för hörsel. Hur nedsättningarna i dessa funktioner stör den kognitiva bearbetningen för att målinriktat kunna utnyttja sinnesintryck är idag inte heller kartlagt. Emellertid torde detta kunna utgöra en del av de faktorer som kan påverka minnesfunktionen vid AS. Den kognitions- och hörsselforskning som påvisat att ett försämrat långtidsminne kan vara förorsakat av en hörselnedsättning förstärker betydelsen av tidig adekvat intervention och kompensation för denna^{66, 72, 92}. Hörhjälpmedel kombinerat med att omgivningen anpassar sitt förhållningssätt och bemötande är exempel på sådan intervention.

Deltagarna beskrev att de tidigt upplevde att de hade stöd i lärandet när de kunde undersöka saker taktilt. Den spontana tidiga övning av den taktila modaliteten, som barn som är födda blinda får, har visat sig ha betydelse för deras taktila minne¹³⁶. Det finns få experimentella studier av taktilt arbets- och långtidsminne hos personer med dövblindhet. En studie som testade igenkänning och taktilt minne hos vuxna personer med dövblindhet mot en kontrollgrupp av seende/hörande fann att de med dövblindhet undersökte mer effektivt. De kände igen föremålen på kortare tid än kontrollgruppen. Slutsatsen var att personerna i studien med dövblindhet hade samma kapacitet till lagring och framplockning av information ifrån minnet som de i kontrollgruppen³. Andra forskare menar att det taktila arbets- och långtidsminnet byggs upp av flera sensoriska intryck där bl.a. position och kvalitén på det som känns läggs samman och att det inte helt går att utgå från auditiv och visuell minnesforskning för att förstå det taktila minnet^{45, 87}.

I ett pedagogiskt perspektiv kan det betyda att lärandet underlättas om belastningen på minnet reduceras med hjälp av att material så långt det går presenteras taktilt, har klara, tydliga och upprepade strukturer, genom att saker finns på samma plats och att det som skall läras in görs intressant och går att associera till de erfarenheter och den verklighet personerna har och befinner sig i.

De äldre deltagarna i studie II beskrev att de tillsammans med andra med liknande erfarenheter, kunde jämföra sig och därigenom lära sig mer om sig själv och andra. En liten del av populationen med AS har kognitiva nedsättningar men de flesta har det inte⁸¹. De kognitiva förutsättningarna tillsammans med omgivningsfaktorer och personliga faktorer är avgörande för en positiv utveckling av ToM, som är den funktion som hjälper till

med ömsesidigheten och förståelsen av andra. Vid AS har man funnit att det finns svårigheter att ”mentalisera”, i betydelsen tänka om hur andra tänker och därigenom utveckla förståelsen för andra. Denna svårighet är större ju tidigare blindheten inträffat ⁴⁴. Barn med medfödd blindhet påverkas i sin utveckling på flera sätt på grund av bristen på synintryck. Emotioner som visas i mimik, kroppsspråk och rörelser kan inte uppfattas av barnet som inte ser och inte heller imiteras ^{19, 97, 103}. Sannolikt hämmas även utvecklingen av ToM hos personer med AS, vid sidan av den generella förseningen i språkutveckling som finns dokumenterad ⁸¹, även av de svårigheter att avläsa känslouttryck som den tidiga synnedläggningen torde medföra ⁴⁴.

Om emotionella reaktioner tidigt tolkades för barnet med AS och uttrycktes språkligt, skulle det troligtvis underlätta och ge förutsättningar för en mognad avseende ToM. På liknande sätt beskrev Lewis (1996) att nära relationers stöd för en positiv utveckling av ToM var av betydelse ⁷¹. I resultaten framkom att de äldre deltagarna kände att deras erfarenheter hade betydelse för andras välmående vilket tyder på den mognad och förmåga att sätta sig in i andras känslor som förknippas med ToM.

Aspekter på hälsobetingelserna för lärandet

AS medför sjukdomstillstånd som är svåra ^{2, 47, 82, 85}. Redan under barneåren förekommer symtom från flera organsystem (hjärta, diabetes, njurar, lever), för att med stigande ålder öka i omfattning och bli vanligare (se fig.2) ⁸². Generellt medför sjukligheten från tidig ålder långa perioder av sjukhusvistelser. Detta omfattande behov av sjukvård påverkar kontinuiteten i lärandet. Närvaron i olika aktiviteter av lärande störs av mer eller mindre tvingande vårdinsatser under hela uppväxten. Det dagliga livet för personen med syndromet kan jämföras med personer som lider av kronisk sjukdom där gemenskapen med andra påverkas av bl.a. brist på kontinuitet i kontakten med andra ^{21, 74}. Trots att det i frågeguiden ingick en fråga om hälsan, tog endast någon av personerna upp det som ett skäl till försämrade möjligheter till lärande. Skälen till detta kan vara flera, en kan vara bristande insikt om att lärandet begränsas av sjukligheten vid AS. Det som talar emot det är att samtliga i studie II var välinformerade om AS och vad det innebar för deras hälsa att de var bärare av syndromet. Vidare skulle sjukligheten kunna vara en så naturlig del av vardagen att deltagarna inte närmare reflekterade över denna i samband med lärande. Det är annars vanligt att kronisk sjukdom och liknande medicinska tillstånd på-

verkar både personen själv och omgivningen psykologiskt och även då indirekt deras lärande ^{21, 74}.

Lärande i pedagogisk miljö

Den första skolplaceringen skedde vanligtvis i grundskolor nära barnens hem, oavsett grad av dövblindhet. Det kan vara positivt för barnet eftersom det ger möjlighet att bibehålla daglig kontakt med viktiga relationer. Närhet till familjen medför oftast att kamrater i förskola och skola även bor i närområdet. Ett naturligt lärande av och med andra som både ser och hör kan ske, men det förutsätter att detta underlättas av att t.ex. lärare eller assistent finns med i alla sammanhang och syntolkar för barnet vad som sker. Resultaten visade dock att efter en tid så kunde inte hemortens skola möta de behov eleven med AS har. Internat blev då alternativet för barnet-ungdomen. Det skulle för dessa barn kunna beskrivas som en sorts påtvingad emotionell självständighet som negativt kan påverka frigörelsen till självständig vuxen, när det sker innan personen själv vill ⁶⁹.

För andra som flyttade först senare i tonåren blev det en positiv upplevelse att få undervisning i ämnen som specifikt mötte deras behov t.ex. att lära sig förflyttningsteknik och punktskrift men också praktiskt lärande av alla sysslor i ett hem ⁹³. Undervisningen i specialskolorna främjade mognaden hos studiedeltagarna genom att ge positiva upplevelser som stärkte självkänslan och uppmuntrade till självständighet (studie II). Det lärande som skedde i gemenskap med andra ungdomar med funktionsnedsättningar gav erfarenheter som underlättade livet utanför skolan. Sammanhang där förutsättningarna för lärande mellan elever med liknande förutsättningar tycks vara positivt. Jämförelserna mellan elevernas prestationer sker mer på lika villkor i den miljön ¹⁰⁵.

Hur personen blir bemött och mottagen i skolmiljön, kan komma att avgöra hur personen själv ser på sina funktionsnedsättningar och behov av hjälpmedel ^{101, 134}. Aspekter på bemötande kan vara praktiska; hur tillgången till lärare med kompetens är, hjälpmedel, anpassat material osv. men även vilka attityder som skolledning och övriga lärare har till eleven med funktionsnedsättning ³². Deltagarna hade blandade erfarenheter av olika skolmiljöer. De beskrev att om det fanns speciell kunskap om synnedsättning/blindhet på en skola eller hörselnedsättning/dövhet på en annan, så fanns inte kunskap om kombinationen, dövblindhet. Liknande erfarenheter har rapporterats i tidigare forskning om barn med synnedsättning skolplacerade vid hemortsskolor ³². Personer i omgivningen beskrivs brista i respekt för behovet av kompensation och hjälpmedel (Studie

II). Flera av deltagarna hade inte initialt velat använda sina hörapparater i skolan för att inte vara annorlunda. Detta hade kunnat undvikas genom att normalisera användandet av hjälpmedel ¹⁰⁷, då stöds inte endast lärandet i sig, utan personen blir också bekräftad som en person vars värde och delaktighet har betydelse för andra ⁹⁰. I annat fall riskerar lärandet hindras av att personen inte använder sina hjälpmedel på grund av de känslor det kan väcka av att vara annorlunda eller utanför gemenskapen ⁵⁷, likt det som beskrevs i studie II. Svårigheterna att kommunicera vid dövblindhet kan leda till att personer i omgivningen upplever att det är svårt att samtala med personen vilket kan leda till isolering ⁵⁷. När behovet av att höra blivit större använde alla personerna med AS hörapparater på eget initiativ. Det kan även ha varit att de nådde det som beskrivits som den kritiska tidpunkten, när känslan av att vara avvikande tycks bli underordnad behovet av hjälpmedel ¹¹⁸. De deltagare i studie II som beskrev hur de övervann sin ovilja att sticka ut kan sägas bekräfta detta.

Beskrivningarna av omgivningsfaktorer i skolmiljön som hindrade lärandet belyser angelägenheten av särskilda utbildningsinsatser för att minska de brister i kompetens, förhållningssätt och kompensation de mött i skolmiljön. Genom att öka kunskapen med fokus på följderna av dövblindheten för lärandet, skulle troligtvis bemötandet kunna förändras ^{20, 90, 101}. Emellertid är det tyvärr vanligt att personer med funktionsnedsättning inte är helt och fullt kompenserade i olika miljöer ¹¹¹, men hur läraren ser på användandet av elevens hjälpmedel i undervisningen, oavsett typ av funktionsnedsättning, har beskrivits vara avgörande för reell inkludering ¹⁰⁷. Resultaten i studie II stärker den bilden, deltagarnas beskrivningar av upplevd delaktighet i skolmiljön är förknippade med lärare och elevassistenter som hade kunskap om deras funktionsnedsättning och pedagogiskt underlättade lärandet. Specialskolornas ofta små undervisningsgrupper ⁶⁷ upplevdes även de som positiva, de möjliggjorde att läraren kunde ge ett individuellt stöd till eleverna.

I resultaten kunde ses ett samband mellan när i tid personerna introducerats i punktskrift/teckenspråk och hur avancerade kunskaper de ansåg sig ha idag. De som redan i förskoleåldern lärt sig grunderna behärskade både att läsa och skriva punktskrift. Erickson & Hatton (2007) har tidigare kommit till liknande resultat rörande barn med synnedsättning ³⁷. Det talar för att när barnet/eleven börjar intressera sig för bokstäver bör introduktion av punktskrift ske även om det parallellt sker lärande av bokstäver i svartskrift ¹²⁷. I skolmiljön beskrevs att användningen av

punktskrift och taktilt material redan under de första skolåren haft betydelse för det fortsatta lärandet. Den taktila modaliteten gav möjlighet att ”se på” t.ex. kartor, bilder, text men även att skriva och läsa punktskrift. På grund av hörselnedsättningen kan detta vara av ännu större vikt för eleven med AS. De kan ha svårigheter att ta till sig information och läroböcker upplästa via talsyntes, ett hjälpmedel som i västvärlden är vanligt för elever med synnedsättning/blindhet. Punktskrift kan även ge dem som vuxna en möjlighet att föra anteckningar till stöd för minnet och själva läsa dem.

