



Turners syndrom

Nyhetsbrev 264

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Turners syndrom. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1992, 1997, 1999, 2003 och 2006.

Under en familjevistelse är föräldrarnas dagar fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal. Faktainnehållet från föreläsningar under en eller flera vistelser på Ågrenska utgör grund för nyhetsbrev som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna. Den medicinska informationen uppdateras fortlöpande i samarbete med föreläsarna, antingen till vissa delar eller i sin helhet. För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Sedan år 2000 publiceras nyhetsbrev även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har medverkat vid framställningen av detta nyhetsbrev: Överläkare **Otto Westphal**, Göteborg, överläkare **Lisskulla Sylvén**, Stockholm, professor **Per Olof Janson**, Göteborg, docent **Olle Nylén**, Göteborg, sjuksköterska **Andreas Tallborn Dellve**, Göteborg, speciallärare **Barbro Fock**, Göteborg, övertandläkare **Marianne Bergius**, Göteborg, logoped **Åsa Mogren**, Göteborg, tandhygienist **Marie Göthberg-Abrahamsson**, Göteborg, handläggare **Britt Åkerström**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg, sjuksköterska **Lotta Thomasson**, Göteborg, specialpedagog **Inga-Lill Jacobsson**, Göteborg, överläkare **Jan Sunnegård**, Göteborg, logoped **Gunnel Wallgren**, Banke-ryd, ögonläkare **Anna-Lena Hård**, Göteborg

Innehållsförteckning

Medicinsk information	3
Liza har Turners syndrom	4
Symptom under uppväxten	5
Öron- och hörselproblem	6
Liza får upprepade öroninflammationer	7
Hjärtproblem vid Turners syndrom	8
Liza börjar skolan och hennes beteende förändras	10
Pedagogiska aspekter	10
Logopediska aspekter	13
Information om syn	16
Liza får diagnosen Turners syndrom	17
Långtidsperspektiv på Turners syndrom	17
Liza behandlas med tillväxthormon	20
Pedagogiska strategier	21
Turners syndrom och ofrivillig barnlöshet	24
Liza idag	27
Ågrenskas erfarenheter av flickor med Turners syndrom	28
Funktioner i och kring munnen	30
Barnens bok	31
Syskonrollen	32
Information från Ågrenskas barnteam	34
Samhällets stöd	34
Information från försäkringskassan	38
Här kan man få mer information	39
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	40

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
 Telefon 031-750 91 00
 Telefax 031-91 19 79
 E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
 Hemsida www.agrenska.org
 Redaktör Jan Engström

Medicinsk information

Docent Otto Westphal, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om de medicinska aspekterna på Turners syndrom, TS.

-Turners syndrom orsakas av en tillfälligt uppkommen rubbning i arvsmassan i könskromosomerna.

Kvinnor har i normala fall två X-kromosomer och män en X- och en Y-kromosom. Flickor med Turners syndrom saknar den ena eller delar av den ena könskromosomen. Detta leder till att könsutvecklingen blir annorlunda. Utvecklingen av äggstockarna och produktionen av köns-hormon är störd. De flesta med syndromet får ingen pubertet, är infertila och kan inte få egna barn på normalt sätt. Flickornas längdtillväxt påverkas och de blir betydligt kortare än normalt om de inte behandlas med tillväxthormon.

50 % av flickorna med syndromet har bara en X-kromosom, vad man kan se i de undersökningar som gjorts.

-Men troligtvis finns det en del av X- eller Y-kromosomen i någon av de andra kromosomerna. Saknas Y helt blir det alltid kvinnlig utveckling. Har livmodern utvecklats normalt är det troligen en del av den andra X-kromosomen som gömmer sig någonstans. Har livmodern inte utvecklats normalt rör det sig om del av Y-kromosomen. I sådana fall bör könskörteln letas upp och tas bort, eftersom den kan utvecklas till cancertumör, sa Otto Westphal.

De tillstånd där flickorna har en hel och delar av den andra X-kromosomen kallas mosaik. Mosaik kan också innebära att vissa flickor har XX i vissa celler och bara en X-kromosom i andra. För dessa flickor är möjligheten att få barn större. Det här innebär att det inte räcker med ett enkelt blodprov för att få reda på om en flicka har mosaik eller ej.

Inga yttre omständigheter orsakar Turners syndrom, exempelvis miljögifter. Moderns ålder när flickan föds har heller ingen betydelse när det gäller orsakerna till syndromet.

1/2000 födda flickor har Turners syndrom, vilket innebär att det föds cirka 40-50 flickor/år i Sverige med syndromet.

Symptom i nyföddhetsperioden är:

- ☒ något kortare födelselängd (medellängd cirka 49 cm)
 - ☒ något lägre födelsevikt (medelvikt cirka 3 kg)
 - ☒ svullna fot- och handryggar
 - ☒ hjärtfel (förträngning av stora kroppspulsådern)
 - ☒ samt ett annorlunda utseende med koppformade öron, ett veck i ögonvrån, liten underkäke samt veck på var sida om halsen.
 - ☒ uppfödningssvårigheter är vanligt förekommande
- Om en flicka föds med svullna fotryggar bör man göra en kromosomundersökning med frågeställningen Turners syndrom, sa Otto Westphal.

Av de som får diagnosen Turners syndrom upptäcks drygt 1/3 vid födelsen, drygt 1/3 i barndomen och knappt 1/3 i tonåren.

Liza har Turners syndrom

Liza, 12 år, har Turners syndrom. Hon kom till Ågrenskas familjevis-
telse 1997 tillsammans med mamma Monica, pappa Bo-Kenneth och
syster Lena, 7 år.

Monicas graviditet med Liza var svår på flera sätt.

-Jag fick havandeskapsförgiftning i sjunde månaden och lades in på sjukhus för vård. Sex veckor före planerad förlossning mådde både Liza och jag väldigt dåligt. Liza förlöstes akut med kejsarsnitt och vägde vid förlossningen 2000 gr och var 47 cm lång. Hon mådde ändå förhållandevis bra och vi stannade kvar sex veckor på BB, säger Monica.

Samma dag som familjen kom hem fick Liza en öroninflammation.

-Jag minns att vi tyckte det var väldigt konstigt att hon fick en inflammation när vi inte ens hade varit utanför sjukhusets väggar med henne. Den läkare som behandlade Liza hade heller aldrig sett ett så litet barn med öroninflammation, berättar Bo-Kenneth.

Under antibiotikabehandlingen gick Liza ner något i vikt men följde sedan viktkurvan för tidigt födda barn. Amningen kom igång som den

skulle och Liza fick mat var fjärde timme dygnet runt, eftersom hon var så liten.

-Allt fungerade hur bra som helst, ögonkontakt, motorik, joller, allt var helt normalt och Liza utvecklades som alla andra barn de första åren. Visst tyckte vi att hon var lite liten, men det förklarades alltid med att hon ju var för tidigt född, säger Monica.

Symptom under uppväxten

Otto Westphal informerade också om symptom under uppväxten.

Symptom under 1:a levnadsåret:

- ☒ fortsatta uppfödningssvårigheter, kräkningar, matvägran, ointresse för mat
- ☒ irriterat högfrekvent skrik, svårtröstade
- ☒ något långsam psykomotorisk utveckling

Symptom under fortsatta småbarnsperioden:

- ☒ kortvuxenhet och avplanande tillväxt
- ☒ öron- och hörselproblem (se särskilt kapitel)
- ☒ sämre koordination öga-hand
- ☒ ökad aggressivitet (från cirka 4-5 år)
- ☒ förtvining av äggstockarna (gäller flertalet)
- ☒ ögonproblematik (se särskilt kapitel)
- ☒ smal, hög gom (se särskilt kapitel)

-Det går att göra en lista på ytterligare symptom som förekommer, exempelvis något ökat avstånd mellan bröstvårtorna, ökat antal leverfläckar, mm. Ingen av flickorna har alla symptom, det är viktigt att hålla i minnet, och en del har mer uttalade symptom, andra mycket små, sa Otto Westphal.

Symptom skolåldern:

- ☒ fortsatt långsam tillväxt
 - ☒ skolsvårigheter (se särskilt kapitel)
 - ☒ sämre kamratrelationer
 - ☒ ökad envishet
 - ☒ autoimmuna reaktioner, d v s antikroppar mot egen vävnad.
- Detta innebär en ökad risk för inflammation i sköldkörteln med därmed underfunktion. Viss ökad risk för diabetes.
- ☒ de yttre tecknen blir tydligare
 - ☒ svårigheter med det abstrakta tänkandet

Öron- och hörselproblem

Docent Olle Nylén, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra i Göteborg, informerade 2003 (uppdaterad 2006) om öron- och hörselproblematik vid Turners syndrom.

-Hos öron-näs-halsspecialister är öronproblematiken vid Turners syndrom rätt välkänd, men inte hos läkare i allmänhet. Den kliniska kraniofaciala bilden vid Turners syndrom är ganska typisk och där ingår ibland **missbildade ytteröron**, **epikantus** (medfött hudveck som täcker inre ögonvrån), **något underutvecklad underkäke**, **sned ögonställning** (s k antimongoloid snedställning), **annorlunda huvudform** (något hoptryckt framifrån och bakifrån) samt **kort och tjock nacke med lågt hårfäste**, sa Olle Nylén.

Det finns en överensstämmelse mellan antalet symptom, graden av symptom och den genetiska avvikelser. Flickor med turnermosiak har exempelvis färre och lindrigare symptom än flickor som helt (tycks det) saknar den ena X-kromosomen.

Risken att flickor med Turners syndrom ska få hörselskador är förhöjd.

-Det kan bero både på att flickorna får fler öronkatarrer och öroninfektioner än andra barn. Dessutom förekommer hos en del flickor en tidig skada i innerörat som på sikt leder till permanent hörselnedsättning inom ett visst frekvensområde.

I normala fall rör sig örats trumhinna lätt. När man sväljer öppnar sig örontrumpeten och luft kommer upp i mellanörat. Det blir samma tryck på båda sidorna av trumhinnan.

-Om örontrumpeten inte fungerar normalt kan det bildas undertryck i mellanörat. Trumhinnan suges in och vätska produceras. Detta ger en försämrad rörlighet i trumhinnan och medför hörselnedsättning på grund av s k ledningshinder.

Av de flickor med Turners syndrom som Olle Nylén träffat, det rör sig idag om 50-55 stycken, har långt över 50 % haft öronproblem. Ibland kan det vara lämpligt att sätta in ett så kallat plaströr i trumhinnan, men det förhindrar inte uppkomsten av öroninfektioner och öronkatarr-

rer, men det dränerar och ventilerar mellanörat vid katarrer och infektioner.

-Symptomen dämpas men upprepade behandlingar med rör kan också leda till oönskade ärrbildningar i trumhinnan och framtida hörselproblem. Om ingen åtgärd företas är å andra sidan risken stor att trumhinnan sugas in permanent med risk för kronisk hörselnedsättning. Långdragna och upprepade hörselkatarrer med ledningshinder kan på sikt leda till kronisk öroninflammation som kan behöva opereras.

Den tidiga skadan i innerörat ses till en början bara inom en liten del av hörselkurvan (1500-2003 Hz) och upplevs inte som något stort problem eftersom bas- och diskantområdet är intakt.

-Många kvinnor med Turners syndrom får emellertid tidiga åldersförändringar i innerörat som yttrar sig som en försämring av hörseln inom diskantområdet. Detta leder till att ca 50 % av kvinnorna kan vara i behov av hörhjälpmiddel redan vid 40 års ålder.

Olle Nylén rekommenderade tidig kontakt med öronläkare för att om möjligt undvika återkommande öronkatarrer med hörselnedsättning.

-Det är naturligtvis också lämpligt att barn med återkommande besvär sköts av en och samma öronläkare, som på så sätt lär känna problemen hos varje enskilt barn, sa Olle Nylén.

De specialister som ingår i kompetenscentret på SU/Östra har utarbetat ett nationellt vårdprogram innehållande riktlinjer för bl a landets öronläkare. Programmet syftar till att förebygga och förhindra skador.

-Meningen är att landets alla flickor med Turners syndrom ska komma till något av de Turnercenter som finns på landets universitetssjukhus. Budskapet i programmet är att alla barnen ska få träffa en kompetent och intresserad öronläkare. Den första undersökningen bör ske så tidigt som möjligt efter diagnosen är ställd, sa Olle Nylén.

Liza får upprepade öroninflammationer

Liza började på daghem när hon var 2,5 år gammal och trivdes väldigt bra med det. Hennes tidiga öroninflammation visade sig inte vara någon engångsföreteelse.

-Öroninflammationerna avlöste varandra under hela förskoletiden. Så fort Liza fick en förkylning ledde det till öroninflammation. Det var

mycket jobbigt. Men i övrigt kunde vi inte se några typiska kännetecken på Turners syndrom annat än att Liza var kort. Hon var ungefär 10-15 cm kortare än de andra flickorna när hon började första klass, säger Bo-Kenneth.

Hjärtproblem vid Turners syndrom

Överläkare Jan Sunnegård, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, SU/Östra, Göteborg, informerade 1999 (uppdaterad 2003) om hjärtproblem vid Turners syndrom.

Jan Sunnegård inledde med att informera översiktligt om hjärtats normala funktion och tog därefter upp hjärtfel som förekommer vid Turners syndrom. 1/3 av alla flickor med syndromet har någon typ av hjärtfel.

En mängd olika hjärtfel förekommer således, men följande tillhör de mest vanliga vid syndromet:

- * Förträngning i kroppspulsådern
- * Förträngning av klaffen mellan vänster kammare och kroppspulsådern
- * Underutveckling av vänster kammare
- * Felaktig mynning av lungvenerna

-Vanligast av dessa fyra är **förträngning i kroppspulsådern**. Förträngningen kan vara olika uttalad. Hos en del är förträngningen mycket tät och det leder då till högt blodtryck i övre kroppshalvan. Förändringen är relativt lätt att åtgärda både i nyföddhetsperioden och senare.

Den operationsmetod man använder för att vidga förträngningen utförs utan att man behöver stanna hjärtat.

-Man går in mellan revbenen, knipsar av aorta före förträngningen, tar bort den och syr ihop aorta. Operationen går relativt snabbt. Under tiden blir blodförsörjningen sämre till den nedre delen av kroppen, andra kärl tar dock delvis över blodförsörjningen. Är förträngningen tät blir skillnaden inte så stor, sa Jan Sunnegård.

Förträngning av klaffen mellan vänster kammare och kroppspulsådern kan förekomma som enskilt problem eller i kombination med förträngning av kroppspulsådern.

-Gäller det senare så åtgärdar vi klaffförträngningen först. Den operationen kräver att hjärtat stoppas och hjärt-lungmaskin tar över blodcirkulationen. Ingreppet är förenat med relativt liten risk att barnet inte överlever. Idag överlever 98 av 100 barn som opereras för hjärtfel och då ingår även barn med svåra hjärtfel.

Är flickarna i klaffen sammanväxta snittas de upp. Men ofta är det inte det enda problemet. Klaffen är inte sällan också förtjockad, vilket kan göra det trångt igen.

-Man kan aldrig göra klaffen helt frisk, utan får ibland problem med kvarvarande förträngning eller att klaffen läcker. Därför måste flickorna med det här hjärtfelet komma på kontroller.

De två beskrivna hjärtfelen utgör 80 % av alla förekommande hjärtfel vid Turners syndrom. Mer ovanliga, men också ofta allvarligare fel är fel som **underutveckling av vänster kammare** och **felaktig mynning av lungvenerna**.

-Är vänster kammare underutvecklad, totalt 25-30 barn föds med detta fel varje år, innebär det att blodförsörjningen till kroppen blir lidande. Av de båda kamrarna har vänsterkammaren den största och viktigaste uppgiften och den del av hjärtat som måste producera det högsta trycket. Idag finns det operationsmetoder som löser problemet men dessa operationer är mer omfattande. Hur allvarligt felaktigt mynnande lungvener kan bli beror på om båda venerna mynnar fel.

Frågan om tillväxthormonbehandling kan ha en negativ effekt på hjärtat, exempelvis extra tillväxt av hjärtmuskeln, kom upp. På den frågan svarade Jan Sunnegård att man inte sett någon uppenbart negativ effekt av behandlingen.

Liza börjar skolan och hennes beteende förändras

Fram till skolstarten visade Liza en mycket kreativ läggning och gav sig med liv och lust i kast med allt möjligt.

Under Lizas första år i skolan var undervisningen mycket strukturerad, med ett klart och fast schema.

-Det var något som passade Liza mycket bra. Kunskapsmässigt hade hon inga problem att hålla samma takt som de andra barnen. Men efterhand visade Liza att hon hade svårt att koncentrera sig om det blev för bråkigt och stökigt i klassrummet. Hennes humör började svänga från glädje till ilska. Hon var sällan jämn i humöret. Hon visade också att hon blev irriterad av ändringar i dagsprogrammet, säger Monica.

-Efter knappt ett år i skolan var hennes öppna och kreativa sätt förändrat. Vi vet inte vad som hände det första året, om hon pratade för mycket på lektionerna eller om hon blev mobbad eller bådadera. Men någonting hände. Vi vet att hon ofta glömde att räcka upp handen när hon ville säga någonting. För att komma tillrätta med detta "regelbrott" satte Lizas fröken en lapp på hennes bänk och det retade de andra barnen henne för, säger Monica.

För Monica och Bo-Kenneth blev det alltmer uppenbart att Liza hade problem som de inte uppmärksammat tidigare.

-Hon fick ibland svårigheter i umgänget med jämnåriga. På grund av hennes envishet blev det ibland problem med att diskutera med henne. Att få henne att försöka se saker och ting från två håll var inte lätt, säger Bo-Kenneth.

Pedagogiska aspekter

Specialpedagog Inga-Lill Jakobsson informerade 2003 (uppdaterad 2006) om pedagogiska aspekter.

-Jag har under en längre tid intresserat mig för diagnosens betydelse för skolsituationen för elever med någon form av syndromdiagnos.

När en elev med en syndromdiagnos inte förstår en uppgift är en vanlig förklaring, från skolans sida, att detta beror på "sjukdomen" eller

funktionshindret. Men det kan finnas andra bidragande orsaker, som kan relateras till förhållandena i skolmiljön och som man inte lika ofta fokuserar på, exempelvis:

- ☒ att uppgifterna inte är anpassade till elevens utvecklingsnivå
- ☒ att läraren inte har tid att förklara ordentligt eftersom andra elever väntar på hjälp
- ☒ eleven kanske har svårt att koncentrera sig om det är stött i klassrummet
- ☒ eleven kanske är orolig för vilka hon ska samarbeta med i grupparbete senare på dagen

-Det är vad som inverkar på hur elevernas skolsituationer gestaltar sig samt syndromdiagnosers betydelse för förståelsen av vad som framträder i skolsituationen, som jag intresserat mig för och gjort en studie kring, sa Inga-Lill Jakobsson.