Det krävs det stora ansträngningar för att lära nytt och ju äldre deltagarna blev desto längre tid tog det för dem. På liknande sätt har Côté (2013) beskrivit att det är för personer med USH2 som fortsatt vill kunna göra det de tidigare gjort innan synen blev sämre ³⁰. Personliga faktorer som engagemang och motivation för lärandet kan påverka ¹. De som påbörjade sin inläring av punktskrift och/eller teckenspråk först i tonåren beskrev att det hade varit svårt. Teckenspråk var det ingen av deltagarna som ansåg sig behärska, men flera ville lära sig mer för att kunna använda när hörhjälpmedel inte användes eller fungerade. Brister i omgivningens attityd kan vara hindrande, exempelvis beskrevs att när viljan hade funnits att lära teckenspråk så hade det inte alltid uppmuntrats av omgivningen. Kompetensen hos lärare är avgörande och finns den inte, så behöver den utvecklas eller andra stödresurser tas in ^{9, 101}.

Trots de svårigheter som framkom i deltagarnas beskrivningar av att lära sig punktskrift, så framställdes det som att punktskrift var en av de förutsättningar som krävdes för att aktivt delta i olika aktiviteter i samhället som vuxen. Punktskrift ansågs även vara det viktigaste teoretiska lärandet från skolan och som hade haft mest betydelse i vuxenlivet.

Lärande i vardagen

Familjen hade genomgående en viktig roll i personernas berättelser om sitt lärande av vardagliga aktiviteter. Detta sociala och praktiska lärande för tanken till det som Vygotskij benämner *scaffolding*. Det vill säga att tillsammans med föräldrarna, anhöriga och/eller kamratstöd kunna genomföra en uppgift som man annars inte kunde klara självständigt ⁶⁹. Successivt minskas stödet sedan så att självständigheten ökar. Resultaten visade att när andra använde taktila instruktioner kombinerade med verbala så underlättade det lärandet.

Den strävan efter självständighet som återspeglas från deltagarna, främst under dekad två, visar att det som naturligt sker för andra tonå-

ringar i den åldern även sker för tonåringen med AS. Det vill säga, det uppstår en naturlig vilja att självständigt klara mer och mer, det kan handla om att ta reda på information, fatta beslut och lösa uppgifter och problem utan att behöva fråga föräldrarna eller någon annan om råd eller om lov först. Piaget benämner denna period av utveckling som de formella operationernas stadium som innebär att abstrakt tänkande och problemlösning är möjligt på en högre nivå än tidigare ⁹⁴. Hur denna period har fått mogna fram och utvecklas över tid har betydelse för hur den kommer att upplevas. Enligt Kozulin (2003) och Connery (2010) är en god självkänsla något som uppmuntrar till egna initiativ och till aktiviteter i hem och skolmiljö som i sin tur leder till självständighet och nytt lärande ^{29, 68}.

Samtidigt som behovet av stöd ökade, när dövblindheten tilltog och självständigheten riskerade minska, så beskrev deltagarna i studie II att självkänslan stärktes av att de fortsatt självständigt kunde klara rutiner och praktiska saker. Följaktligen ansågs det som varit det viktigaste för att uppnå självständighet, att ha fått lära sig alla praktiska sysslor som förekommer i ett hem. Det påminner om det som Hersh (2013) funnit i andra populationer med dövblindhet. Beroendet av andras stöd vid dövblindhet är genomgående omfattande, men det betyder inte att strävan efter självständighet är mindre än hos andra utan funktionsnedsättningar ⁵⁶. Habiliteringsprogram utformade i syfte att bibehålla fortsatt självständighet kan bidra med nödvändigt stöd för detta ³⁰. Det fanns deltagare vars möjlighet att klara ett självständigt boende hade begränsats av att de hindrats att få lära sig hur man sköter ett hem eller lagar mat, de flyttade hem till sina föräldrar igen efter avslutade studier. Papadopoulos (2011) beskrivning av föräldrar till barn med synnedsättning, som hade låga förväntningar på sitt barns lärande, visade att när de inte fått delta i vardagsysslor under uppväxten så behärskades dessa inte heller som vuxna ⁹³. Detta är i linje med fynden i studie II. I föreliggande uppsats har inte de socioekonomiska faktorer som kan påverka stödet till självständigt boende samlats in eller studerats men tidigare studier har påvisat att t.ex. föräldrarnas utbildningsnivå har betydelse för vilket stöd barnet med funktionsnedsättning får för att utveckla sociala färdigheter som leder till självständighet ^{36, 93}.

Generellt är det många faktorer som påverkar möjligheten till självständighet för personerna med AS. Mycket under uppväxten betingas av hur hälsan är och bestäms av andra än dem själva. Hälsobetingelser och syn- och hörselnedsättningen kan i sig hindra utvecklingen av självständighet, men omgivningsfaktorerna tycks vara avgörande för själva upple-

velsen av självständighetskompetens för personerna (jfr Vygotskij-Piaget, Pass, 2004) ⁹⁴.

Omgivningsfaktorer som andras kompetens och attityder, miljöers tillgänglighet hindrar respektive underlättar lärandet. Omgivningens stöd i lärandet av allt som kan leda till ökad självständighet är tålamodskrävande för dem som skall utgöra stödet men också för personen med AS. Det krävs envishet då personerna behöver mycket tid och upprepning. I linje med det beskrev deltagarna i studie II att en positiv livssyn var till hjälp för att hantera vardagen och de hade fortsatt ambitioner att lära även som vuxna.

Hall (2002) fann skillnader till motivation och attityder till lärande mellan elever med och utan läs- och skrivsvårigheter. Förvånande nog så hade eleverna med svårigheter högre poäng på skalor som mätte uthållighet och målinriktade prestationer än sina kamrater utan dessa problem ⁵¹. Hall (2002) menar att en förklaring kan vara att personerna med inlärningsproblematik var vana att möta hinder för sitt lärande och därigenom hade utvecklade copingstrategier för att klara dessa. På liknande sätt beskrev deltagarna i studie II hur deras personliga faktorer hade haft betydelse för deras lärande. De beskrev målmedvetenhet, initiativkraft, uthållighet och vilja att lära. De personliga resurser som tydde på dessa egenskaper förekom i allas utsagor samt viljan och motivationen att delta och påverka sitt eget lärande avseende hur, vad och med vem de bäst lärde.

De intresseområden som beskrevs för fortsatt lärande visade tecken på god självkänsla. Å ena sidan kunde en del av dessa planer ge intryck av bristande självinsikt. Å andra sidan gav de intryck av att de hinder deltagarna upplever, inte hindrade dem, utan skulle övervinnas i hopp om att få lära det de var intresserade av. Hopp är enligt Veck (2013) en betydelsefull faktor för att motverka passivitet och undvikande. Det ökar även engagemanget för omvärlden ¹³⁰. De personliga resurser deltagarna beskrev kan, i en gynnsam tid av god hälsa med bra kompensatoriska fungerande hjälpmedel och i övrigt goda omgivningsfaktorer (speciallärare, assistent, kamrater m.m.), utgöra en betydande potential för fortsatt lärande ¹³⁰.

Det övergripande syftet med uppsatsen har varit att belysa aspekter på lärande i förhållande till progressiv syn- och hörselnedsättning, med utgångspunkt i deltagarnas egna utsagor. Studie I har bidragit med ny kunskap om hörselnedsättningens progression vid AS och i viss mån ringat in när i tid det kan behövas interventioner i form av tätare hörselundersök-

ningar, hörsselförstärkande teknik och ett anpassat förhållningssätt från personer i omgivningen.

Studie II ger genom deltagarnas egna berättelser en inblick i den potential för lärande som de har, livsbetingelserna vid AS till trots. Det största hindret för lärande ansåg de hade varit och är fortfarande synnedsättningen. Hörselnedsättningen beskrev de inte hade påverkat deras möjlighet till lärande. Beskrivningarna av hur, var och med vem de lärt visade likväl att hörselnedsättningen påverkade lärandet tidigt och på flera sätt i samspel med omgivningen. Hindrande faktorer i omgivningen var vanliga i både förhållningssätt, attityd och praktiska miljöomständigheter. Faktorer i omgivningen som underlättade var taktilt stöd, tydlighet och ett respektfullt bemötande.

Konsekvenserna av de fynd av progressiv hörselnedsättning som studie I påvisat, förstärks och kompletteras av deltagarnas egna funktionella beskrivningar av lärande som återfinns i studie II.

Metoddiskussion

Studie I

Deskriptiv kvantitativ design.

Intern validitet

Intern validitet belyser i vilken grad forskaren kan vara säker på att de resultat som framkommit verkligen kommer från den variabel som var avsikten att studera och inte från någon icke kontrollerbar extern faktor⁹⁵. Tänkbart hot mot studiens interna validitet är att materialet samlades in från flera olika länder. Dock hade samtliga deltagande personer en klinisk och genetisk diagnos vilket minskar risken för att personer med andra syndrom kan ha inkluderats. Det som kan ses som positivt med förfarandet är att deltagarna inte behövde anmäla sig för deltagande utan data togs fram ur journalanteckningar, efter utförda hörselundersökningar vid hörselkliniker i Italien, USA, Portugal och Sverige. Detta gav möjlighet till en större volym samt en förhållandevis god spridning i åldrar och kön. Det som kan vara negativt med detta förfarande är att det har varit flera olika personer som utfört testerna men då det var professionellt skolade personer som genomförde dessa, förutsattes att de mätt i enlighet med standard. För att ändå undvika att felaktiga värden från audiogrammen användes, bedömdes varje audiogram för sig av både forskare och forskningsaudiolog. De audiogram som inte innehöll de hörtrösklar som krävs för ton-

medelvärde exkluderades. Deltagandet har inte behövt innebära några extra undersökningstillfällen för deltagarna då de kallas för rutinmässiga undersökningar regelbundet. De åtta deltagare som deltog i de fördjupade undersökningarna, föranledde inte heller några extra besök då även de gjordes i samband med specialistundersökningar av förste författaren i studien.