Det uppdrag läkare eller psykologer (oftast de som utreder) har, som utreder barns problem och svårigheter, tar slut i o m att man antingen ställer en diagnos, eller inte gör det.

-Därefter är det skolpersonalens uppgift att följa upp och göra de förändringar som krävs för att underlätta barnets skolsituation. Min erfarenhet, efter att jag har besökt 50 barn med fyra olika diagnoser (Turners syndrom, CDGS, FAS och 22q11-deletionssyndrom) i deras skolmiljö, att personalen inte sällan blir handlingsförlamad när barnet väl fått en diagnos. Diagnosen blir någonting "mystiskt" som alla problem går att relatera till. Frågan är om barnet alltid får ett bättre bemötande sedan man ställt diagnosen.

Flickor med Turners syndrom, som Inga-Lill Jakobsson gick in mer specifikt på, kan bli väldigt ensamma i skolan och på fritiden.

-För flickan handlar problemen ofta om att få hela livssituationen att fungera och där är kamratrelationerna så viktiga. Jag har träffat flickor med syndromet som ringer och ringer till kamrater, men alltid får höra olika varianter på ursäkter som alla innebär att de inte kan träffas. Och flickor med Turners syndrom är väldigt känsliga för att sådana här saker.

Skolan kan tycka att föräldrarna borde lägga mer arbete på att träna matte med sin dotter, medan föräldrarna å sin sida kan tycka att detta är mindre viktigt eftersom flickans kamratrelationer fungerar så dåligt.

-Jag tror att hem och skola måste samarbeta mer för att hjälpa flickan att lösa sina svårigheter. Information till klasskamrater och personal kan vara en väg.

Inte sällan kan en diagnos rymma 25-30 olika symptom, men där en och samma person sällan har alla symptomen, utan en egen individuell uppsättning.

-Alla symptom kan göra lärare förvirrade och osäkra. Ibland är informationen om syndromet för ytlig och ibland alltför omfattande. I båda fallen kan informationen skada mer än den gynnar.

Inga-Lill Jakobsson har också studerat närmare på hur flickan upplever sin diagnos.

-Ibland känner flickan inte ens till sin diagnos och vad den innebär och det är en klar nackdel. Flickorna ”växer” ofta när de får veta mer om sin diagnos och många väljer att själva informera klasskamraterna. Andra engagerar sig i elevråd och går med i föreningar. Ofta mår flickorna bättre i skolan och sämre hemma, där de kan släppa fram sin sorg och oro.

Studien Inga-Lill Jakobsson gjort, utgör ett delresultat av ett samarbetsprojekt där olika medicinska forskningsprojekt på Sahlgrenska universitetssjukhuset ingår.

-Vi har tittat närmare på vad som skiljer i skolsituationen mellan de fyra diagnosgrupperna i olika avseenden; socialt, emotionellt, beteendemässigt och uppmärksamhetsmässigt.

I studien har ingått att prata med föräldrarna, sammanfatta den medicinska problematiken, träffa flickorna samt kontakt med och besök i flickornas klasser under vardera en eller två dagar.

För föräldrarna har diagnosen nästan enbart inneburit något positivt.

Man upplever att man fått:

- ☒ en förklaring på svårigheterna
- ☒ ett namn
- ☒ mer information
- ☒ ett påtryckningsmedel
- ☒ hjälp att mobilisera kraft
- ☒ ett bidrag till identitetsutvecklingen

Bland det som föräldrarna uppfattat som negativt med att få en diagnos är att det följt en stor trötthet av allt de måste engagera sig i och stå i ledningen för.

För skolpersonalen innebar diagnoser på problemen också mestadels något positivt. Man upplever att det:

- ☒ underlättar ett professionellt förhållningssätt

- ☒ ger information och förklaringar
- ☒ ger en utgångspunkt för arbetet
- ☒ innebär lyhördhet för olika förutsättningar

Till sådant lärarna upplevde som negativt med att få diagnoser hör att det skapar oro och osäkerhet och innehåller frustrerande information.

Hur barnens skolsituation ser ut beror på samhällets ideologi, skolans samverkansmiljöer och skolans specialpedagogiska verksamhet.

-Inom varje område spelade ett stort antal faktorer roll för hur barnens skolsituation såg ut. Hur det blev i det enskilda fallet berodde till största delen på hur kommunikation, relationer och samverkan, i och utanför skolan, fungerade. Föräldrarna har här en nyckelroll. Antingen inbjuder de till kontakter mellan hemmet, skolan och andra verksamheter och fungerar som samordnare och samarbetspartner eller så förhindrar de detta i olika utsträckning.

-Jag fann exempelvis att **delaktighet** spelar stor roll för barnen. De flesta av flickorna med TS som jag träffade mådde bäst av att gå i samma skola i området som alla andra barn och uppskattade inte att resa till ett annat område för att gå i skolan.

Delaktighet kan vara av olika slag, t ex **pedagogisk delaktighet**, vilket kan innebära att specialpedagogen kommer till klassen istället för att eleven ska lämna klassen.

Social delaktighet är svårare att styra, eftersom det handlar om samspel med kamraterna där det bl a gäller att bli vald att delta i lekar.

-Barn med funktionshinder är mindre delaktiga än andra barn främst när det gäller fria aktiviteter. Det finns mycket skolan kan göra för att förbättra den sociala delaktigheten, exempelvis att man använder sig av kamratstödjare i större utsträckning, se Inga-Lill Jakobsson.

Logopediska aspekter

Logoped Gunnel Wallgren, Bankeryd, informerade 2003 (uppdaterad 2006) om logopediska aspekter vid Turners syndrom.

-Som logoped arbetar man med kommunikation i vid bemärkelse och inbegriper i detta begrepp **språk, tal** och **röst**. Språket utgör själva innehållet i kommunikationen och är förmågan att formulera, uttrycka och sätta ihop korrekta meningar. Tal är hur vi formar språkljud och

ord med hjälp av tunga, läppar och andra delar av munhålan. Röst är det vi gör med stämbanden och som påverkas mycket om vi exempelvis har en förkylning, sa Gunnel Wallgren.

Logopedi handlar också om **munmotorik**, d v s att tugga, suga, svälja, eftersom munmotoriken har betydelse för tal.

-**Läsförmåga** är också ett område som intresserar oss eftersom det finns en koppling mellan läsförmåga och språk.

När det gäller kommunikation specifikt vid Turners syndrom, så finns det inte mycket vetenskaplig litteratur som behandlar exempelvis språk och Turners syndrom. Rösten finns det däremot lite mer skrivet om. Exempelvis finns det belegg för att obehandlade kvinnor med syndromet har ett ljus röstläge.

-Vi vet att behandling med manligt könshormon kan ge en mörkare röst, men känsligheten för detta varierar från individ till individ.

I en fallbeskrivning av fyra flickor med Turners syndrom, som behandlades med manligt könshormon, fann Gunnel Wallgren en snabbare utveckling till det mörkare röstläge som är kännetecknande för vuxna kvinnor. Slutresultatet skilde sig dock inte från vad som är normalt för vuxna kvinnor i allmänhet.

Gunnel Wallgren menade att man i studier sett att flickor med Turners syndrom kan ha vissa problem med sen språkutveckling och läsning.

-När vi misstänker att det finns problem gör vi en grundlig utredning, där det bl a ingår samtal med föräldrar, personal och barnet samt test av olika slag. Hur vi lägger upp utredningen beror på barnets ålder och hur stora problemen är.

Utredningen syftar bl a till att kartlägga flickans

- ☒ kommunikationsförmåga, d v s turtagning, lyssna och invänta svar, växla samtalsämne, få fram sitt budskap osv
- ☒ språkliga förståelse, d v s hur flickan tar in och tolkar det som sägs
- ☒ ljudsystem, exempelvis om flickan ersätter ett ljud med ett annat eller förenklar ljudkombinationer
- ☒ grammatiska kunskaper
- ☒ ord- och begreppsförråd
- ☒ röstfunktion

-Av det vi kunnat se så har flickor med syndromet en allmänt sett dålig artikulation i sitt tal. Orsakerna till detta vet vi inte säkert, det bör utredas ytterligare, men svaghet i munmuskulaturen kan medföra att de inte tar ut rörelserna ordentligt. Detta är en funktion som kan förbättras genom träning. Över huvudtaget finns det mycket man kan göra för att förbättra flickornas kommunikationsförmåga.

Flickor med Turners syndrom och språkförsening får samma träning som andra barn med språkförsening när de söker hjälp hos logoped. I de fall där det finns problem med läs- och skrivförmågan kan resultatet av logopedisk testning ingå som grund för det åtgärdsprogram som skolan ska ta fram i samarbete med barnet och föräldrarna, sa Gunnel Wallgren.

Logoped Ann-Christine Ohlsson, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg, informerade 1999 (uppdaterad 2003) om logopediska aspekter på Turners syndrom.

-Här i Västsverige deltar vi logopeder i det projektarbete som startat kring flickor med Turners syndrom. Det har visat sig att en del av flickorna kan behöva specifik språk-, tal- och kommunikationsträning. Det kan bli bero på att det är så vanligt med hörselnedsättning orsakad av det stora antalet öroninfektioner. Undersökningar har visat att 70 % av alla ungdomar och vuxna kvinnor med Turners syndrom har en hörselnedsättning, sa Ann-Christine Ohlsson.

Högt gomvalv är relativt vanligt i gruppen och detta kan leda till matningsproblem, ett annat sugmönster och en annan munmotorik.

-I en studie inom ramen för Turnerprojektet uppgav 60 % av de tillfrågade föräldrarna att det funnits problem kring matning och ätande hos deras döttrar.

Ann-Christine Ohlsson gick därefter över till att prata om kommunikationskompetens.

-Kommunikationskompetensen är det samlade resultatet av motivation, kunskaper och färdigheter för att kommunicera. Kommunikationen underlättas om man har ett särskilt intresse att kommunicera kring. Det krävs dessutom vissa färdigheter för att kunna kommunicera, t ex att man hör bra, att man kan artikulera och välja rätt ord. Re-

sultatet av kommunikationen spelar också stor roll för den fortsatta viljan att kommunicera.

-Det räcker att någon del är satt ur spel för att kommunikationens kvalitet ska påverkas menligt. Vid Turners syndrom är problemen oftast relativt små, men det är ändå viktigt att åtgärda dem så att barnet inte hamnar i en ond cirkel, sa Ann-Christine Ohlsson.

Information om syn

Ögonläkare Anna-Lena Hård, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, SU/Östra, Göteborg, informerade 2003 om de synproblem som kan förekomma vid Turners syndrom.

-Turners syndrom medför sällan allvarligare problem med ögon och syn. Skelning och medfödda färgsinnesdefekter är relativt vanliga. Normalt har ca 8 % av alla män och 0,4 % av alla kvinnor färgsinnesdefekter. 8-10 % av alla kvinnor med Turners syndrom har färgsinnesdefekter. Ögonregionens utseende kan vara lite speciellt med brett mellan ögonen, snedställda ögon och något nedhängande ögonlock (ptos), sa Anna-Lena Hård.

Ann-Lena Hård informerade om ögats anatomi, om de undersökningar som kan bli aktuella samt om skelning.

-Skelning är ungefär 10 ggr vanligare hos kvinnor med syndromet än i befolkningen i övrigt. Vid skelning är det risk för nedsatt syn på ena ögat om det hela tiden är samma öga som skelar. En sådan synned-sättning kan behandlas med lapp om man gör det före 7-8 års ålder. Därefter kan man inte uppnå någon synförbättring med lapp.

Anna-Lena Hård beskrev också olika brytningsfel såsom närsynthet, översynthet och astigmatism.

-Det finns ett samband mellan skelning och olika typer av brytningsfel. Barn med översynthet har exempelvis ökad risk för inåtskelning. Barn med skelning behöver därför gå på regelbundna kontroller på ögonklinik. Ibland kan skelningen korrigeras med glasögon och ibland kan man behöva operera skelningar, oftast därför att de utseendemäs-sigt kan vara stötande. Man flyttar då ögonmuskler så att ögat ställs så rätt som möjligt. Oftast blir barnet inte av med skelningen helt efter en operation, men den syns mindre, sa Anna-Lena Hård.

Liza får diagnosen Turners syndrom

När Liza var 8-9 år gammal började Monica och Bo-Kenneth tycka att Lizas kortvuxenhet verkligen var ett stort problem.

-Dittills hade vi fått höra alla möjliga förklaringar till att hon var så kort och att "det nog skulle ordna sig". Men när hennes längdtillväxtkurva dessutom började plana ut blev vi riktigt stressade och krävde att få träffa en specialistläkare, säger Monica.

Någon tid senare undersöktes Liza på nytt och sedan dröjde det inte länge förrän hon fick diagnosen Turners syndrom.

-Liza var med när vi fick informationen om syndromet. När läkaren berättade att det var omöjligt för Liza att få egna barn, tog hon väldigt illa vid sig. Det hade varit bättre om läkaren först talat med Monica och mig och sedan med oss alla tre tillsammans, säger Bo-Kenneth.

Långtidsperspektiv på Turners syndrom

Överläkare Liszkulla Sylvén, Karolinska Universitetssjukhuset, Solna, informerade om långtidsperspektivet på Turners syndrom.

-Jag har disputerat på hur det går för äldre kvinnor med Turners syndrom. Det har fört med sig att jag idag regelbundet träffar många kvinnor med syndromet, ungefär 150 (stycken) och att jag har fått ett brett perspektiv på tillståndet. Jag har träffat kvinnor som är helt friska förutom att de inte fått egna barn, men även de som inte är helt friska och kanske har en hjärtavvikelse, underfunktion av sköldkörteln eller andra problem. Om jag skall generalisera så är de flesta kvinnorna ur medicinsk synpunkt friska.

När flickorna med TS avslutat sin behandling med tillväxthormon och könshormon, men fortfarande är kvar på barnkliniken, brukar Liszkulla Sylvén ha ett första samtal med dem.

-Jag har ett annat helhetsperspektiv än barnläkaren som träffar flickor som diagnostiserats tidigt, d v s något har signalerat att man kan misstänka Turners syndrom, som t ex en hjärtavvikelse eller dålig tillväxt. Jag ser förstås även dessa flickor, men även de som diagnosticerats senare, kanske med anledning av upprepade missfall eller infertilitet.

Diagnosen TS kan ställas vid olika tidpunkter:

- ☒ i fosterlivet, med hjälp av fostervattenprov eller prov från moderkakan
- ☒ vid födelsen, bl a på grund av svullna hand- och fotryggar
- ☒ i småbarnsåren, bl a på grund av dålig tillväxt
- ☒ i tonåren, bl a på grund av utebliven pubertet
- ☒ i vuxen ålder på grund av upprepade missfall, oförmåga att bli gravid eller tidigt klimakterium

Flickan/kvinnan kan vara en s k ”ren” TS, d v s hon saknar den ena X-kromosomen helt, eller kan hon sakna den ena X-kromosomen i en del av cellerna och i en del celler ha en normal kromosomuppsättning d v s 46.XX, en s k mosaik. För att säkerställa om mosaik måste minst 25 celler analyseras.

I de fall kvinnan har endast en X-kromosom har man tittat på från vem av föräldrarna hon fått sin X kromosom. Ungefär 70 % av dessa kvinnor har fått den från mamman och 30 % från pappan.

-En engelsk studie från 1999 med 110 flickor och unga kvinnor (6-25 år) med TS, som fått sin X-kromosom från mamman, visade

- ☒ att de hade lägre BMI, Body Mass Index
- ☒ lägre verbal IQ
- ☒ sämre oral-motorisk funktion i barndomen
- ☒ mer sociala problem än de som fått sin X kromosom från pappan.

-Jag har inte sett någon uppföljning på den studien, d v s man vet inte vad på X kromosomen som ger dessa skillnader. Vissa delar av X kromosomen känner man till, t ex den del av X-kromosomen som orsakar kortvuxenheten. **När kvinnorna har fått diagnos** spelar roll för behandling och tillväxt. Kvinnor som idag är äldre än 40 år har i allmänhet fått sin diagnos efter 11 års ålder medan 1/3 av flickorna idag får sin diagnos före 5 års ålder och vid 15 års ålder har nära 80 % fått sin diagnos.

- ☒ 11-15 år (31 %)
- ☒ 16-20 år (31 %)
- ☒ äldre än 30 år (17 %)

Idag får de flesta flickorna med TS diagnos före 15 års ålder:

- ☒ 0-5 år (31 %)
- ☒ 11-15 år (57 %)

Spontan menstruation (som startar av sig självt utan mediciner) får

- ☒ 25 % av alla flickor med TS
- ☒ 8 % av flickorna med en X-kromosom
- ☒ 48 % av flickorna med mosaicism

-Kvinnor i klimakteriet och kvinnor med TS har höga halter styhormon från hypofysen för produktion av könshormoner i äggstockarna.

På frågan om flickan upplever klimakteriebesvär svarade Lisskulla Sylvén:

-Hos kvinnor med normal kromosomuppsättning minskar könshormonerna vid ca 50 års ålder, mensen blir oregelbunden och många kvinnor får då besvär av svettningar och vallningar. Det är dock ovanligt med så kallade klimakteriella besvär när Turnerkvinnan slutar med sina könshormoner. När skall man då sluta att ta sina hormoner? Hormontillförseln bör fortsätta oförändrad fram till ca 50 års ålder, därefter kan man minska dosen, men sannolikt inte utsätta den helt. Det är skillnad att sätta ut hormoner hos en Turnerkvinnas jämfört med en kvinna i normalt klimakterium. Turnerkvinnan har inte någon egen produktion av östrogen, medan kvinnan i klimakteriet har kvar en del produktion av östrogen i många år efter 50 års ålder. Det är viktigt att se till att flickorna/kvinnorna fortsätter med sina hormoner, då detta har stor betydelse för många organ i kroppen, inte bara för livmoder och bröst.

Risker för en mamma med TS under graviditeten:

- ☒ hjärtavvikelse
- ☒ hypertoni, d v s högt blodtryck
- ☒ aneurysm, d v s artärbräck
- ☒ aortadissekation, d v s splittring av aortaväggen
- ☒ aortadilatation, d v s aortautvidgning

-En vanligt förekommande **hjärtavvikelse** vid TS är tvådelad istället för tredelad hjärtklaff. Detta kan innebära visst blodläckage, men i huvudsak spelar denna avvikelse ingen större roll. Har man en hjärtavvikelse är det viktigt att behandla med antibiotika i förebyggande syfte vid alla typer av operativa ingrepp, för att undvika att man får en infektion och att bakterier då kan fastna på hjärtklaffen.