Försvårande vid retrospektiva studier vid AS är att sjukligheten syndromet för med sig kan medföra att hörselnedsättningen förblir oupptäckt under en längre tid när personerna är barn. Även senare i livet kan dessa undersökningar komma att anses mindre betydelsefulla än de vid annan kroppssjukdom. Det kan vara en orsak till att antalet audiogram skilde sig åt i de olika dekaderna, de var till antalet färre i första och sista dekaderna. Detta skulle kunna påverka den interna validiteten specifikt i de dekaderna.

De begränsningar som förelåg i antal, åldrar och kön kan påverka resultaten negativt. Små antal kan innebära att generaliserbarheten minskar vilket påtalar behov av fortsatt forskning. Förutom det låga antalet deltagare är ålders- och könsfördelningen främst vid balanstesten mycket ojämnt. Endast en person är av manligt kön och tillika den yngsta, vilket kan förklaras av att den numerära tillgången av möjliga deltagare var mycket lågt. Det och flera samvarierande faktorer har inte varit möjliga att kontrollera för i studien, vilket ytterligare implicerar behov av fortsatt forskning på både hörsel-och balansfunktion vid AS.

Den interna validiteten stärks dock av att de åtta som ingick i de fördjupade testerna av balansfunktionen undersökts samt kontrollerats av ett och samma team. Där igenom säkerhetsställdes samma rutin vid varje tillfälle. Diskussioner mellan de olika forskargrupperna på området har ytterligare förstärkt trovärdigheten i resultaten. I det svenska materialet har samma undersökningsprotokoll använts, testresultaten har bedömts av samma forskare (CM) som också kliniskt har undersökt testpersonerna vid flera tillfällen.

Extern validitet

Extern validitet eller generaliserbarhet är den omfattning som resultat är generaliserbara till andra situationer, personer, platser och sammanhang. De 158 audiogram som behandlats i studie I har påvisat betydelsefulla likheter mellan personerna i progression av hörsel mellan dekaderna vid AS. Dock finns det flera skäl till att vara försiktig med att generalisera resultaten i studien då utmaningarna har varit flera. Antalet deltagare kan

tyckas vara litet (30 personer) men vid studiens genomförande var endast ca 350 personer i världen genetiskt verifierade med AS, varför andelen inkluderade inte behöver ses som liten. Dock är gruppen i flera avseenden heterogen och dessutom skiljer sig antalet audiogram från person till person vilket kan påverka det slutliga resultatet. Trots det låga antalet deltagare kan antalet audiogram (158) och samstämmigheten dem emellan i resultaten och mellan länderna ge möjlighet till att i vissa avseende generalisera till hela gruppen med AS och SNHN. Även generaliseringar till andra populationer med progressiv hörselnedsättning och dövblindhet och kunskaper som finns om dessa populationer kan vara möjliga. Detta kan främja planeringen av interventioner för populationen med AS.

Statistiska analyser

För att utforska skillnader mellan olika ålderskategorier (dekader) med avseende på hörtröskelnivåer, och om förändringarna såg olika ut vid olika frekvenser och för kvinnor och män, genomfördes separata 4(dekad) x 7(frekvens) x 2(kön) ANOVAs för vänster såväl som höger öra, där frekvens utgjorde en inom-grupp-faktor (dvs. varje person bidrog med mätvärden på flera frekvenser).

En interaktionseffekt med dekad och frekvens i kombination påvisade att skillnaderna mellan dekadernas olika hörtröskelnivåer varierade beroende på vilken frekvens det gällde. För att ta reda på hur denna interaktionseffekt var beskaffad så avlästes audiogrammet i (fig. 3). Audiogrammet visade att skillnaderna mellan de olika dekadernas hörtröskelnivåer var mindre vid låga frekvenser än vid höga.

Eftersom det huvudsakliga intresset i studien var att studera ökande hörselnedsättningar med högre ålder så räckte det inte med att bara översiktligt konstatera att hörtrösklarna skiljde sig åt i största allmänhet. För att få en närmare kunskap om och i så fall vilka dekader som skiljde sig åt följdes huvudeffekt upp för varje dekad, genom att parvisa jämförelser gjordes bland de fyra dekaderna (Tukey's HSD).

Reliabilitet

Reliabilitet anger den noggrannhet, säkerhet och exakthet man kan uppnå med det mätinstrument som har använts. Ett instrument är reliabelt om det mäter liknande värde (exakthet) i samma kvantiteter eller kvaliteter vid upprepad mätning⁹⁵. De audiogram som har använts i studien har utförts med vedertagna metoder enligt internationell standard (ISO 8253-1, 1989). Mätningarna har gjordes med tonaudiometri med test på fre-

kvenserna 0,25-8 kHz. Tröskelvärdena fastställdes tre gånger per test och en stigande teknik användes. Balansen undersöktes med den metodik som innebär att flera deltester görs av öra, näsa, hals, ögonmotorik och neurologi som sammantaget visar balansens funktionsförmåga.

Studie II

Explorativ kvalitativ design.

Giltighet

Giltighet handlar om hur nära sanningen studien har lyckats komma och om fokus har legat på det man avsåg att studera. Forskaren är den som samlar in och driver analysprocessen. För att säkra giltigheten i studien är det viktigt att forskaren har kunskap om och erfarenhet av det som skall studeras ^{95, 112}. Sådan kunskap fanns inom forskargruppen. En studies giltighet skapas också av hur väl de analysinstrument som har används stämmer med syftet och hur urval och analysprocess presenteras ³⁵. Urval och process har beskrivits i delstudien men också i ramberättelsen.

I syfte att stärka studiens giltighet, avseende att det som avsågs att utforskas undersöks ⁹⁵, genomfördes två pilotintervjuer innan den egentliga datainsamlingen började. Detta för att kontrollera att studiens syfte fångades in i intervjuguiden. Mindre justeringar gjordes för ytterligare avgränsa frågorna till lärandesituationer. Patton (2002) beskriver hur olika personliga faktorer hos forskaren kan ha påverkat insamlingen av data och hela forskningsprocessen ⁹⁵. Min bakgrund som inneburit att jag mött många personer med olika grad av dövblindhet i olika åldrar kan ha påverkat möjligheten att få ett så rikt material som möjligt. Min förståelse kan ha hämmat det vidare utforskandet i ämnet via följdfrågor. Ingen av deltagarna var dock känd för mig sedan tidigare. Hade det varit så hade det kunnat påverka min nyfikenhet och hur följdfrågorna ställdes. Individuella intervjuer med en semistrukturerad frågeguide ⁹⁵ ansågs extra lämpligt då vi skulle vara två olika personer som utförde intervjuerna.

För att inte deltagarna skulle känna sig hämmade av temana som skapats i intervjuguiden och de frågor som följde varje tema uppmuntrades deltagarna att reflektera vidare. De intervjuer som utfördes på engelska, ställde särskilda krav på flexibilitet, lyhördhet och samspel mellan mig och min kollega. Det kan ha påverkat intervjusituationen både positivt och negativt. Min roll som forskare sattes på prov när jag inte själv ställde följdfrågorna som naturligt kom utifrån syftet. Samtidigt gav det mig en möjlighet att iakttä och tolka delar av samtalet och de ickeverbala uttryck

som förekom hos deltagarna. Kommunikationen mellan kollegan och mig försökte vi lösa på det sätt som vi upplevde störde samtalet minst. Det vill säga, via lappar under pågående samtal, eller att vid övergång till nytt tema stanna upp och ge mig möjlighet att lägga till någon fråga till tidigare tema. Sannolikt kan deltagarna ha upplevt det, och en del andra mindre avbrott, som störande i samtalet, men det var inget de kommenterade när de tillfrågades efter avslutad intervju. Valet att göra intervjuerna enskilt kändes naturligt och vi övervägde aldrig att göra dem i grupp, då det är känt att det kan vara svårare för personer med nedsatt hörsel att kommunicera i grupp.

Vi eftersträvade inte någon objektiv mätbar sanning i studie II, utan studiens syfte var att fånga deltagarnas upplevelser av sitt lärande. Den kvalitativa metoden möjliggör enligt Patton (2002) autenticitet⁹⁵. Det kan dock väckas kritik mot att data som kommer från minnen inte överensstämmer med verkligheten i alla stycken (jfr Patton, 2002)⁹⁵. Minnets viktigaste funktion är att lagra upplevelser för att komma ihåg dem och ta fram dem senare. I litteraturen beskrivs hur historia som skrivs ur minnen kan påverka och förändra nuet både positivt och negativt. Tidsordning och andra data som var, med vem och liknande, kan bli fel eller omkastade, vilket kan ge ett motsägelsefullt intryck, så även i denna studie. Negativa minnen av upplevelser som t.ex. sjukdom, trauman av olika slag kan ha förändrats när de återberättas^{23, 125, 126}. Positivt för trovärdigheten av studiens resultat är att trots att deltagarna kom från olika länder med skillnader i kultur, skol- och samhällssystem och övriga socioekonomiska förhållande så var samstämmigheten stor i resultaten.

Vidare kan resultaten ha påverkats av valet av analysmetod. Syftet med studie II var att belysa aspekter på lärande i ett livsperspektiv hos personer med AS. Eftersom det inte finns någon tidigare forskning inom området bedömdes konventionell (induktiv) kvalitativ innehållsanalys⁶⁰ vara lämplig analysmetod. Metoden tillåter den levda erfarenheten av lärande att komma till uttryck. Studien diskuterades upprepade gånger i seminarieform där manus granskats av oberoende personer⁹⁵. Forskargruppen har med sina olika kompetenser bidragit till att synliggöra data och abstrahera dessa i analysfasen. Varje steg i analysprocessen har diskuterats och beslutats tillsammans av gruppen fortlöpande. Definieringen av kategorier diskuterades och reviderades utifrån olika abstraktionsnivåer och tolkningar i forskargruppen tills varje kategori ansågs motsvara syftet med studien⁶⁰.

Tillförlitlighet

Tillförlitlighet är ett mått på om samma metod skulle ge samma resultat vid en annan tidpunkt under i övrigt samma omständigheter. Tillförlitligheten i studien har stärkts av noggrann planering och förberedelse. Särskild vikt lades på utformningen av frågeguiden som också testades och därefter korrigerades till att ännu mer motsvara syftet. En viktig faktor för tillförlitligheten är att när författaren inte själv genomförde intervjuerna så var hon delaktig så att dessa genomfördes på ett likartat sätt och att inledningen på alla intervjuer blev densamma som de intervjuer författaren själv ansvarat för i Sverige.

Bekräftelsebarhet

Ytterligare en aspekt av bedömning av trovärdighet i studier med kvalitativ ansats är bekräftelsebarhet, d.v.s. objektiviteten i data ⁹⁵. Inspelningar av både ljud och ljud-bild stärker bekräftelsebarheten i studien. Det gav möjlighet till att efter transkribering lyssna igen och se på det inspelade materialet, för att kontrollera att transkriberade data överensstämde. En medförfattare lyssnade på och läste alla transkriberade texter för att ytterligare säkra transkriberingens riktighet. Citaten som återfinns i texten i studie II ger ytterligare en möjlighet för läsaren att bedöma riktigheten i texten.