Finns det en hjärtavvikelse bör man också tänka på att

- ☒ få träffa en hjärtläkare
- ☒ mäta blodtryck årligen
- ☒ göra EKG minst vart femte år

☒ göra ultraljudundersökning (UL) minst vart femte år

Underfunktion av sköldkörteln

Underfunktion av sköldkörteln, som bl a kan orsaka struma är något vanligare hos kvinnor med TS än hos kvinnor i övrigt. Just vad gäller underfunktion av sköldkörteln finns en viss överrepresentation hos kvinnor med kromosomuppsättningen 45,X/46,Xi(Xq)

- ☒ 45X -15 %
- ☒ 45X/46XX-17 %
- ☒ 45X/46,Xi (Xq)-28 %

Behandling är att ge sköldkörtelhormon i form av tablett (Levaxin®)

Resultat av en studie med 150 kvinnor med TS (18-65 år) visade

bl a :

☒ förhöjda kolesterolvärden	51 %
☒ förhöjda leverenzymvärden	47 %
☒ osteopeni (nedsatt kalkhalt), lårbenen	43 %
☒ hjärtavvikelser	31 %
☒ underfunktion i sköldkörteln	14 %
☒ högt blodtryck	15 %

Liza behandlas med tillväxthormon

Efter beskedet om att Liza hade Turners syndrom blev hon kallad till nya undersökningar på ett tillväxtcentrum.

-På centret fick vi en heltäckande information om de problem som ofta förekom vid Turners syndrom. Nu kunde vi själva se att mycket av det stämde in på Liza, t ex hennes dåliga tillväxt, ojämna humör, öroninflammationer, klumpiga motorik, framskjutna bröstorg och höga gomvalv, säger Monica.

Några veckor efter besöket på tillväxtcentret började behandlingen med tillväxthormon.

-Liza var då 10 år gammal och det var ju verkligen i senaste laget att börja behandla henne då. Liza fick dubbel dos från starten och reagerade över förväntan bra. Det senaste året har hon vuxit 12 cm och är idag 131,5 cm lång, säger Bo-Kenneth.

Pedagogiska strategier

Barbro Fock, speciallärare och utredningspedagog på Specialpedagogiska utredningsenheten, Göteborg, informerade om pedagogiska strategier vid Turners syndrom.

-Till utredningsenheten kommer elever med inlärningsproblem, där skolan gjort "allt" för att hjälpa eleven, men inte lyckats. Tillsammans med föräldrarna, skolan och eleven försöker vi komma fram till någonting som kan minska problemen. Det är barnet som har "nyckeln", men det är skolan och föräldrarna som ska arbeta ihop för att hitta bra lösningar. Ibland vet vi inte riktigt vad vi gjort som fungerat så bra och eleven bl a fått ett stärkt självförtroende.

Inlärningsproblem kan ett barn ha av oändligt många orsaker, exempelvis

- ☒ **ärfvlga faktorer**, exempelvis att barnet är sent i utvecklingen
- ☒ **hur skolan fungerar**, exempelvis om man har täta lärarbyten och brister i pedagogik och struktur
- ☒ **barnets miljö**, hemma och i skolan, exempelvis hur vilka kamrater barnet har, hur familjen fungerar, vad barnet gör på sin fritid.

-I skolan är det mycket som fungerar bra, men tyvärr är det också ofta mycket som inte fungerar så bra. Ett stort problem är att barn lär sig på olika sätt och läraren måste vara en tusenkonstnär för att tillgodose alla barns behov, sa Barbro Fock.

- ☒ dessutom kan ett barn få inlärningsproblem p g a **kulturkrockar, kravkänslighet, brister i motivationen, dåligt självförtroende, sjukdomar, perceptionsproblem** (syn, hörsel, tal i brus mm), **talproblem, sen språkutveckling, flerspråkighet, mm.**

När ett barn **börjar skolan** är det mycket som ska fungera.

Kraven på barnet är stora: ska trivas, vara motiverat, ha toppfungerande hörsel och syn, vara intresserad av bokstavsljud, ha utvecklat en språklig medvetenhet, vara uppmärksam och fokuserad, vara ihärdig, ha simultankapacitet

Kraven på skolan är också stora: det ska vara en vänlig, trevlig och lugn och tyst miljö.

-Det som är bra för barn med inlärningssvårigheter är bra för alla barn, exempelvis att det är tyst och lugnt i klassrummet. Ett sätt för läraren att få tyst är att visa, sätta på en tråkig film eller musik på låg nivå.

Varje elev ska veta väldigt väl vad som är tillåtet att göra om man behöver en bensträckare.

Barbro Fock ansåg också att skolan bör erbjuda varje elev ett privat samtal med läraren då och då. I matematikundervisningen borde det alltid finnas två lärare och mycket kraft borde läggas på att befästa kunskaper innan de försvinner. I inlärningsituationen är det också bra om eleven kan pricka av rutor på sådant som är avklarat.

Vad kan skolan göra och när ett barn får inlärningsproblem?

Följande pedagogiska principer är bra att ha i åtanke när det gäller studiesituationen generellt, enligt Barbra Fock:

- ☒ klar, tydlig och regelbunden struktur
- ☒ planering och studieteknik
- ☒ starthjälp
- ☒ motivation och beröm
- ☒ korta arbetsuppgifter och arbetspass
- ☒ visuella och multisensoriska inlärningsätt
- ☒ ge barnet möjlighet att lära på så många olika sätt som möjligt
- ☒ kompensatoriska hjälpmedel
- ☒ läsning och läsförståelseträning har högsta prioritet
- ☒ träna barnet att ställa frågorna; Vad? När? Var? Hur länge? Med vem?
- ☒ viktigt att barnet själv förstår att det kan påverka sin situation
- ☒ täta kontakter mellan hem och skola

Förslag på kompenserande åtgärder vid **läsning**:

- ☒ extra lång tid för läsuppgifter
- ☒ uppförstorade texter
- ☒ radmarkerare, ev linjal
- ☒ papper att hålla för distraherande text
- ☒ förförståelse av texter innan läsning
- ☒ muntliga och skriftliga instruktioner
- ☒ inspelning av texter på band
- ☒ lärobokstexter inspelade på band

Förslag på kompenserande åtgärder vid **skrivning**:

- ☒ ordbehandling på datorn, autokorrigerig, stavningskontroll
- ☒ elektroniska ordlistor
- ☒ penna med bättre grepp

Dessutom hade Barbro Fock förslag på kompenserande åtgärder när det gällde matematik, klassrumssituationen och övriga frågor, samt tränande åtgärder i olika ämnen.

Vad kan föräldrarna göra i hemmet när ett barn får inlärningsproblem?

Allmänt

- ☒ Det viktigaste är att vara just föräldrar och göra allt för att stärka barnets självförtroende
- ☒ Ge mycket beröm och uppmuntran
- ☒ Tala öppet om svårigheterna, prata om att alla är olika, att en del är bra på vissa saker andra på något annat
- ☒ Träning hjälper
- ☒ Gör klart för barnet att ni tänker samarbeta med skolpersonalen
- ☒ Kräv hjälp i skolan. Be skolpersonalen tala om vad ni kan göra för att hjälpa till
- ☒ Intressera dig för vad barnet gör i skolan.
- ☒ Diskutera och pröva olika fritidsintressen och hobbies

Läxor

- ☒ Ge barnet en tyst och lugn inlärningsvrå där papper, penna och suddgummi alltid finns på plats
- ☒ Bestäm tillsammans regelbunden läxläsningstid
- ☒ Skriv upp det barnet ska arbeta med och pricka av efterhand
- ☒ Be läraren göra läx- och läsplaneringar veckovis
- ☒ Erbjud barnet att sitta bredvid som sällskap och att svara på frågor
- ☒ Läs läxan själv i förväg så att du kan berätta lite vad den går ut på
- ☒ Erbjud att själv läsa läxan högt
- ☒ Erbjud att förhöra läxan

Läsning

- ☒ Läs roliga böcker högt för barnet
- ☒ Uppmuntra barnet att läsa högt för yngre syskon
- ☒ Uppmuntra barnet att lyssna på talböcker
- ☒ Gå tillsammans till biblioteket och låna böcker/talböcker
- ☒ Träna läsning av ordlistor på tid
- ☒ Använd datorn för att träna ordavkodning

Skrivning

- ☒ Uppmuntra barnet att lära sig tangentbordsteknik för att i framtiden kunna använda ordbehandling med stavningskontroll, synonymlexikon och andra finesser
- ☒ Träna alfabetet och även i vilken ordning ljuden kommer i ett ord
- ☒ Skriv dagbok tillsammans. Minst tre meningar varje dag.

Ordförståelse

- ☒ Titta på TV tillsammans och prata om vad som sägs, exempelvis i nyhetsprogram
- ☒ Lek med ord, exempelvis rimma på ord och ljud
- ☒ Leta ord genom att prata om olika jobb

Matematik

- ☒ Träna matematik i vardagen, genom att göra rimlighets- och överslagsberäkningar av sådant som har med vardagen att göra
- ☒ Hjälps åt att räkna, väga, mäta
- ☒ Diskutera vad saker kostar, ex hyra, mat, kläder, transporter
- ☒ Prata med barnets lärare om hur de lär ut exempelvis division
- ☒ Träna tidsuppfattning med dygnets timmar, dagar, veckor
- ☒ Spela sällskapsspel
- ☒ Lek med tärningar

Försök ta reda på hur just ditt barn bäst lär sig, genom att se, höra, känna eller göra. Ett litteraturtips: Pia Wallenkrans bok *Lär in* (Warner förlag).

Turners syndrom och ofrivillig barnlöshet

Professor Per Olof Janson, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om ofrivillig barnlöshet vid Turners syndrom.

-Varje dag träffar jag par som önskar få barn, men som inte lyckas med det på vanligt sätt. I de här mötena blir det så tydligt hur djupt behovet att få barn sitter. Och det är ett uttalat själviskt behov, en slags biologisk fundamentalism, det handlar om. Man skaffar inte barn varken för barnets eller för samhällets skull. I de fall när vi misslyckas att hjälpa paren leder det ofta till djup kris. Det vet vi eftersom vi följer upp både lyckade och icke lyckade behandlingar.

Som bakgrundsinformation till fertilitetsaspekterna vid Turners syndrom informerade Per Olof Janson översiktligt och allmänt om förutsättningarna för att kunna få barn.

-För att en befruktning ska kunna ske krävs det fungerande äggstockar, äggledare och livmoder hos kvinnan samt fungerande testiklar hos mannen. Det är också en klar fördel att inte vänta för länge med att skaffa barn. Kvinnans möjligheter att bli gravid är som bäst från övre tonåren och tio-femton år framåt, sa Per Olof Janson.

Det som så småningom ska kunna bli fullgångna och mogna ägg i den vuxna kvinnans äggstockar, anläggs redan i fosterstadiet och då i form av primitiva äggceller.

-20 veckor gammalt har flickfostret flest ägg, cirka fem miljoner. Under resten av fosterlivet försvinner fyra miljoner och kvar blir således en miljon vid födelsen. Den här massundergången av äggceller styrs främst av gener i könskromosomerna, sa Per Olof Janson.

Under puberteten försvinner ytterligare cirka en halv miljon äggceller och kvar blir 400 000, 200 000 i vardera äggstocken. Bara en äggcell mognar ut till ett färdigt ägg varje månad, lossnar och kommer ut i äggledarna, där det kan befruktas.

-Under ett helt liv blir det ungefär 300-400 ägg som mognar ut, av från början fem miljoner ägg. Detta innebär ett fantastiskt stort urval, som vi inte riktigt begriper vitsen med. Vilka ägg som mognar ut styrs av hormoner från hypofysen.

För att en befruktning ska kunna ske krävs att livsdugliga sädesceller från mannen når, och tar sig in i det mogna ägget i äggledarna.

-Visserligen simmar spermier bra för sin storlek, men utan hjälp från slemhinnor och muskler i kvinnans slida och livmoder klarar ingen spermie att ta sig upp till det befruktade ägget på bara den timme som det ungefärligen tar.

Spermier, som hela tiden produceras och går under i stor mängd långt upp i mannens ålder, har längre livslängd i livmoderseekretet än många tror, upp till 70 timmar.

-Detta innebär att det inte krävs fler än några samlag i veckan för att tillgången på spermier ska vara tillräcklig, sa Per Olof Janson.

Trots att alla delar fungerar för att en befruktning ska komma till stånd så blir 10 % av alla par oförklarligt infertila.

-Men på lång sikt blir också merparten av dessa 10 % gravida. Efter 8 år räknar vi med att drygt hälften av de 10 % också blir gravida. Det betyder att den absoluta infertiliteten är 2-3 %. Har man is i magen och orkar vänta blir väldigt få par barnlösa. Problemet är att vi inte kan förutsäga vilka som inte har den minsta chans att få barn.

Vanliga orsaker till infertilitet hos kvinnan är hög ålder, mekaniska hinder i slidan, i livmodershalsen, i livmodern och i äggledarna samt ägglossningsrubbningar.

Vanliga orsaker till infertilitet hos mannen är impotens, rubbningar i sädesuttömningen, prostatit, missbildningar i könsorganen, genetiska rubbningar, hormonrubbningar, värme och alkohol.

Vanliga orsaker till infertilitet hos båda är samlag vid ”fel” tillfälle, immunologisk oförenlighet samt okända faktorer.

Därefter informerade Per Olof Janson om fertilitetssituationen för kvinnor med Turners syndrom.

-De inre könsdelarna hos kvinnorna är normala. Ägganlagen, som anläggs redan i femte fosterveckan, är cirka fem miljoner till antalet hos alla flickfoster, så även hos flickor med Turners syndrom. Därefter försvinner successivt äggcellerna. Hos helt friska flickor finns bara en miljon kvar vid födelsen, 400 000 är kvar när flickorna når fertil ålder och alla är borta i klimakteriet. Hos flickor med Turners syndrom sker detta försvinnande av äggceller snabbare. En del har kvar äggceller upp till puberteten, andra får ingen pubertet alls därför att äggen har tagit slut.

I vilken takt äggcellerna försvinner styrs troligen av en eller flera gener på den ena X-kromosomen. En del kvinnor med syndromet har inga äggceller kvar vid puberteten och flertalet har inga kvar i 20-årsåldern.

-De får därför östrogenbrist och behandlas med östrogen bl a för att bröstutvecklingen ska komma igång och för att undvika benskörhet.

Behandlingsmöjligheterna för kvinnor med Turners syndrom som önskar få barn är

1/ adoption

2/ äggdonation

3/ tidigt uttag och frysning av flickans egna omogna äggceller

Äggdonation

Flickor och kvinnor med Turners syndrom har normal slida, normal livmoder och normala äggledare. Äggstockarna är placerade i normalt läge, men är små. De flesta kvinnor med Turners syndrom kan på

grund av äggbrist inte bli gravida med egna ägg. En möjlighet för dem att bli gravida är med donerade ägg som befruktats av spermier från deras män, vilket numera är tillåtet i Sverige sedan några år.

-I Sverige har 6-7000 barn kommit till genom provrörsbefruktning sedan starten 1982. Men det rör sig då huvudsakligen om par som har egna ägg och spermier. I lag har det varit tillåtet att donera spermier i många år. Provrörsbefruktning har sämre chanser att lyckas ju äldre kvinnan är och därför har vi satt en praktisk gräns för behandlingen vid 38 års ålder.

Graviditetsfrekvensen med hjälp av provrörsbefruktning hos kvinnor med syndromet är låg, bl a beroende på minskad mottaglighet för implantation av befruktat ägg i livmoderns slemhinna.

-Det är också möjligt att kvinnorna har en enzymdefekt i äggstockar och binjure. Kvinnor med Turners syndrom kan således föda friska barn, men missfallsfrekvensen är ökad liksom risken för kromosomskador, sa Per Olof Janson.

Några föräldrar undrade om det inte var möjligt att ta ut äggceller och frysa dem när flickorna är små. Detta för att göra det möjligt för dem att bli gravida i vuxen ålder.

-Tekniken finns att ta ut delar av äggstocken och frysa den. Men man kan ifrågasätta lämpligheten av ett sådant ingrepp på en ung flicka som kanske inte har förutsättningar att förstå avsikten med proceduren. Framtida forskning får utvisa om nedfrysning av ägg från flickor med Turners syndrom blir en behandlingsmetod. För närvarande finns ingen lagstiftning i Sverige kring metoden, sa Per Olof Janson.

Liza idag

Problemen i skolan, med bl a mobbning, har fortsatt för Liza.

-Trots att skolledningen vid ett flertal tillfällen lovat att ta tag i problemen har inte så mycket hänt, säger Monica.

Liza hade under årskurs 1-3 stödundervisning 2-3 timmar/vecka och tillhör idag den bättre halvan av klassen. Hon arbetar helst själv men kan även arbeta i grupp.

Öroninflammationerna har gått över, men istället har Liza fått problem med synen.

-För ett år sedan kom hon ofta hem och klagade på att hon hade ont i huvudet. Vi sökte upp en optiker som fann att Liza hade bara 60 % syn på sitt ena öga. Hon fick glasögon och det löste problemet med hennes huvudvärk, säger Bo-Kenneth.

Idag mår Liza ändå förhållandevis bra. Hon är ofta glad och öppen.

-Men emellanåt får hon sina anfall av ilska och då går det inte alls att kommunicera med henne. Hon blir t ex oerhört arg och besviken om hon måste göra något hon inte vill. Men det är ju inte så ovanligt, det hör ju tonåren till, säger Monica.

Lizas stora intresse idag är ridning. Hon är med i en ridklubb tillsammans med tre flickkamrater från klassen.

-Dessutom har hon börjat spela fiol. Precis som med ridningen är fiolspelet ett eget beslut som vi gärna stödjer, säger Bo-Kenneth.

Hormonbehandlingen, med sprutor varje dag, sköter Liza helt själv och det gör hon mycket bra.

-Jag tycker att det är viktigt att framhålla att det finns mycket som är ovanligt bra hos Liza. Hon har till exempel väldigt bra ordning och hon har alltid ambitionen att göra sitt bästa, säger Bo-Kenneth.

Ågrenskas erfarenheter av flickor med Turners syndrom

Specialpedagog AnnCatrin Röjvik, Ågrenska, informerade om Ågrenskas erfarenheter av flickor med Turners syndrom.

-Under familjevistelserna, då ofta tio barn med diagnosen kommer till Ågrenska, sammanställer vi de erfarenheter vi får om syndromet med hjälp av ett observationsmaterial. Målsättningen med observationerna är att hjälpa barnen i förskolan, skolan och vardagslivet. Vi har gjort observationer av barn med Turners syndrom vid tidigare familjevistelser. Efter den här familjeveckan kommer vi att ta kontakt med varje enskilt barns skola och berätta vad vi sett, om föräldrarna tycker att det är bra.