Överförbarhet

Överförbarhet handlar om resultaten kan generaliseras och vara relevanta för personer och sammanhang utöver den grupp som behandlats i studien ⁹⁵. För att underlätta för läsaren att ta ställning till om detta är möjligt, är beskrivningarna av genomförande, deltagarna, demografiska data, datainsamling och analysprocess detaljerade. I vilken mån resultaten kan generaliseras till andra populationer av personer med andra typer av dövblindhet, kan hämmas av det begränsade antalet deltagare. Varje enskild person med AS påverkar resultatet mer än om det vore fler som deltagit i studien. Det färre antalet intervjuade i dekad 3 och 4 beror inte på internt bortfall (d.v.s. att personerna inte skulle vilja svara på dessa frågor) utan på att alla deltagare ännu inte uppnått den åldern.

Dessutom är det flera faktorer som kan samvariera och förvirra resultaten bl.a. tiden för när dövblindheten uppträder, som skiljer sig åt mellan deltagarna och som i sin tur påverkar hur de beskriver sitt lärande. Likaså att studien i sin helhet bygger på personernas minnesbilder som ligger långt tillbaka i tiden. Heterogeniteten mellan deltagarna var därtill stor, de skil-

jer sig åt i bakgrund, uppväxtvillkor, medicinska, audiologiska och i kognitiva avseenden, de har också olika nuvarande levnadsvillkor.

Trots ovanstående faktorer visade resultaten en samstämmighet som kan vara generaliserbar för fler personer med dövblindhet i lärandesituationer. Dessa kan bidra med djup, bredd och realism på olika faktorer som bidrar och/eller hindrar lärande i hela populationen med dövblindhet (jfr Patton, 2002) ⁹⁵.

Konklusion och implikationer i praxis

Konklusioner:

- Hörselnedsättningen är progressiv och ökar snabbt från och med den andra dekadern. Utvecklingen av vestibulärt bortfall i den tredje dekadern resulterar tillsammans med blindhet i dålig balansfunktion.
- Synnedsättningen är tidigt svår och resulterar i tidig blindhet. Synnedsättningen upplevs försvåra lärandet mer än hörselnedsättningen. Taktilt lärande kombinerat med verbala instruktioner beskrivs vara det bästa sättet att lära på.
- Omgivningens attityder och förhållningssätt är avgörande för att underlätta eller hindra delaktigheten i lärandet.
- Personliga faktorer som uthållighet, nyfikenhet och vilja att lära är resurser som deltagarna med AS beskrev som viktiga för deras lärande.
- Minnesfunktionen beskrevs vara nedsatt av flera av deltagare i åldern 20-30 år.
- Identifikation och samhörighet stärks i miljöer där det fanns andra med funktionsnedsättningar/dövblindhet vilket gynnar lärandet om sig själv och andra. Deltagande i olika aktiviteter och sociala grupper medför positiva upplevelser av lärande i gemenskap med andra.
- Frånvaron av välfungerande syn- och hörselhjälpmedel försvårade lärandet. Datorn är verktyget som gör både läromedel och samhällsinformation tillgängliga, därför är det avgörande att datormiljön fungerar.

Implikationer:

- Hörsel- och balansfunktionen måste kontinuerligt undersökas för att tidig intervention skall kunna ske.
- Stöd för taktilt lärande bör ske systematisk och med uppmuntran under hela uppväxten. Pedagogiskt kan det ske i taktila lekar och aktiviteter kombinerat med auditivt (verbalt) stöd. Vuxna med AS bör alltid erbjudas att taktilt undersöka när situationen medger det.
- Tidig och kontinuerlig information, utbildning och handledning till föräldrar och professionella i förhållningssätt och bemötande för att stödja delaktigheten i lärandet.
- Personliga faktorer som uthållighet, nyfikenhet och vilja att lära är resurser som aktivt kan tas till vara genom att tidigt låta personen med AS själv delta i planeringen av sin studiegång och sätta gemensamma mål.
- Tidig inläring av strategier som kan underlätta och avlasta minnet är av stor vikt. Exempel på sådana är rutiner, att var sak finns på sin plats och användningen av tekniska hjälpmedel. Detta bör även kombineras med metodik för minnesträning.
- För att motverka isolering krävs det stöd för deltagande i fritidsaktiviteter genom tillgänglig information (punktskrift, talsyntes, personlig kontakt osv.) ledsagning och transporter.
- Hjälpmedel skall fungera och underhållas för att användas det krävs att omgivningens kunskap om dessa och de specifika behov som föreligger vid AS är hög. Personer med dövblindhet och AS bör få de mest tekniskt avancerade hjälpmedlen.

Förslag till vidare forskning

Resultaten av uppsatsens delstudier visar på behovet av fortsatt forskning bl.a. inom följande områden:

- Forskning avseende geno-fenotyp korrelationer.
- Studier som fokuserar på balans och förflyttning vid AS.
- Forskning av kognitiva funktioner vid AS. Utveckling av kognitiva interventioner.
- Kartläggning som fokuserar på psykosociala konsekvenser vid AS.
- Interventionsforskning som fokuserar på att skapa förutsättningar för stödandet av taktilt lärande under barndomen (punktskrift, taktilt teckenspråk).
- Studier som fokuserar på individuella anpassningars effekt på lärande och förutsättningar för delaktighet i skolmiljön (särskilda undervisningsgrupper, studieplaner osv.).
- Forskning om föräldrarnas situation och roll när deras barn har diagnosen AS.
- Forskning om syskons situation, roll och uppväxtvillkor med syskon med AS.

Summary in English

Aspects of learning in deafblindness - opportunities and limitations for persons with Alström syndrome.

Background

Alström syndrome (AS) is a rare autosomal recessive inherited syndrome with extreme medical complexity encompassing progressive loss of vision and hearing leading to deafblindness. Other life threatening dysfunctions are cardiomyopathy (chronic heart failure), obesity, type 2 diabetes, liver and pancreas dysfunctions among others. As a consequence lifespan is shortened. Today (2015) approximately 950 individuals from 56 different countries are known⁸⁰⁻⁸². The conditions for living with AS are severe and the need for rehabilitation and support is a lifelong process.

Most individuals with AS are completely blind early in life (15-20 y)^{2, 110}. The hearing loss is also progressive, but at a slower pace⁸¹. The early dual sensory loss and general morbidity in individuals with AS are likely to affect and interfere with development, learning and social interactions^{2, 82, 85}. Cognitive studies have also demonstrated delayed development of theory of mind (the ability to attribute mental states to oneself and others)⁴⁴, speech, language, and motor skills⁸⁰⁻⁸².

This essay is based on two studies with different aspects of hearing, balance and learning in AS.

Aims

The aims of this essay were:

- I. To describe auditory and vestibular pathology in Alström syndrome.
- II. To describe aspects of learning from the perspective of people with Alström Syndrome.

Material and Methods

This essay had a descriptive design with qualitative and quantitative research methods. Study I that described hearing loss and balance loss, was quantitative and served as a fundament for studying aspects of learning in Study II, which was qualitative.

Study I

Audiological data were collected from medical journals, in 30 subjects (158 audiograms) with AS who live in Italy, USA, Portugal and Sweden. The mean age was 19 years (4-43 y). Eight Swedish subjects with a mean age of 23 y (6-43 y) underwent in depth audiological and vestibular evaluations in order to localize the site of pathology. All subjects were genetically confirmed to have AS by Jackson laboratories USA. All audiograms were assessed by one of the authors (CM). Data presented in audiograms were analysed using analysis of variance, where statistically significant results were followed up with pairwise comparison method Tukeys group according to HSD. Vestibular testing included standard ear, nose and throat examination and neurological assessment, including different vestibular tests.

Study II

Audio-taped and filmed qualitative interviews were conducted with eleven individuals with AS. Six women and five men. A semi-structured interview guide was used which covered topics related to both formal (educational environment, including lessons and playtime with schoolmates) as well as informal situations (life outside kindergarten or school) of learning. The participants were given some general life areas and suggested scenarios to help them focus on their learning in different contexts, where the ability to hear and listen was considered important (school, home, leisure and society). Because of the study's explorative design, a conventional (inductive) qualitative content analysis was used.

Results

Study I

A clinical hearing loss progression ($>1,5$ dB/year) was found though all decades and a significant hearing loss progression was found after 20 years of age. At age 30-40 y most affected had a severe/profound hearing loss. The vestibular function showed a similar deterioration with severely hypoactive vestibular function at 30 years of age.

Study II

In the lifelong learning process, the early vision loss seems to be a greater obstacle compared to the hearing loss. The tactile sense seems to be im-

portant early in life both in formal and informal learning processes. The environment is important in formal learning situations.

The hearing loss progression in the second decade and thus deafblindness is manifest, which increases the dependence of good environment, both in understanding and adjustments. The informants describes memory problems in the second decade, increasing in the third.

The desire to engage and influence the learning process concerning where, what and who was prominent. Other important factors were personality, perseverance, initiative, and a desire to learn new things.

To our best knowledge no research had previously been conducted on individual experiences of learning in individuals with deafblindness, nor specifically in individuals with AS. Furthermore this is to our best knowledge the first extensive report on hearing and balance function during different ages in subjects with AS.

To study the progressive hearing loss in AS, how it develops and makes it more difficult for learning is therefore an important research field. The subject of the dissertation is to contribute with knowledge that can contribute to that the progressive hearing loss in AS will be detected early, that appropriate intervention can be designed and in extension make learning easier.

Conclusions

- The hearing loss progression is prominent and rapidly increasing from the second decade. The progression of vestibular loss found in the third decade together with blindness results in poor balance function.
- The vision loss is severe resulting in early blindness. The vision loss is the most prominent obstacle in the learning procedure, more so than the hearing loss. Tactile learning combined with auditory (verbal instructions) seemed to be the best learning procedures.
- The attitudes and approaches in the person's environment are crucial to facilitate or impede participation in the learning process.
- Personal factors such as perseverance, curiosity and willingness to learn are resources that participants with AS described as important for their learning process.

- In several participants, ages 20-30 years, the memory are reported to be impaired.
- Identification and togetherness are strengthened in environments with others with impairments / deafblindness, which favours learning about themselves and others. Participation in activities and social groups result in positive experiences of learning in context with others.
- The absence of well-functioning visual and hearing aids hampered learning. The computer is the one tool that makes both educational materials and community information available, therefore it is crucial to have a working computer environment.

Implications

- Hearing and balance function need to be examined continuously.
- Support for tactile learning should be systematic and encouraged throughout childhood. Pedagogically it can be done through tactile games and activities combined with auditory (verbal) support. Adults with AS should always be offered to tactually investigate whenever the situation permits it.
- Early and continuous information, training and guidance to parents and to professionals about approach and attitudes are crucial to facilitate participation in learning.
- Personal factors such as perseverance, curiosity and willingness to learn are resources that can actively be utilized, for example by letting the person with AS early on participate in planning their course of study and set common goals.
- Strategies that can facilitate and relieve the memory is of great importance. For example routines in everyday life and the use of technical aids. This should be combined with methods for memory training.

- To counter the isolation requires support for participation in leisure activities with available information, (braille, speech synthesis, personal contact, etc.) escort and transport.
- Aids should work and be continuously maintained to be of use, this requires ambient knowledge of the aids and the specific needs that exist for a person with AS. People with deafblindness and AS should receive the most technologically advanced tools.

Suggestions for further research

The results of the studies in the essay indicate the need for further research in the following areas:

- Research regarding geno-phenotype correlations.
- Studies that focus on balance and movement in AS.
- Research cognitive functions in AS. The development of cognitive interventions.
- Mapping focusing on the psychosocial consequences of having AS.
- Intervention research that focuses on creating conditions for supporting tactile learning during childhood (Braille, tactile sign).
- Studies that focus on individual adjustments effect on learning and opportunities for involvement in the school environment (remedial classes, study plans, etc.).
- Research on parents' situation and their role when their children have been diagnosed with AS.
- Research on siblings' situation, role and childhood conditions with siblings with AS.

Tack

Tiden som doktorand har varit omvälvande och minst sagt spännande. Utmaningarna har varit många och målet har ibland känts långt borta. Till alla som stöttat, uppmuntrat och stått vid min sida under min tid som doktorand vill jag rikta ett varmt tack.

Först ett hjärtligt tack till personerna med Alström syndrom som så generöst bidragit till forskningen, ni inspirerar och ger näring till denna. Ett speciellt varmt tack till deltagarna i studie II som tålmodigt både upplät sin tid och genom sin medverkan delade med sig av sina erfarenheter vid intervjuerna.

Jag har haft privilegiet att ha fyra handledare som alla generöst bidragit med sina olika kompetenser i det vetenskapliga arbetet. Ett stort tack till er alla för att ni med ert engagemang, tålmod och generositet delat med er och stöttat mig med er kunskap och hjälpt mig nå mitt mål.

Min huvudhandledare professor Claes Möller, vars stöd, erfarenhet och kunskap jag haft glädjen att få del av under en längre tid i mitt arbete med personer med dövblindhet.

Mina bihandledare docent Agneta Anderzen-Karlsson, Med.Dr. Kerstin Möller och professor Björn Lyxell, att få era kommentarer och synpunkter har alltid varit lika värdefullt. Agneta, ett särskilt tack för stödet i den kvalitativa metoden och för ditt tålmod med mina texter.

Ett varmt tack till Lil Falkensson, på Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor, utan din insats vid intervjuerna i USA hade det inte blivit någonting av denna uppsats.

Tack för värdefulla synpunkter vid slutseminariet Berth Danermark och Stephen Widén.

Ett stort tack till min arbetsgivare Specialpedagogiska skolmyndigheten, chef och kollegorna på Resurscenter dövblind för att ni gav mig förutsättningar att genomföra forskarutbildningen så långt.

Tack till alla kollegorna på Audiologiskt forskningscentrum på Örebro universitetssjukhus, ingen nämnd och ingen glömd!

Doktorand kollegorna med inriktningen dövblindhet, Hans-Erik, Moa, Cecilia och Mattias tack för support och bra diskussioner.

Ett särskilt tack till doktorandkollegan Sarah Granberg för ditt stöd när jag var nära att ge upp.

Ett stort och varmt tack till Margareta Landin för oändligt tålamod med referenshanteringen.

Barbro Göras, min vän och mentor, tack för att du med din kunskap och erfarenhet inspirerat och fortsatt inspirerar mig i mitt arbete med personer med dövblindhet.

Ett varmt tack till min familj, sist men absolut inte minst. Till min pappa och mina två systrar Lena och Majlill, även om ni inte alltid haft kunskap om vad jag har hållit på med så tack för att ni uppmuntrat och trott på mig.

Barnen Lina, Moa, Kalle med respektive och barnbarnen tack för att ni gett mig ovärderlig glädje och liv utanför forskningen. Särskilt tack till Lina, Moa och Stefan som stått ut att med kort framförhållning läsa och ge synpunkter på min text.

Tack till dig Björn, min man och allra bästa vän, utan ditt engagemang, intresse för mitt arbete och viljan att diskutera oavsett tid på dygnet hade min doktorandtid varit oändligt mycket svårare. Din tilltro till mig har burit och bär mig!

Örebro den 11 mars 2015
Berit Rönnåsen

Referenser

1. Agran M, Hong S, Blankenship K. Promoting the self-determination of students with visual impairments: Reducing the gap between knowledge and practice. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2007;101(8):453-64.
2. Alström CH, Hallgren B, Nilsson LB, Åsander H. Retinal degeneration combined with obesity, diabetes mellitus and neurogenous deafness: a specific syndrome (not hitherto described) distinct from the Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrome: a clinical, endocrinological and genetic examination based on a large pedigree. *Acta Psychiatrica et Neurologica Scandinavica. Supplementum* 1959;129:1-35.
3. Arnold P, Heiron K. Tactile memory of deaf-blind adults on four tasks. *Scandinavian Journal of Psychology* 2002;43(1):73-9.
4. Arts HH, Knoers NV. Current insights into renal ciliopathies: what can genetics teach us? *Pediatric Nephrology* 2013;28(6):863-74.
5. Ask Larsen F, Damen S. Definitions of deafblindness and congenital deafblindness. *Research in Developmental Disabilities* 2014;35(10):2568-76.
6. Baddeley A. On applying cognitive psychology. *British Journal of Psychology* 2013;104(4):443-56.
7. Bagger-Sjöbäck D, Stig, Berggren D, Jonsson L, ercke U, Möller C, Rosenhall U. Örat. In: Anniko M, editor. *Öron-, näs- och halssjukdomar, huvud- och halskirurgi*. 3rd ed. Stockholm: Liber; 2006.
8. Bahmad Jr F, Costa CS, Teixeira MS, Barros Filho J, Viana LM, Marshall J. Familial Alstrom syndrome: a rare cause of bilateral progressive hearing loss. *Brazilian Journal of Otorhinolaryngology* 2014;80(2):99-104.
9. Bardin JA, Lewis S. A survey of the academic engagement of students with visual impairments in general education classes. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2008;102(8):472-83.

10. Baron-Cohen S, Ring HA, Bullmore ET, Wheelwright S, Ashwin C, Williams S. The amygdala theory of autism. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews* 2000;24(3):355-64.
11. Bettini V, Maffei P, Pagano C, Romano S, Milan G, Favaretto F, Marshall JD, Paisey R, Scolari F, Greggio NA, et al. The progression from obesity to type 2 diabetes in Alstrom syndrome. *Pediatric Diabetes* 2011.
12. Billett S. Personal epistemologies, work and learning. *Educational Research Review* 2009;4(3):210-9.
13. Billett S. The perils of confusing lifelong learning with lifelong education. *International Journal of Lifelong Education* 2010;29(4):401-13.
14. Billett S. Learning in the circumstances of practice. *International Journal of Lifelong Education* 2014;33(5):674-93.
15. Bouchard D, Tétreault S. The motor development of sighted children and children with moderate low vision aged 8-13. *Journal of Visual Impairment and Blindness* 2000;94(9):564-73.
16. Braddick O, Atkinson J. Development of human visual function. *Vision Research* 2011;51(13):1588-609.
17. Brambring M. Divergent development of gross motor skills in children who are blind or sighted. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2006;100(10):620-34.
18. Brambring M. Divergent development of manual skills in children who are blind or sighted. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2007;101(4):212-25.
19. Brambring M, Asbrock D. Validity of false belief tasks in blind children. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 2010;40(12):1471-84.
20. Bruce S, DiNatale P, Ford J. Meeting the needs of deaf and hard of hearing students with additional disabilities through professional teacher development. *American Annals of the Deaf* 2008;153(4):368-75.

21. Cadman D, Boyle M, Szatmari P, Offord DR. Chronic illness, disability, and mental and social well-being: findings of the Ontario Child Health Study. *Pediatrics* 1987;79(5):805-13.
22. Cattaneo Z, Vecchi T. *Blind vision : The neuroscience of visual impairment*. Cambridge, MA: MIT Press; 2011.
23. Charlton TL, Myers LE, Sharpless R, editors. *Handbook of oral history*. Lanham, MD: Altamira Press; 2008.
24. Citton V, Favaro A, Bettini V, Gabrieli J, Milan G, Greggio NA, Marshall JD, Naggert JK, Manara R, Maffei P. Brain involvement in Alström syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2013;8:24.
25. Collin GB, Marshall JD, Cardon LR, Nishina PM. Homozygosity mapping at Alstrom syndrome to chromosome 2p. *Human Molecular Genetics* 1997;6(2):213-9.
26. Collin GB, Marshall JD, Naggert JK, Nishina PM. TGFA: exon-intron structure and evaluation as a candidate gene for Alstrom syndrome. *Clinical Genetics* 1999;55(1):61-2.
27. Collin GB, Marshall JD, Ikeda A, So WV, Russell-Eggitt I, Maffei P, Beck S, Boerkoel CF, Siculo N, Martin M, et al. Mutations in ALMS1 cause obesity, type 2 diabetes and neurosensory degeneration in Alstrom syndrome. *Nature Genetics* 2002;31(1):74-8.
28. Collin GB, Cyr E, Bronson R, Marshall JD, Gifford EJ, Hicks W, Murray SA, Zheng QY, Smith RS, Nishina PM, et al. Alms1-disrupted mice recapitulate human Alstrom syndrome. *Human Molecular Genetics* 2005;14(16):2323-33.
29. Connery MC, John-Steiner V, Marjanovic-Shane A, editors. *Vygotsky and creativity: a cultural-historical approach to play, meaning making, and the arts*. New York: Peter Lang; 2010.
30. Côté L, Dubé M, St-Onge M, Beauregard L. Helping persons with Usher syndrome type II adapt to deafblindness: An intervention program centered on managing personal goals. *British Journal of Visual Impairment* 2013;31(2):139-49.

31. Damasio A, Carvalho GB. The nature of feelings: evolutionary and neurobiological origins. *Nature Reviews: Neuroscience* 2013;14(2):143-52.
32. de Verdier K, Ek U. A longitudinal study of reading development, academic achievement, and support in swedish inclusive education for students with blindness or severe visual impairment. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2014;108(6):461-72.
33. Deafblind International. *Dbi strategic plan 2012 – 2015* [accessed 6 Dec 2014]. Available from: <http://www.deafblindinternational.org/PDF/DbI%20Strategic%20Plan%20May%202012.pdf>
34. Deeble VJ, Roberts E, Jackson A, Lench N, Karbani G, Woods CG. The continuing failure to recognise Alstrom syndrome and further evidence of genetic homogeneity. *Journal of Medical Genetics* 2000;37(3):219.
35. Elo S, Kyngas H. The qualitative content analysis process. *Journal of Advanced Nursing* 2008;62(1):107-15.
36. Engel-Yeger B, Hamed-Daher S. Comparing participation in out of school activities between children with visual impairments, children with hearing impairments and typical peers. *Research in Developmental Disabilities* 2013;34(10):3124-32.
37. Erickson KA, Hatton D. Expanding understanding of emergent literacy: Empirical support for a new framework. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2007;101(5):261-77.
38. Eriksson H. *Neuropsykologi: normalfunktion, demenser och avgränsade hjärnskador*. Stockholm: Liber; 2001.
39. Farmer A, Ayme S, de Heredia ML, Maffei P, McCafferty S, Mlynarski W, Nunes V, Parkinson K, Paquis-Flucklinger V, Rohayem J, et al. EURO-WABB: an EU rare diseases registry for Wolfram syndrome, Alstrom syndrome and Bardet-Biedl syndrome. *BMC Pediatrics* 2013;13:130.

40. Farrant BM, Maybery MT, Fletcher J. Socio-emotional engagement, joint attention, imitation, and conversation skill: Analysis in typical development and specific language impairment. *First Language* 2011;31(1):23-46.
41. Favaretto F, Milan G, Collin GB, Marshall JD, Stasi F, Maffei P, Vettor R, Naggert JK. GLUT4 defects in adipose tissue are early signs of metabolic alterations in Alms1GT/GT, a mouse model for obesity and insulin resistance. *PloS One* 2014;9(10):e109540.
42. Fraiberg S. *Insights from the blind: comparative studies of blind and sighted infants*. New York: Basic books; 1977.
43. Fredericks HD, Baldwin V. Individuals with sensory impairments: Who are they? How are they educated? . In: Goetz L, Guess D, et al., editors. *Innovative program design for individuals with dual sensory impairments*. Baltimore:: Paul H. Brookes; 1987. p. 3-14.
44. Frölander HE, Möller C, Marshall JD, Sundqvist A, Rönnåsen B, Falkensson L, Lyxell B. Theory-of-mind in adolescents and young adults with Alstrom syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2014;78(3):530-6.
45. Gallace A, Spence C. The cognitive and neural correlates of tactile memory. *Psychological Bulletin* 2009;135(3):380-406.
46. Girard D, Petrovsky N. Alstrom syndrome: insights into the pathogenesis of metabolic disorders. *Nature Reviews: Endocrinology* 2011;7(2):77-88.
47. Goerler H, Warnecke G, Winterhalter M, Muller C, Ballmann M, Wessel A, Haverich A, Struber M, Simon A. Heart-lung transplantation in a 14-year-old boy with Alstrom syndrome. *Journal of Heart and Lung Transplantation* 2007;26(11):1217-8.
48. Grover S, Fishman GA, Anderson RJ, Alexander KR, Derlacki DJ. Rate of visual field loss in retinitis pigmentosa. *Ophthalmology* 1997;104(3):460-5.
49. Guemez-Gamboa A, Coufal NG, Gleeson JG. Primary cilia in the developing and mature brain. *Neuron* 2014;82(3):511-21.

50. Göransson L. *Dövblindhet i ett livsperspektiv: strategier och metoder för stöd*. Malmö: Harecpress; 2007.
51. Hall CW, Spruill KL, Webster RE. Motivational and attitudinal factors in college students with and without learning disabilities. *Learning Disability Quarterly* 2002;25(2):79-86.
52. Halttunen T, Koivisto M, Billett S, editors. *Promoting, assessing, recognizing and certifying lifelong learning : international perspectives and practices*. Dordrecht: Springer; 2014.
53. Haymes S, Guest D, Heyes A, Johnston A. Comparison of functional mobility performance with clinical vision measures in simulated retinitis pigmentosa. *Optometry and Vision Science* 1994;71(7):442-53.
54. Hearn T, Renforth GL, Spalluto C, Hanley NA, Piper K, Brickwood S, White C, Connolly V, Taylor JF, Russell-Eggitt I, et al. Mutation of ALMS1, a large gene with a tandem repeat encoding 47 amino acids, causes Alstrom syndrome. *Nature Genetics* 2002;31(1):79-83.
55. Henricson C, Wass M, Lidestam B, Moller C, Lyxell B. Cognitive skills in children with Usher syndrome type 1 and cochlear implants. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2012;76(10):1449-57.
56. Hersh M. Deafblind people, communication, independence, and isolation. *Journal of Deaf Studies and Deaf Education* 2013;18(4):446-63.
57. Hersh MA. Deafblind people, stigma and the use of communication and mobility assistive devices. *Technology and Disability* 2013;25(4):245-61.
58. Heydet D, Chen LX, Larter CZ, Inglis C, Silverman MA, Farrell GC, Leroux MR. A truncating mutation of Alms1 reduces the number of hypothalamic neuronal cilia in obese mice. *Developmental Neurobiology* 2013;73(1):1-13.

59. Houwen S, Visscher C, Lemmink KA, Hartman E. Motor skill performance of school-age children with visual impairments. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2008;50(2):139-45.
60. Hsieh HF, Shannon SE. Three approaches to qualitative content analysis. *Qualitative Health Research* 2005;15(9):1277-88.
61. Hua H, Karlsson J, Widén S, Möller C, Lyxell B. Quality of life, effort and disturbance perceived in noise: A comparison between employees with aided hearing impairment and normal hearing. *International Journal of Audiology* 2013;52(9):642-9.
62. Hua H, Emilsson M, Ellis R, Widén S, Möller C, Lyxell B. Cognitive skills and the effect of noise on perceived effort in employees with aided hearing impairment and normal hearing. *Noise & Health* 2014;16(69):79-88.
63. Hua H, Emilsson M, Kähäri K, Widén S, Möller C, Lyxell B. The impact of different background noises: Effects on cognitive performance and perceived disturbance in employees with aided hearing impairment and normal hearing. *Journal of the American Academy of Audiology* 2014;25(9):859-68.
64. Ibertsson T, Hansson K, Maki-Torkko E, Willstedt-Svensson U, Sahlen B. Deaf teenagers with cochlear implants in conversation with hearing peers. *International Journal of Language and Communication Disorders* 2009;44(3):319-37.
65. Jagger D, Collin G, Kelly J, Towers E, Nevill G, Longo-Guess C, Benson J, Halsey K, Dolan D, Marshall J, et al. Alstrom Syndrome protein ALMS1 localizes to basal bodies of cochlear hair cells and regulates cilium-dependent planar cell polarity. *Human Molecular Genetics* 2011;20(3):466-81.
66. Johansson NO, Andersson J, Ronnberg J. Compensating strategies in collaborative remembering in very old couples. *Scandinavian Journal of Psychology* 2005;46(4):349-59.
67. Khadka J, Ryan B, Margrain TH, Woodhouse JM, Davies N. Listening to voices of children with a visual impairment: A focus group study. *British Journal of Visual Impairment* 2012;30(3):182-96.

68. Kozulin A, editor. *Vygotsky's educational theory in cultural context*. Cambridge: Cambridge University Press; 2003.
69. Larkin M. *Using scaffolded instruction to optimize learning (ED 474301)*. Arlington, VA: ERIC Clearinghouse on Disabilities and Gifted Education; 2002.
70. Leat SJ, North RV, Bryson H. Do long wavelength pass filters improve low vision performance? *Ophthalmic and Physiological Optics* 1990;10(3):219-24.
71. Lewis C, Freeman NH, Kyriakidou C, Maridaki-Kassotaki K, Berridge DM. Social influences on false belief access: specific sibling influences or general apprenticeship? *Child Development* 1996;67(6):2930-47.
72. Lin FR, Albert M. Hearing loss and dementia - who is listening? *Aging & mental health* 2014;18(6):671-3.
73. Lind U. *Positioner i svensk barnpedagogisk forskning – En kunskapsöversikt* 2001 [accessed 10 Dec 2014]. Available from: <http://www.skolverket.se/publikationer?id=805>.
74. Luskin Biordi D, Warner AM, Knapik GP. Body image. In: Lubkin IM, Larsen PD, editors. *Chronic illness: impact and interventions*. 6th ed. Burlington, Mass.: Jones & Bartlett Learning; 2012. p. 181-95.
75. Lyxell B, Wass M, Sahlen B, Samuelsson C, Asker-Arnason L, Ibertsson T, Maki-Torkko E, Larsby B, Hallgren M. Cognitive development, reading and prosodic skills in children with cochlear implants. *Scandinavian Journal of Psychology* 2009;50(5):463-74.
76. Löfkvist U, Almkvist O, Lyxell B, Tallberg IM. Word fluency performance and strategies in children with cochlear implants: age-dependent effects? *Scandinavian Journal of Psychology* 2012;53(6):467-74.
77. Maffei P, Munno V, Marshall JD, Scandellari C, Siculo N. The Alstrom syndrome: is it a rare or unknown disease? *Annali Italiani di Medicina Interna* 2002;17(4):221-8.

78. Malm E. *Retinal function in deaf-blind syndromes* [Dissertation]. Lund: Lunds universitet; 2011.
79. Marshall JD, Ludman MD, Shea SE, Salisbury SR, Willi SM, LaRoche RG, Nishina PM. Genealogy, natural history, and phenotype of Alstrom syndrome in a large Acadian kindred and three additional families. *American Journal of Medical Genetics* 1997;73(2):150-61.
80. Marshall JD, Bronson RT, Collin GB, Nordstrom AD, Maffei P, Paisey RB, Carey C, Macdermott S, Russell-Eggitt I, Shea SE, et al. New Alstrom syndrome phenotypes based on the evaluation of 182 cases. *Archives of Internal Medicine* 2005;165(6):675-83.
81. Marshall JD, Beck S, Maffei P, Naggert JK. Alström syndrome. *European Journal of Human Genetics* 2007;15(12):1193-202.
82. Marshall JD, Maffei P, Collin GB, Naggert JK. Alstrom syndrome: genetics and clinical overview. *Current Genomics* 2011;12(3):225-35.
83. Marshall JD, Maffei P, Beck S, Barrett TG, Paisey R, Naggert JK. Clinical utility gene card for: Alstrom Syndrome - update 2013. *European Journal of Human Genetics* 2013;21(11):doi: 10.1038/ejhg.2013.61.
84. May-Mederake B. Early intervention and assessment of speech and language development in young children with cochlear implants. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2012;76(7):939-46.
85. McInnes JM. Deaf-blindness: A unique disability. In: McInnes JM, editor. *A guide to planning and support for individuals who are deafblind*. Toronto, Canada: University of Toronto Press Incorporated; 1999. p. 15-8.
86. Meltzoff AN, Decety J. What imitation tells us about social cognition: a rapprochement between developmental psychology and cognitive neuroscience. *Philosophical Transactions of the Royal Society B: Biological Sciences* 2003;358(1431):491-500.

87. Merabet LB, Pascual-Leone A. Neural reorganization following sensory loss: the opportunity of change. *Nature Reviews: Neuroscience* 2010;11(1):44-52.
88. Michaud JL, Heon E, Guilbert F, Weill J, Puech B, Benson L, Smallhorn JF, Shuman CT, Buncic JR, Levin AV, et al. Natural history of Alstrom syndrome in early childhood: onset with dilated cardiomyopathy. *Journal of Pediatrics* 1996;128(2):225-9.
89. Möller C. Deafblindness: living with sensory deprivation. *Lancet* 2003;362 Suppl:s46-7.
90. Möller K, Danermark B. Social recognition, participation, and the dynamic between the environment and personal factors of students with deaf-blindness. *American Annals of the Deaf* 2007;152(1):42-55.
91. Nationellt kunskapscenter för dövblindfrågor. *Nordisk definition av dövblindhet* [accessed 19 Feb 2015]. Available from: http://www.nkcdb.se/article.asp?article_id=291&infogrp_id=30&m_id=291.
92. O'Neill B, Gillespie A. *Assistive technology for cognition: A handbook for clinicians and developers*. London: Psychology Press; 2015.
93. Papadopoulos K, Metsiou K, Agaliotis J. Adaptive behavior of children and adolescents with visual impairments. *Research in Developmental Disabilities* 2011;32:1086-96.
94. Pass S. *Parallel paths to constructivism: Jean Piaget and Lev Vygotsky*. Greenwich, Conn.: Information Age Pub; 2004.
95. Patton MQ. *Qualitative research & evaluation methods*. 3rd ed. London: SAGE; 2002.
96. Pereiro I, Hoskins BE, Marshall JD, Collin GB, Naggert JK, Pineiro-Gallego T, Oitmaa E, Katsanis N, Valverde D, Beales PL. Arrayed primer extension technology simplifies mutation detection in Bardet-Biedl and Alstrom syndrome. *European Journal of Human Genetics* 2011;19(4):485-8.

97. Peterson CC, Peterson JL, Webb J. Factors influencing the development of a theory of mind in blind children. *British Journal of Developmental Psychology* 2000;18(3):431-47.
98. Peterson CC, Slaughter VP. Telling the story of theory of mind: deaf and hearing children's narratives and mental state understanding. *British Journal of Developmental Psychology* 2006;24(1):151-79.
99. Pijnacker J, Vervloed MP, Steenbergen B. Pragmatic abilities in children with congenital visual impairment: an exploration of non-literal language and advanced theory of mind understanding. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 2012;42(11):2440-9.
100. Pisoni D, Remez R, editors. *The handbook of speech perception*: John Wiley & Sons; 2008.
101. Porter J, Lacey P. Safeguarding the needs of children with a visual impairment in non-VI special schools. *British Journal of Visual Impairment* 2008;26(1):50-62.
102. Premack DG, Woodruff G. Does the chimpanzee have a theory of mind? *Behavioral and Brain Sciences* 1978;1(4):515-26.
103. Pring L, Dewart H, Brockbank M. Social cognition in children with visual impairments. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 1998;92(11):754-68.
104. Ramani GB, Siegler RS. *How informal learning activities can promote children's numerical knowledge*: Oxford Handbooks Online; 2014.
105. Reed M, Curtis K. Experiences of students with visual impairments in canadian higher education. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2012;106(7):414-25.
106. Reimer AM, Cox RF, Nijhuis-Van der Sanden MW, Boonstra FN. Improvement of fine motor skills in children with visual impairment: an explorative study. *Research in Developmental Disabilities* 2011;32(5):1924-33.

107. Rekkedal AM. Teachers' use of assistive listening devices in inclusive schools. *Scandinavian Journal of Disability Research* 2013;16(4):297-315.
108. Roelke D, Goldschmidt H, Silverman MA. Sentio ergo cogito: Damasio on the role of emotion in the evolution of the brain. *The Psychoanalytic Quarterly* 2013;82(1):193-202.
109. Ruffman T, Slade L, Crowe E. The relation between children's and mothers' mental state language and theory-of-mind understanding. *Child Development* 2002;73(3):734-51.
110. Russell-Eggitt IM, Clayton PT, Coffey R, Kriss A, Taylor DS, Taylor JF. Alstrom syndrome. Report of 22 cases and literature review. *Ophthalmology* 1998;105(7):1274-80.
111. Schaffar B, editor. *Filosofins didaktik: filosofiska betraktelser om att lära sig att tänka (pp188-9)*. Stockholm: Thales; 2013.
112. Schneider C. C. Barnes and G. Mercer, Exploring disability: A sociological introduction. *International Sociology* 2012;27(2):207-10.
113. Skollagen. *Svensk författningssamling 2010:800* 2010 [accessed 10 Dec 2014]. Available from: www.riksdagen.se/sv/Dokument-Lagar/Lagar/Svenskofattningssamling/Skollag-2010800_sfs-2010-800/.
114. Skolverket. *Perspektiv på barndom och barns lärande: en kunskapsöversikt om lärande i förskolan och grundskolans tidigare år.* (Tillgänglig på Internet: <http://www.skolverket.se/publikationer?id=2393>). Stockholm: Skolverket; 2010.
115. Socialstyrelsen. *Funktionshinder, funktionsnedsättning, definitioner* 2007 [accessed 18 Feb 2015]. Available from: http://www.socialstyrelsen.se/fragorochsvar/funktionsnedsattning_ochfunktio#anchor_3.
116. Socialstyrelsen. *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa: barn- och ungdomsversion : [ICF-CY]*. Stockholm: Socialstyrelsen; 2010.

117. Socialstyrelsen. *Alström syndrome* 2014 [accessed 19 Feb 2015]. Available from: <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/alstromssyndrom>.
118. Southall K, Gagne JP, Jennings MB. Stigma: a negative and a positive influence on help-seeking for adults with acquired hearing loss. *International Journal of Audiology* 2010;49(11):804-14.
119. Stenram U. Ciliopati--orsak till flera besynnerliga syndrom. *Lakartidningen* 2011;108(7):332-5.
120. Stiles DJ, Bentler RA, McGregor KK. The Speech Intelligibility Index and the pure-tone average as predictors of lexical ability in children fit with hearing AIDS. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research* 2012;55(3):764-78.
121. Swanson HL, Luxenberg D. Short-term memory and working memory in children with blindness: support for a domain general or domain specific system? *Child Neuropsychology* 2009;15(3):280-94.
122. Säljö R. Learning, theories of learning, and units of analysis in research. *Educational Psychologist* 2009;44(3):202-8.
123. Tadic V, Pring L, Dale N. Story discourse and use of mental state language between mothers and school-aged children with and without visual impairment. *International Journal of Language and Communication Disorders* 2013;48(6):679-88.
124. Tasdemir S, Guzel-Ozanturk A, Marshall JD, Collin GB, Ozgul RK, Narin N, Dundar M, Naggert JK. Atypical presentation and a novel mutation in ALMS1: implications for clinical and molecular diagnostic strategies for Alstrom syndrome. *Clinical Genetics* 2013;83(1):96-8.
125. Thompson P. *The voice of the past: oral history*. 3rd ed. Oxford: Oxford University Press; 2000.
126. Thor M. Oral history - mer än en metod. *Historisk tidskrift* 2001;121:325-45.

127. Toussaint KA, Tiger JH. Teaching early braille literacy skills within a stimulus equivalence paradigm to children with degenerative visual impairments. *Journal of Applied Behavior Analysis* 2010;43(2):181-94.
128. Wagner JB, Luyster RJ, Yim JY, Tager-Flusberg H, Nelson CA. The role of early visual attention in social development. *International Journal of Behavioral Development* 2013;37(2):118-24.
129. Wass M. *Children with cochlear implants: cognition and reading ability* [Dissertation]. Linköping: Linköping University; 2009.
130. Veck W. Hope, disability and inclusive participation in education. *International Journal of Inclusive Education* 2013;18(2):177-95.
131. Welsh LW. Alstrom syndrome: progressive deafness and blindness. *Annals of Otolaryngology, Rhinology and Laryngology* 2007;116(4):281-5.
132. Vervloed MPJ, Loijens NEA, Waller SE. Teaching the meaning of words to children with visual impairments. *Journal of Visual Impairment & Blindness*;108(5):433-8.
133. Vetenskapsrådet. *Forskningsetiska principer inom humanistisk-samhällsvetenskaplig forskning. (Tillgänglig på Internet: http://www.cm.se/webbshop_vr/pdf/etikreglerhs.pdf).* Stockholm: Vetenskapsrådet; 2002.
134. Whitburn B. 'A really good teaching strategy': Secondary students with vision impairment voice their experiences of inclusive teacher pedagogy. *British Journal of Visual Impairment* 2014;32(2):148-56.
135. Vingolo EM, Salvatore S, Grenga PL, Maffei P, Milan G, Marshall J. High-resolution spectral domain optical coherence tomography images of Alstrom syndrome. *Journal of Pediatric Ophthalmology and Strabismus* 2010;47 Online:e1-3.
136. Withagen A, Kappers AM, Vervloed MP, Knoors H, Verhoeven L. Short term memory and working memory in blind versus sighted children. *Research in Developmental Disabilities* 2013;34(7):2161-72.

137. World Health Organization. *International Classification of Diseases : ICD-10 2015* [accessed 18 Feb 2015]. Available from: <http://apps.who.int/classifications/icd10/browse/2015/en>.

Studies from the Swedish Institute for Disability Research

1. **Varieties of reading disability**
Stefan Gustafson
ISBN 91-7219-867-2, 2000
2. **Cognitive functions in drivers with brain injury – anticipation and adaptation**
Anna Lundqvist
ISBN 91-7219-967-9, 2001
3. **Cognitive deafness**
Ulf Andersson
ISBN 91-7373-029-7, 2001
4. **Att lära sig leva med förvärvad hörselnedsättning sett ur par-perspektiv**
Carin Fredriksson
ISBN 91-7373-105-6, 2001
5. **Signs, Symptoms, and Disability Related to the Musculo-Skeletal System**
Gunnar Lundberg
ISBN 91-7373-160-9, 2002
6. **Participation – Ideology and Everyday Life**
Anette Kjellberg
ISBN 91-7373-371-7, 2002
7. **Föräldrar med funktionshinder – om barn, föräldraskap och familjeliv**
Marie Gustavsson Holmström
ISBN 91-7203-500-5, 2002
8. **Active wheelchair use in daily life**
Kersti Samuelsson
ISBN 91-7373-196-X, 2002
9. **Två kön eller inget alls. Politiska intentioner och vardagslivets realiteter i den arbetslivsinriktade rehabiliteringen**
Marie Jansson
ISBN 91-7373-568-X, 2003

10. **Audiological and cognitive long-term sequelae from closed head injury**
Per-Olof Bergemalm
ISBN 91-7668-384-2, 2004
11. **Att vara i särklass – om delaktighet och utanförskap i gymnasiesärskolan**
Martin Molin
ISBN 91-85295-46-9, 2004
12. **Rättvis idrottsundervisning för elever med rörelsehinder – dilemma kring omfördelning och erkännande**
Kajsa Jerlinder
Licentiate Degree, 2005
13. **Hearing impairment and deafness. Genetic and environmental factors – interactions – consequences. A clinical audiological approach**
Per-Inge Carlsson
ISBN 91-7668-426-1, 2005
14. **Hearing and cognition in speech comprehension. Methods and applications**
Mathias Hällgren
ISBN 91-85297-93-3, 2005
15. **Living with deteriorating and hereditary disease: experiences over ten years of persons with muscular dystrophy and their next of kin**
Katrín Boström
ISBN 91-7668-427-x, 2005
16. **Disease and disability in early rheumatoid arthritis**
Ingrid Thyberg
ISBN 91-85299-16-2, 2005
17. **"Varför får jag icke följa med dit fram?" Medborgarskapet och den offentliga debatten om dövstumma och blinda 1860-1914**
Staffan Bengtsson
ISBN 91-85457-06-X, 2005
18. **Modalities of Mind. Modality-specific and nonmodality-specific aspects of working memory for sign and speech**
Mary Rudner
ISBN 91-85457-10-8, 2005

19. **Facing the Illusion Piece by Piece. Face recognition for persons with learning disability**
Henrik Danielsson
ISBN 91-85497-09-6, 2006
20. **Vuxna med förvärvad traumatisk hjärnskada – omställningsprocesser och konsekvenser i vardagslivet. En studie av femton personers upplevelser och erfarenheter av att leva med förvärvad traumatisk hjärnskada**
Thomas Strandberg
ISBN 91-7668-498-9, 2006
21. **Nycklar till kommunikation. Kommunikation mellan vuxna personer med grav förvärvad hjärnskada och personernas närstående, anhöriga och personal**
Pia Käcker
ISBN 978-91-85715-88-6, 2007
22. **”Aspergern, det är jag”. En intervjustudie om att leva med Asperger syndrom**
Gunvor Larsson Abbad
ISBN 978-91-85831-43-2, 2007
23. **Sounds of silence – Phonological awareness and written language in children with and without speech**
Janna Ferreira
ISBN 978-91-85895-74-8, 2007
24. **Postponed Plans: Prospective Memory and Intellectual Disability**
Anna Levén
ISBN 978-91-85895-57-1, 2007
25. **Consequences of brain tumours from the perspective of the patients and of their next of kin**
Tanja Edvardsson
ISBN 978-91-7668-572-3, 2008
26. **Impact on participation and service for persons with deafblindness**
Kerstin Möller
ISBN 978-91-7668-595-2, 2008
27. **Approaches to Audiological Rehabilitation with Hearing Aids: studies on prefitting strategies and assessment of outcomes**
Marie Öberg
ISBN 978-91-7393-828-0, 2008

28. **Social Interaction and Participation in Activities of Everyday Life Among Persons with Schizophrenia**
Maria Yilmaz
Licentiate Degree, 2009
29. **Focus on Chronic Disease through Different Lenses of Expertise Towards Implementation of Patient-Focused Decision Support Preventing Disability: The example of Early Rheumatoid Arthritis**
Örjan Dahlström
ISBN 978-91-7393-613-2, 2009
30. **Children with Cochlear Implants: Cognition and Reading Ability**
Malin Wass
ISBN: 978-91-7393-487-9, 2009
31. **Restricted participation: Unaccompanied children in interpreter-mediated asylum hearings in Sweden**
Olga Keselman
ISBN: 978-91-7393-499-2, 2009
32. **Deaf people and labour market in Sweden. Education – Employment – Economy**
Emelie Rydberg
ISBN: 978-91-7668-725-3, 2010
33. **Social rättvisa i inkluderande idrottsundervisning för elever med rörelsehinder – en utopi?**
Kajsa Jerlinder
ISBN: 978-91-7668-726-0, 2010
34. **Erfarenheter av rehabiliteringsprocessen mot ett arbetsliv – brukarens och de professionellas perspektiv**
Helene Hillborg
ISBN: 978-91-7668-741-3, 2010
35. **Knowing me, knowing you – Mentalization abilities of children who use augmentative and alternative communication**
Annette Sundqvist
ISBN: 978-91-7393-316-2, 2010

36. **Lärare, socialsekreterare och barn som far illa – om sociala representationer och interprofessionell samverkan**
Per Germundsson
ISBN: 978-91-7668-787-1, 2011
37. **Fats in Mind**
Effects of Omega-3 Fatty Acids on Cognition and Behaviour in Childhood
Ulrika Birberg Thornberg
ISBN: 978-91-7393-164-9, 2011
38. **”Jobbet är kommunikation”**
Om användning av arbetshjälpmedel för personer med hörselnedsättning
Sif Bjarnason
Licentiate Degree. ISBN: 978-91-7668-835-9, 2011
39. **Applying the ICF-CY to identify everyday life situations of children and youth with disabilities**
Margareta Adolfsson
ISBN: 978-91-628-8342-3, 2011
40. **Tinnitus – an acceptance-based approach**
Vendela Zetterqvist
ISBN: 978-91-7393-040-6, 2011
41. **Applicability of the ICF-CY to describe functioning and environment of children with disabilities**
Nina Klang
ISBN: 978-91-7668-864-9, 2012
42. **Bringing more to participation**
Participation in school activities of persons with Disability within the framework of the International Classification of Functioning, Disability and Health for Children and Youth (ICF-CY)
Gregor Maxwell
ISBN: 978-91-628-8484-0, 2012
43. **From Eye to Us.**
Prerequisites for and levels of participation in mainstream school of persons with Autism Spectrum Conditions
Marita Falkmer
ISBN: 978-91-637-2091-8, 2013

44. **Otosclerosis, clinical long-term perspectives**
Ylva Dahlin-Redfors
ISBN 978-91-628-8617-2, 2013
45. **Tinnitus in Context - A Contemporary Contextual Behavioral Approach**
Hugo Hesser
ISBN 978-91-7519-701-2, 2013
46. **Hearing and middle ear status in children and young adults with cleft palate**
Traci Flynn
ISBN 978-91-628-8645-5, 2013
47. **Utrymme för deltagande, beslutsprocesser i möten mellan patienter med ospecifika ländryggsbesvär och sjukgymnaster i primär vård**
Iréne Josephson
ISBN 42-978-91-85835-41-6, 2013
48. **”Man vill ju klara sig själv” Studievardagen för studenter med Asperger syndrom i högre studier**
Ann Simmeborn Fleischer
ISBN 978-91-628-8681-3, 2013
49. **Cognitive erosion and its implications in Alzheimer’s disease**
Selina Mårdh
ISBN 978-91-7519-621-1, 2013
50. **Hörselscreening av en population med utvecklingsstörning
Utvärdering av psykoakustisk testmetod och av OAE-registrering som komplementär metod**
Eva Andersson
Licentiate Degree. ISBN 978-91-7519-616-9, 2013
51. **Skolformens komplexitet – elevers erfarenheter av skolvardag och tillhörighet i gymnasiesärskolan**
Therése Mineur
ISBN 978-91-7668-951-6, 2013
52. **Evaluating the process of change:
Studies on patient journey, hearing disability acceptance and stages-of-change**
Vinaya Kumar Channapatna Manchaiah
ISBN 978-91-7519-534-6, 2013

53. **Cognition in hearing aid users: Memory for everyday speech**
Hoi Ning (Elaine) Ng
ISBN 978-91-7519-494-3, 2013
54. **Representing sounds and spellings Phonological decline and compensatory working memory in acquired hearing impairment**
Elisabet Classon
ISBN 978-91-7519-500-1, 2013
55. **Assessment of participation in people with a mild intellectual disability**
Patrik Arvidsson
ISBN 978-91-7668-974-5, 2013
56. **Barnperspektiv i barnvårdsutredningar – med barns hälsa och barns upplevelser i fokus**
Elin Hultman
ISBN 978-91-7519-457-8, 2013
57. **Internet Interventions for Hearing Loss
Examining rehabilitation Self-report measures and Internet use in hearing-aid users**
Elisabet Sundewall Thorén
ISBN 978-91-7519-423-3, 2014
58. **Exploring Cognitive Spare Capacity: Executive Processing of Degraded Speech**
Sushmit Mishra
ISBN 978-91-7519-386-1, 2014
59. **Supported employment i en svensk kontext – förutsättningar när personer med funktionsnedsättning når, får och behåller ett arbete**
Johanna Gustafsson
ISBN 978-91-7529-012-6, 2014
60. **Effects of Specific Cochlear Pathologies on the Auditory Functions:
Modelling, Simulations and Clinical Implications**
Amin Saremi
ISBN 978-91-7519-365-6, 2014

61. **Children with profound intellectual and multiple disabilities and their participation in family activities**
Anna Karin Axelsson
ISBN 978-91-85835-48-5, 2014
62. **Lexical and Semantic Development in Children With Cochlear Implants**
Ulrika Löfkvist
ISBN 978-91-7549-546-0, 2014
63. **Rethinking sound. Computer-assisted reading intervention with a phonics approach for deaf and hard of hearing children using cochlear implants or hearing aids**
Cecilia Nakeva von Mentzer
ISBN 978-91-7519-270-3, 2014
64. **Assessing cognitive spare capacity as a measure of listening effort using the Auditory Inference Span Test**
Niklas Rönnberg
ISBN 978-91-7519-267-3, 2014
65. **Employees with Aided Hearing Impairment: An Interdisciplinary Perspective**
Håkan Hua
ISBN 978-91-7519-240-6, 2014
66. **Prosthetic and Orthotic Services in Developing Countries**
Lina Magnusson
ISBN 978-91-85835-55-3, 2014
67. **Dealing with digits - Arithmetic, memory and phonology in deaf signers**
Josefine Andin
ISBN: 978-91-7519-235-2, 2014
68. **Time is of the essence in speech recognition: Get it fast or think about it**
Shahram Moradi
ISBN: 978-91-7519-188-1, 2014
69. **Effects of hearing loss on traffic safety and mobility**
Birgitta Thorslund
ISBN: 978-91-7519-178-2, 2014

70. **Aspekter på lärande vid dövblindhet - möjligheter och begränsningar för personer med Alström syndrom**

Berit Rönnåsen,

ISBN 978-91-7529-068-3, 2015