Den pedagogik som passar det enskilda barnet med sällsynt diagnos utformas utifrån

☒ individens förutsättningar

- ☒ generell specialpedagogik
 - ☒ specifik kunskap om diagnosen
- Syndromdiagnoser är kombinationer av symptom som förekommer i varierande svårighetsgrader och ger komplexa konsekvenser, sa Ann-Catrin Röjvik.

Observationerna av barnen utgår från basfakta d v s ålder, kön, skola, eventuellt stöd och hjälp och inriktades på:

- ☒ social och känslomässig utveckling
- ☒ kommunikation, språk och tal
- ☒ grov- och finmotorik
- ☒ perception (det man uppfattar med sina sinnen)
- ☒ begreppsuppfattning
- ☒ undervisning enskilt och i grupp
- ☒ kärnämnen d vs matematik, läsning och skrivning
- ☒ idrott
- ☒ fritid och raster

Ett axplock ur observationsmaterialet visade bl a när det gällde

- ☒ **social utveckling** att de flesta inte hade några problem alls, eller enbart måttliga problem
- ☒ **känslomässig utveckling** att de flesta inte hade några problem alls och några stycken hade ringa eller måttliga problem
- ☒ **perception, omvärldsuppfattning och inläring** att de flesta hade ringa eller måttliga problem
- ☒ **skolform**, att de flesta av flickorna med syndromet gick i vanlig grundskola.

För att hjälpa barnen krävs medicinsk kunskap om diagnosen, kartläggning av barnets problematik, kartläggning av skol- och förskolemiljön, anpassning av verksamheten samt samverkan mellan bl a habilitering, skola, barnhälsovård och föräldrar.

-Barnen behöver ofta noggranna förberedelser inför olika moment och aktiviteter, få klart för sig med vilka, hur länge, sedan, o s v, vid olika aktiviteter samt fasta rutiner och tydlig struktur, sa Ann-Catrin Röjvik.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Marianne Bergius, logoped Åsa Mogren och tandhygienist Marie Göthberg-Abrahamsson, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser.

- I Mun-H-Centers uppgifter ingår bl a att samla in, bearbeta och sprida information med inriktning på problem som har med munnen att göra, exempelvis att prata och att äta. Bettavvikelser, dregling och behov av särskild munvård är också vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom.

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.

-Under Ågrenskas familjevistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär till föräldrarna om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Mun-H-Centers tandläkare och logoped gör också under familjeveckan en översiktlig undersökning av barnens munförhållanden. Såväl observationerna vid undersökningen som uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas på Mun-H-Center. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd och sjukdomar.

-Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal, annan vårdpersonal och familjer få information och råd kring frågor om munhälsovård, munfunktion och tandbehandling vid exempelvis Turner syndrom.

I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling. Information finns på www.mun-h-center.se Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

En enkel orofacial undersökning gjordes av Marianne Bergius och Åsa Mogren.

Utmärkande för barn med Turner syndrom **kan** vara:

- o förhållandevis smal överkäke
- o liten och något bakåtroterad underkäke

- o tendens till överbett och korsbett
- o förhållandevis korta rötter på bl a framtänder
- o emaljförändringar
- o högt och smalt gomvalv, vilket ibland kan medföra trånga andningsvägar genom näsan.
- o tidig tandömsning

Vid eventuell tandreglering bör man ta hänsyn till att rötterna kan vara kortare än normalt. Behandling med tillväxthormon, för stimulering av kroppslängd, har visats resultera även i ökad tillväxt av underkäken.

-Tandvården bör således vara väl insatt i de problem som kan förekomma för barn som har ett annat tillväxtmönster.

Det är en klar fördel om den förebyggande tandhälsovården är så bra att barnet slipper få hål i tänderna.

-Alla barn har rätt till en individuellt anpassad förebyggande tandvård som bygger på råd och åtgärder kring fluor, kost och munhygien. Barn med särskilda behov har också rätt att få konsultation och eventuell behandling av barntandvårdsspecialist och en sådan finns i de flesta landsting.

Barn med hjärtfel kan behöva antibiotikaproylax i samband med blodiga ingrepp i munhålan t. ex vid tandutdragning.

Barnens bok

Sjuksköterska Lotta Thomasson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade på en tidigare familjevistelse om ”Barnens Bok”.

-Barnens Bok är ett litet och behändigt fotoalbum som innehåller information om barnet och barnets funktionshinder. Meningen med boken, som egentligen är ett arbetsmaterial som föräldrarna fyller i med uppgifter, är att underlätta för föräldrarna i kontakten med sjukvården, kommunen, skolan och andra institutioner som barnet kommer i kontakt med.

Den prototyp till Barnens Bok som Lotta Thomasson visade föräldrarna kan innehålla

☒ **personliga uppgifter**, namn, födelsedatum, foto, grunddiagnos, tilläggsdiagnos, överkänslighet, kommunikationsmetod, övriga familjemedlemmar och andra viktiga personer

- ☒ **barnets mediciner**, aktuella mediciner, styrka, dos, vem som ordinerat dem, hur de ska intas, mm
- ☒ **barnets mat**, vad barnet äter/inte äter, hur mycket, mag-tarmproblem
- ☒ **specialbehandling**, ex RIK
- ☒ **hjälpmedel**, ex stol, korsett, tippbrädor, säng, sängutrustning mm
- ☒ **skola, personlig assistent, gruppbostad, vad barnet tycker om att göra/inte göra, habiliteringsteam, viktiga telefonnummer, fler foton, osv**

-Barnens Bok har jag tänkt mig som en länk mellan familjen och alla institutioner som kommer i kontakt med barnet. Det som står i boken är vad föräldrarna vill förmedla och istället för att själva alltid behöva berätta om sjukdomen, barnets symptom, mm, kan de överlämna boken till personal som barnet möter. Boken ska därför alltid vara där barnet är och bör hållas aktuell av föräldrar och personal. Det är viktigt att poängtera att boken inte är någon journalhandling, sa Lotta Thomasson.

Syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve, Ågrenska, informerade om syskonrollen.

-Vi har på Ågrenska, under många år, intresserat oss för syskonens situation och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder. Syskonen och deras problem uppmärksammas sällan, därför att familjen oftast är så fokuserad på barnet med funktionshindret och den familjesituation detta ger upphov till.

Under familjevistelserna har vi program för syskonen i detta ingår bl a syskonsamtal.

-Syskonrelationen är i allmänhet den relation man har längst i livet. Hur den ser ut, och vilka problem den medför, beror på flera faktorer, men diagnosen och dess allvarlighetsgrad spelar stor roll. Men det finns både olikheter och likheter i syskonrollen överhuvudtaget. Det är mycket syskonen uttrycker som är gemensamt, oavsett syskonets diagnos, sa Andreas Tallborn Dellve.

Följande är exempel på vad syskon ofta uttrycker som viktigt vid syskonsamtalen:

- ☒ att bli ”sedd” för den man är och inte bara jämförd

- ☒ att förstå vad funktionshindret innebär och beror på

-Syskonen uttrycker ofta att de vill veta mycket om syskonets sjukdom/funktionshinder. Om de inte får tillräckligt med information drar de egna slutsatser och dessa kan vara mer skrämmande än det som är verkligt.

- ☒ att bli ”inläppt” och delaktig, eftersom det är en familjeangelägenhet när ett barn har ett funktionshinder

-Inte sällan uttrycker syskonen att de vill följa med till doktorn, till habiliteringen osv. Syskonens kunskap är en ”nyckel” till ett bra sätt för dem att förhålla sig till situationen.

- ☒ att få hjälpa till/ slippa hjälpa till

- ☒ att få uppskattning när man anstränger sig

- ☒ att bara få vara barn och inte ha för stora krav

- ☒ att själv få egen tid med föräldrarna

- ☒ att få vara ifred, ha sina saker ifred, inte bli störd

- ☒ att inte behöva känna rädsla, känna sig hotad eller utsatt

- ☒ att kunna ha kamrater hemma

-Inte sällan uttrycker syskonen ”svåra” känslor som de försöker förhålla sig till så bra som möjligt, exempelvis skam, skuld, oro, rättvisa/orättvisa, bekymmer/omsorg, kränkningar. Syskon vill ofta prata om hur det blir ”sedan”, när föräldrarna inte finns i livet längre. Utmärkande är också den oerhört starka lojaliteten syskon känner för den egna familjen och för syskonet med funktionshindret, se Andreas Tallborn Dellve.

I slutet på familjeveckan informeras föräldrarna allmänt om hur syskonen haft det och diskuterar hur man som föräldrar kan förhålla sig till syskonsituationen.

-Det handlar då oftast om de nämnda frågorna. Många syskon uttrycker också stor glädje och tillfredsställelse med att fått träffa andra syskon i samma situation, att fått dela bekymmer och glädje med syskon som förstår utan en massa förklaringar.

Information från Ågrenskas barnteam

Barnen som kommer till Ågrenskas familjevistelser, både barnen med funktionshindret och syskonen, har under dagarna aktiviteter som följer ett särskilt schema där skola och inomhus-/utomhusaktiviteter blandas. Det pedagogiska program Ågrenskas barnpersonal schemalägger tar hänsyn till barnens funktionshinder, individuella styrkor och svårigheter, intressen mm.

-Inför vistelserna tar två stycken ur barnteamet kontakt med föräldrar och skolpersonal och inhämtar uppgifter om vart och ett av barnen. Personalen läser tillgänglig information om funktionshindret och inför vissa veckor får de också kompletterande information genom att träffa medicinsk och psykosocial expertis, säger specialpedagog Astrid Emker, Ågrenska.

Utifrån den insamlade informationen bestäms det pedagogiska innehållet och barnens olika aktiviteter under familjevistelsen planeras.

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi ICF, WHO:s klassifikation av hälsotillstånd. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

Samhällets stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade på en tidigare familjevistelse om samhällets stöd och inledde med att informera om **lagstiftning för alla** (Lagen om allmän försäkring, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen, Skollagen), och **LSS** (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) som kom 1994.

-Ju mer stöd och hjälp och behandling ett barn med funktionshinder behöver desto fler blir barnets kontakter med personal som på olika sätt handhar hjälp- och vårdinsatser.

Det blir ofta mycket arbete för föräldrarna att ta reda på vilken hjälp som är möjlig, var man ska söka hjälpen och kanske sedan också överklaga avslag när man inte får som man vill.

-Det krävs ofta kunskap och omfattande kontakter med kommun eller landsting för att få hjälp och stöd och det tar mycket tid och kraft. Det bästa man kan göra som föräldrar till ett barn med funktionshinder är att hitta en person som hjälpa till med ansökningar och liknande, exempelvis en kurator på sjukhuset eller en handläggare på försäkringskassan, sa Anna Lindfors.

Lagstiftning för alla, är exempelvis lagar där

A/ kommunen administrerar stöd och hjälp t ex:

☒ *Skollagen*

☒ *Socialtjänstlagen, SOL*

B/ landstingen administrerar stöd och hjälp t ex:

☒ *Hälso- och sjukvårdslagen* (som inte går att överklaga)

Här ingår bl a habilitering, psykiatriskt stöd, råd och stöd enligt LSS, hjälpmedel, sjukresor, mm

☒ *Förvaltningslagen, AFL-lagen* om allmän försäkring. (Se särskilt kapitel)

Därutöver finns **LSS**, Lagen och stöd och service till vissa funktionshindrade, som är en ”**pluslag**” som kom 1994, som ersätter Om-sorgslagen som kom 1986. LSS administreras av kommunen.

Om föräldrar exempelvis anser att deras barn behöver personlig assistent i skolan, och inte får det, bör de först och främst ta reda på vad som står i Skollagen om detta stöd. Men det är inte enkelt gjort. Lagarna är inte skrivna så att man direkt kan se vilka rättigheter man har. De är mer resonerande och övergripande och därmed svåra att tolka.. För att förstå vilka rättigheter de innehåller måste man läsa förarbeten till lagarna och domstolsutslag.

Ett ytterligare problem är att man ändrar ständigt i lagarna och inte sällan får dessa ändringar ”dominoeffekt”, andra lagar förändras utan att detta framgår tydligt. Bäst är det om man lyckas skaffa sig en bra kontaktperson som arbetar med de här frågorna, t ex någon person på Försäkringskassan som man alltid vänder sig till.

LSS är en rättighetslag, d v s beslut om insatser kan överklagas. Avsikten med LSS är att ge människor med funktionshinder möjlighet att

leva som andra. Ansökan lämnas till särskild tjänsteman i kommunen, s k LSS-handläggare.

LSS är avsedd för en särskild personkrets som delas in i följande tre grupper:

- ☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.
- ☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
- ☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och omfattande behov av stöd och service.

-I den sista stora gruppen ska alla tre kraven vara uppfyllda för att man ska komma ifråga för stöd och hjälp.

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

- ☒ rådgivning och annat personligt stöd
- ☒ personlig assistans
- ☒ ledsagarservice
- ☒ kontaktperson
- ☒ avlösarservice i hemmet
- ☒ korttidsvistelse utanför hemmet
- ☒ korttidstillsyn för skolungdom över 12 år
- ☒ boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom
- ☒ bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna
- ☒ daglig verksamhet

Personlig assistent kan man få om man har stora funktionshinder. Det ska bara undantagsvis kosta något att få stöd och service enligt den nya lagen.

-Som synes finns det stora möjligheter till stöd och hjälp i lagen från 1994. För att få tillgång till olika insatser krävs det att personen tillhör personkretsen och att man ansöker om stöd och hjälp.

I varje enskilt fall görs en individuell bedömning av LSS-handläggaren i kommunen.

-Som ansökande föräldrar ska man alltid göra skriftlig ansökan och aldrig nöja sig med muntliga beslut. Det ska också vara skriftligt så att ni kan överklaga det om ni inte är nöjda.

Alla kommuner har skyldighet att informera om lagen och i kommunerna finns informationsbroschyrer om LSS och annat stöd från samhället. RBU, Rörelsehindrade barn och ungdomar har också givit ut en mycket bra informationsskrift om samhällets stöd. Den heter "Rättigheter/möjligheter".

-Det går bra att kontakta försäkringskassan och socialtjänsten och be om mer information. Se dessutom särskilt kapitel "Information från försäkringskassan", sa Anna Lindfors.

Socialpedagog Patrik Sjögren, Ågrenska, gav ungefärligen samma information som ovanstående. Dessutom gav han om följande tips till föräldrar i möten med myndigheter och organisationer:

-Ni föräldrar är experter på era barn. Det innebär att ni inte ska låta er tystas i mötet med andra experter. De behöver er kunskap likaväl som ni behöver deras.

- Utgå från att alla vill ditt barn väl

- Lyssna aktivt på representanter för myndigheter och organisationer när ni träffas på möten för att se vad ni kan komma överens om och hitta lösningar på.

-Var alltid väl förberedd inför möten med myndigheter och organisationer. Gör ett förslag på dagordning med punkter på sådant som ni vill ska behandlas.

-Kräv att få tillgång till tolk om ni har svårt med språket. Ta gärna med någon egen "expert" eller "stödperson", men meddela detta i förväg.

- Godtag aldrig muntliga beslut på telefon, varken positiva eller negativa beslut. Begär alltid skriftligt beslut, inklusive motiveringar för beslutet, så att ni kan överklaga.

- Kräv att olika myndigheter samarbetar om ni tror att det därmed kan bli en bättre lösning på problemen.

Information från försäkringskassan

Handläggare Britt Åkerström, Försäkringskassan, Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionshinder kan få från försäkringskassan, d v s vårdbidrag, handikappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapenning.

-**Vårdbidrag** kan föräldrar söka om barnet har ett funktionshinder eller sjukdom som kräver extra vård, tillsyn och/eller har **merkostnader**. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader.

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (99 252 kr/år, 2006), tre fjärdedels (74 436), halvt (49 620) och en fjärdedels (24 816). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan barnet självt eventuellt erhålla handikappersättning.

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionshinder medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel.

-Funktionshindret ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst sju års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger personen med funktionshinder rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv. Om det grundläggande behovet, d v s hjälp med personlig hygien, på- och avklädning, att äta och kommunicera samt att assistenten ska vara väl förtrogen med funktionshindret, uppgår till mer än 20 timmar/vecka utgår ersättning från försäkringskassan för de timmar som överstiger detta antal.

-Det är kommunen som ansvarar för att behovet av personlig assistans tillgodoses och kommunen ersätter i sådana fall assistansen de 20 första timmarna/vecka. När det gäller barn måste dess behov av hjälp och

vård under större delen av dygnet vara av betydligt större omfattning än för friska barn.

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bl a vård av sjukt barn. Ersättningen kan utgå maximalt 120 dagar/ år och barn. Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år.

-För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. För dem kan ersättning utgå från 16 års ålder upp till dess de fyller 21 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Dessa dagar kan användas till exempelvis föräldrautbildning eller vid inskolning till förskoleverksamhet, sa Britt Åkerström.

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar

e-post: sos.order@special.lagerhus.se

internetadress: www.sos.se/smkh

Center för små handikappgrupper, Danmark

internetadress: www.csh.dk

Frambu, center för sällsynta funktionshinder

internetadress: www.frambu.no

artiklar ur Läkartidningen

internetadress: www.lakartidningen.se

(här krävs prenumerationsnamn och nummer som

biblioteken kan hjälpa till med)

National Library of Medicine i USA producerar PUB Med som är en databas med medicinska artiklar från vetenskapliga tidskrifter

internetadress: www.nlm.nih.gov/

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)

Internetadress: www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Lisskulla Sylvén
Karolinska Universitetssjukhuset
171 76 Stockholm
Tel: 08- 511 77 00 00

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve
socioonom Anna Lindfors
specialpedagog Astrid Emker
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås

Utredningspedagog Barbro Fock
Specialpedagogiska utredningsenheten
Box 7184
402 34 Göteborg
Tel: 031- 365 82 76

Handläggare Britt Åkerström
Försäkringskassan
405 12 Göteborg
Tel: 031- 700 67 31

Sjuksköterska Lotta Thomasson
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Specialpedagog Inga-Lill Jakobsson
Göteborgs universitet
405 30 Göteborg
Tel: 031- 773 10 00

Logoped Gunnel Wallgren
Vättergatan 9
546 32 Bankeryd
Tel: 036- 37 16 95

Docent Otto Westphal
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Docent Olle Nylén
Sahlgrenska universitetssjukhuset/Östra
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Överläkare Jan Sunnegårdh
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Ögonläkare Anna-Lena Hård
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Professor Per Olof Janson
Sahlgrenska universitetssjukhuset/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Övertandläkare Marianne Bergius
logoped Åsa Mogren, Göteborg
tandhygienist Marie Göthberg-Abrahamsson
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås