



Klinefelters syndrom, vuxenperspektivet

Nyhetsbrev 288

På Ågrenska arrangeras vuxenvistelser där vuxna med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under tre dagar träffas ett antal vuxna med samma diagnos och/eller problematik, i det här fallet Klinefelters syndrom. En vistelse med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2007.

Vuxenverksamheten, som vänder sig till vuxna personer med sällsynta diagnoser, erbjuder en unik möjlighet att träffas, få tillgång till aktuell kunskap, utbyta erfarenheter och reflektera. Under dagarna hålls föreläsningar och diskussioner om funktionsnedsättningens konsekvenser i vardagen, psykologiska och sociala aspekter, samverkan samt information om aktuell lagstiftning. Faktainnehållet från föreläsningarna utgör grund för nyhetsbreven som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa sammanfattningarna och lämna synpunkter.

För att illustrera hur problematiken kan se ut att vara vuxen med ett funktionshinder, finns en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen.

Informationsskrifterna publiceras även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Innehållsförteckning

Klinefelters syndrom, ett extra X vad kan det göra?	3
Behandling	5
Sjukgymnastisk träning	6
Möjligheter till faderskap vid Klinefelters syndrom	7
Manlighet	9
Bertil, 69 år, har Klinefelters syndrom	12
Föreningsinformation	13
Information och rådgivning om tand- och munhälsa	14
Vuxnas erfarenheter av vardagsliv och samhällsinsatser	15

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

Klinefelters syndrom, ett extra X vad kan det göra?

Docent Stefan Arver, Centrum för andrologi och sexualmedicin, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm, informerade om Klinefelters syndrom.

-Andrologi, betyder läran om mannen. Sjukvården med inriktning på den kvinnliga motsvarigheten, gynekologi, är mycket mer utbyggd än kring andrologi. Män söker inte heller för andrologiska besvär lika ofta som kvinnor och när de söker så gör de det senare än kvinnor. Det bidrar till en högre dödlighet hos män. I viss mån är Centrum för andrologi och sexualmedicin på Karolinska Universitetssjukhuset rikstäckande, vilket innebär att man kan få remiss till oss från sjukvården runt om i landet, sa Stefan Arver.

H F Klinefelter var en amerikansk läkare som 1942 beskrev åtta män med en klinisk bild som därtills vållat huvudbry.

-Klinefelter verkade i en tidsperiod då området hormoner och hormonsystemet var någonting relativt nytt. Bl a hade testosteron, manligt könshormon, nyligen upptäckts.

Gemensamt för de åtta män som Klinefelter beskrev var:

- ☒ att de hade små testiklar
- ☒ att de hade sparsam hårväxt/skägg
- ☒ att de hade en mindre utvecklad muskulatur
- ☒ att hälften av dem hade bröstkörteltillväxt
- ☒ att det fanns celler som gjorde testosteron
- ☒ att männen saknade spermiebildning

-De små testiklarna var tecken på att funktionen var störd, eftersom testiklarnas storlek beror på hur mycket spermiebildande celler det finns i dem. Dessutom fanns tecken på hormonbrist, det kunde man konstatera redan då. Men i början på 1940-talet visste man knappt vad kromosomer var, än mindre kunde man titta på dem i mikroskop och upptäcka avvikelser, vilket blev möjligt tio år senare, 1955, då man också upptäckte att män med Klinefelters syndrom hade en extra X-kromosom.

Klinefelters syndrom, som enbart drabbar pojkar, är den vanligaste könskromosomrubbingen. Pojkarna föds med en extra X-kromosom (47XXY) och i mer sällsynta fall med två eller ännu fler extra X-kromosomer. Y-kromosomen, som alltid kommer från pappan, innehåller information som behövs för utveckling av testiklar med spermiebildning och bildning av testosteron.

X-kromosomen däremot, är en mycket stor kromosom med många anlag.

Den extra X-kromosomen/de extra könskromosomerna som pojkar/män med Klinefelters syndrom har, leder bl a till en störning i testiklarnas utveckling.

-Detta beror på att inaktiverade X-kromosomer ändå släpper ut visst material, vilket stör testikelutvecklingen. Men denna störning startar först i o m puberteten. Fram till dess är utvecklingen av testiklarna normal. Testikelcellerna går under, d v s de går en programmerad celdöd till mötes. Alla män med syndromet har därför en störd spermiproduktion där det ofta finns förstadier till spermier.

- Men det är viktigt att komma ihåg att två X är, för kroppen, en normal uppsättning könskromosomer, eftersom kvinnor har två X. En hel styrgrupp ser till att de två X-kromosomerna samarbetar på ett bra sätt och därför fungerar det mesta bra.

Redan i 8:e fosterveckan startar könsutvecklingen. Urkönskörteln får information att bilda testiklar hos pojkfostret.

- Det manliga könshormonet testosteron har flera viktiga uppgifter i kroppen. Detta manliga könshormon ser bl a till att yttre genitalia utvecklas i manlig riktning. Redan i tredje fostermånaden är allt färdig-anlagt och därefter är det enbart fråga om tillväxt.

Testiklarna vandrar så småningom ner i pungen. Hos männen finns könskörtlarna, d v s testiklarna, utanför kroppen, hos kvinnor inne i kroppen.

-Skillnaderna mellan mäns och kvinnors yttre genitalier är tydliga. Men vad som är intressant är att de yttre genitalierna, hos båda könen, är utvecklade från samma byggstenar och att alla delar har sin motsvarighet hos det motsatta könet. Så motsvaras de yttre blygdläpparna hos kvinnor av mannens pung och klitoris av penis. När utvecklingen går fel, t ex på grund av onormal hormonpåverkan, kan pojkar födas med kvinnliga yttre genitalier och flickor med manliga yttre genitalier.

Förändringen vid Klinefelters syndrom ger en normal fosterutveckling och efter födseln en normal utveckling med en viss tillväxt av testiklarna fram till några år före puberteten. Därefter växer inte testiklarna till som de ska utan tillbakabildas och blir ofta mindre än 6 ml vardera.

Om testiklarna inte kan producera tillräckligt med spermier skickar hjärnan ut ett signalämne, hormonet FSH, som i sådana fall blir förhöjt i blodet och kan upptäckas genom ett enkelt blodprov.

Alla vuxna män med syndromet har små testiklar, med liten eller ingen spermieproduktion. Därmed är de allra flesta infertila och kan inte få barn (se mer om detta i särskilt kapitel). Övriga vanliga symptom kan vara nedsatt "psykologisk drive" samt läs- och skrivsvårigheter.

-Övriga tillstånd som är överrepresenterade i gruppen är bindvävsdefekter, autoimmuna sjukdomar och insulinresistens. Syndromet, som förekommer hos 1/500-1/800 födda pojkar, är mycket underdiagnostiserat. Detta innebär att en stor grupp pojkar och vuxna män aldrig får en korrekt diagnos.

Behandling

Stefan Arver informerade också om behandling vid Klinefelters syndrom.

-Eftersom testiklarna, som börjar tillväxa i 12-årsåldern, är mindre hos män med Klinefelters syndrom producerar de mindre testosteron än normalt. Därför kan behandling behövas från och med puberteten eller senare. När det ska ske beror dels på låga testosteronnivåer i blodet, vilket går att mäta med ett enkelt blodprov, dels på eventuella symptom, såsom trötthet, låg psykisk effektivitet, depression, minskad drift och lust, minskad tillväxt av muskelmassan. Det är stora skillnader i hur mycket testosteron man behöver eftersom känsligheten för hormonet varierar.

Testosteron behövs för skelletillväxten, bl a behövs det en viss mängd testosteron för att stänga tillväxtzonerna.

-Finns inte testosteron i tillräcklig utsträckning stängs inte tillväxtzonerna helt och mannen blir längre än han annars skulle ha blivit. Eftersom kroppen anpassar muskelmassan efter behovet, lönar det sig att träna och bygga upp muskelstyrkan.

Eftersom det föreligger en ökad risk att utveckla diabetes, blodpropp i benen, högt blodtryck, förhöjda blodfettnivåer, och därmed en förhöjd sjuklighet, är det viktigt med täta hälsokontroller.

-För lite testosteron innebär att den glatta muskulaturen (icke viljestyrd muskulatur) drar ihop sig, vilket kan leda till ökad frusenhet. Låga nivåer testosteron kan också orsaka dålig sömn och värk i leder, senfästen och muskulatur, sa Stefan Arver.

Vanligen ges testosteron i form av sprutor och till att börja med en gång i månaden under ett halvår och sedan bedömer vi vilken verkan det haft. Testostronplåster har likvärdig effekt som sprutor men har den nackdelen att de kan ge hudirritation och att de är dyra.

-Numera finns också en variant på plåstret, en gel som man kan smörja in hudpartier med och som passar väldigt många.

Sjukgymnastisk träning

Sjukgymnast Charlotte Otterstedt, Vuxenhabiliteringen, Rehabiliteringsmedicinskt Center, Umeå, informerade om hälsoråd och träningsmetoder när man har Klinefelters syndrom.

-Sjukgymnasten arbetar med kroppen. Den reagerar på känslor och annan påverkan utifrån och därför är det mycket som påverkar hur man mår.

Enligt allmänna rekommendationer bör alla vara fysiskt aktiva på något sätt, minst 30 min/dag. Men ofta har man olika ursäkter för att inte träna, exempelvis att man

- ☒ inte har lust
- ☒ inte är motiverad
- ☒ inte vet vad och hur man ska träna
- ☒ har värk
- ☒ har smärtor

Vid Klinefelters syndrom dessutom:

- ☒ plattfot
- ☒ överrörlighet
- ☒ nedsatt drive
- ☒ ryggproblem
- ☒ benskörhet

-Trots att män med Klinefelters syndrom har mer muskelo-skeletala problem som besvär med nacke, axlar, rygg och ledband samt ökad sjuklighet generellt, finns det ingenting som talar för att man ska avhålla sig från att vara fysiskt aktiv och träna. Men man ska vara på det klara med att sämre tillväxt i musklerna ger sämre ork, sa Charlotte Otterstedt.

Puberteten är den viktigaste perioden i livet när det gäller skelettutvecklingen. För en bra skelettupbyggnad rekommenderas minst 30 minuters fysisk aktivitet/dag.

Det finns olika typer av träning:

Konditionsträning, som innebär att man tränar upp "flåset", kan göras på olika sätt, t ex att man

- ☒ tar trapporna i stället för hissen
- ☒ ofta promenerar i rask takt
- ☒ väljer bort att ta bilen
- ☒ arbetar i trädgården
- ☒ städar
- ☒ går stavgång (som också ger bättre kroppshållning)

Styrketräning, med inriktning på muskulär uthållighet och stabilitet, är bra att göra ett par gånger i veckan.

-Det kan vara bra att få hjälp att lägga upp sin träning så att den passar de egna förutsättningarna.

Rörlighetsträning sker utan belastning

-All träning bör vara sådan att man mår bra av den och att man tycker det är roligt. Träningen kan ligga på olika intensitetsnivåer t ex "måbra"-träning (t ex raska promenader), träning som innebär att man settas (t ex ett gympass) samt träning som behandling som innebär mer specifik träning.

Följande är några bra tips för att komma igång med träningen:

- ☒ träna tillsammans med någon annan
- ☒ rutiner som uppmuntrar en aktiv livsstil
- ☒ fasta träningstider
- ☒ träningsdagbok

Föreläsning avslutades med praktisk tillämpning. Deltagarna på vistelsen fick utföra ett enklare träningsprogram.

Möjligheter till faderskap vid Klinefelters syndrom

Med dr och klinikchef Göran Westlander, Fertilitetscentrum Carllanderska, Göteborg, informerade om möjligheter till faderskap vid Klinefelters syndrom.

-Många män som kommer till mig för utredning känner inte till sin sjukdom, exempelvis Klinefelters syndrom. För inte så länge sedan fick män med det syndromet det enkla beskedet att det inte fanns en chans att få barn. Så är det inte längre. Det går inte att säga att det inte

finns en enda användbar spermie hos en man med Klinefelters syndrom utan att göra en rätt omfattande undersökning.

Det kvinnliga ägget tillverkas under fosterperioden och kan sedan befruktas fram till klimakteriet, då äggen tar slut.

-Män kan i princip vara hur gamla som helst och ändå ha livsdugliga spermier, eftersom dessa är färskvara.

Spermier och ägg möts i äggledaren, där en befruktning kan ske. Spermier kan överleva tre dygn i äggledaren, men ägget bara ett dygn.

-I testiklarna finns spermier i olika utvecklingskedan, från omogna till 2,5 månader gamla som är den tid det tar för en spermie att mogna ut. De med bra rörlighet flyttar sedan över till bitestikeln i väntan på överflyttning till det kvinnliga fortplantningsorganet genom utlösning. I en enda utlösning kan det sedan finnas 30-40 miljoner spermier, sa Göran Westlander.

I Sverige har 10-15 % av alla par problem med barnlöshet efter minst ett års försök att få barn. I 30-40 % av fallen är mannen orsak till barnlösheten. 3 % av alla barnlösa män har Klinefelters syndrom.

1978 föddes världens första provrörsbarn, Louise Brown, efter In vitro fertilisering, IVF (befruktning utanför kroppen).

-Sedan dess har över två miljoner barn fötts efter IVF, varav 30 000 i Sverige. 3 % av alla barn som föds i Sverige idag har tillkommit efter IVF. Befruktning av ägget och odling av embryot under 2-5 dygn sker i ett särskilt odlingsskåp. Därefter flyttas embryot över till kvinnans livmoder.

Därefter gjorde Göran Westlander en snabbrepetition av de kliniska undersökningsfynden vid Klinefelters syndrom.

-Hos män med Klinefelters syndrom letar vi efter spermier i testiklarna då spermieförekomst saknas i bitestiklar och sädesvätska. Spermier kan, i 25-50 % av fallen, hittas i testiklarna och dessa kan vid IVF-försök injiceras i uttagna ägg från kvinnan med hjälp av en liten pipett i mikroskop.

På Reproduktionsmedicin, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg har man hjälpt ett tiotal patienter med Klinefelters syndrom som visat sig ha en egen spermieproduktion. I tre av fallen har IVF lett till graviditet med två födselar och ett missfall.

Hur kan man veta att de spermier man injicerar är ”normala” och inte leder till att barn med kromosomrubbingar föds?

-Det vet vi inte. Det vi vet är att 75-90 % av spermerna är friska, sa Göran Westlander.

En fråga som diskuteras är möjligheten att frysa in eventuella livskraftiga spermier eller testikelvävnad från unga pojkar (15 år) med Klinefelters syndrom.

-Det är ingenting vi rekommenderar, men vi säger heller inte nej till unga män som önskar den behandlingen. Men risken är stor att man inte hittar några spermier alls och det blir ju ett tufft besked att ta emot för en 15-åring.

Sammanfattningsvis menade Göran Westlander:

- ☒ att män med Klinefelters syndrom är inte hopplöst barnlösa
- ☒ att operation krävs för besked
- ☒ att graviditetsmöjligheterna är goda med IVF
- ☒ att risken för kromosomalt onormal avkomma är liten

Manlighet

Stefan Balogh, sex- och samlevnadsrådgivare, BOSSE råd, stöd och kunskapscenter, Stockholm, föreläste och diskuterade manlighet med deltagarna.

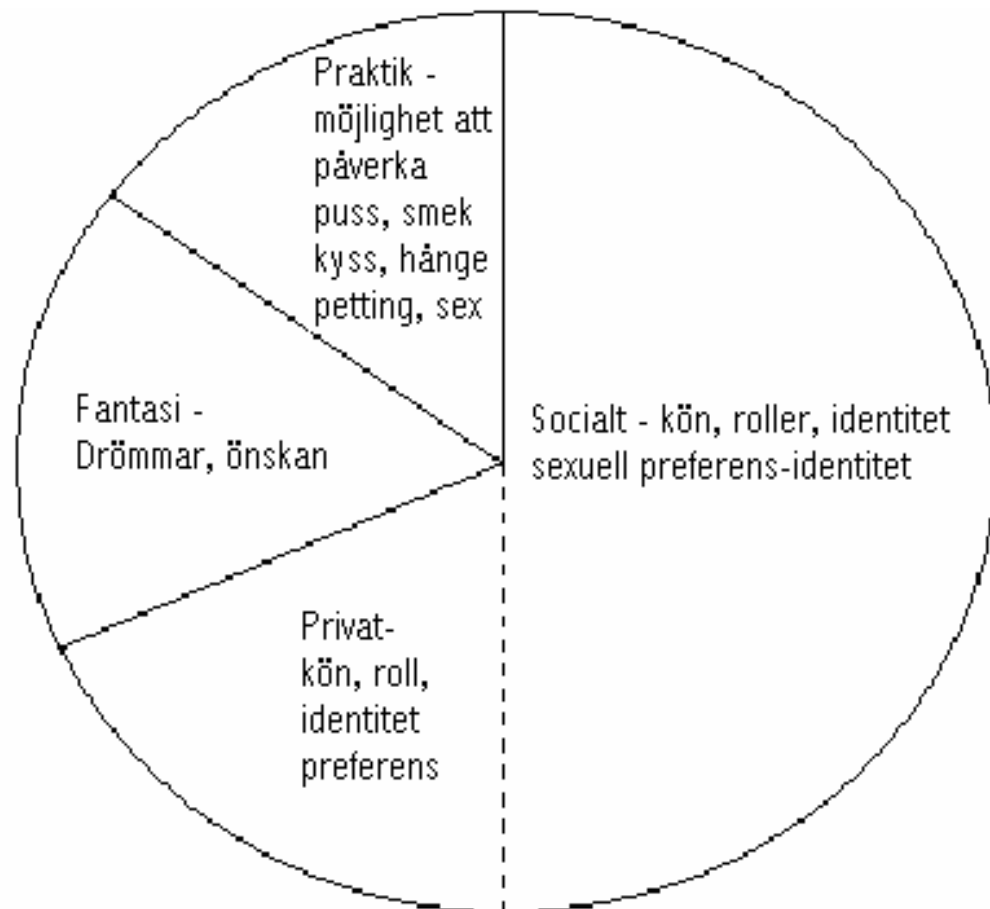
-Jag är bara expert på min egen sexualitet medan ni är expert på er. Sexualiteten är dynamisk, den ändrar sig utifrån ålder, erfarenhet, social situation, skada och upplevelser. I nästan varje händelse i ett liv kan sexualiteten förändras och omformas.

Sexualitet utifrån WAS och cirkeln

☒ Sexualitet är en aspekt av att vara människa. Sexualitet omfattar hela livet och inbegriper kön, roller, sexuell orientering, eroticism, njutning, intimitet och reproduktion.

-Sexualitet är upplevelser men också sådant som är uttryckt i tanke, fantasi, önskan, tro, attityder, värderingar, beteende, praktisk tillämpning, roller och förhållanden. Sexualitet kan innehålla alla ovanstående dimensioner men alla behöver inte vara upplevda eller uttalade.

☒ **Sexualitet** är en interaktion av biologiska, psykologiska, sociala, ekonomiska, politiska, kulturella, etiska, juridiska, historiska, religiösa och spirituella faktorer. (www.was.org. B.Hulter)



Sociala aspekter

-Innan vi föds och under de första levnadsåren har andra personer makten över min sexualitet. Om jag är pojke och min penis är under 2 cm i längd så "blir pojken en flicka", som den trevliga läkaren sa. Samhället är med och bestämmer över oss. Vilket biologiskt kön vi har bestäms med kromosomer och hur andra klär oss, pojkar i blått och flickor i rosa.

Mansrollen och kvinnorollen har kopplingar till vissa yrken, som anses som mer eller mindre manliga eller kvinnliga på grund av traditioner och hur det varit historiskt.

-Sjukgymnast var t ex i början av 1900- talet ett typiskt manligt yrke, men de manliga sjukgymnasterna ifrågasatte de manliga läkarna och då "förbjöds" många män bli just sjukgymnaster. Istället uppmanades kvinnor att utbilda sig till sjukgymnaster eftersom de inte ansågs utmana läkaren.

Sexuell identitet/preferens, d v s vem jag känner mig som, eller hyser intresse för, borde inte ha någon betydelse.

-Men det har det. Samhället har, och uttrycker, vad som är OK och vad som inte är det. T ex är det tillåtet i Sverige att adoptera barn oavsett preferens, men det finns inget land som tillåter adoption till ensamstående män. Ensamstående kvinnor får däremot adoptera barn, eftersom de anses ha en ”medfödd kompetens” att klara att ta hand om dem.

Privata aspekter

-Barns sexualitet formas av olika konstellationer i omgivningen, mamma-pappa, mamma-mamma, pappa-pappa eller en kombination av detta, av kompis och vänner. Positiva och negativa erfarenheter följer med under livet som en del i min ”ryggsäck”.

Fantasier

Fantasier, drömmar och önskningar är också sexualitet.

-Man är faktiskt sexuell om man aldrig praktiserat i verkligheten med sig själv eller någon annan?

Praktik

Praktisk utövning, d v s kramar, pussar, smek, kyssar, hångel, petting, oral, vaginal- och analsex är naturligtvis sexualitet.

-Allt som individen finner njutningsfullt och sexuellt stimulerande är sexualitet och det är upp till individen att själv definiera vad som är njutningsfullt.

Vem/vad har inflytande över din sexualitet?

- ☒ Biologiska faktorer, nedärvda mönster, genetik, manlig-kvinnlig upplevelse
- ☒ Psykologiska faktorer, anknytning till andra, igenkänning, att lära av föräldrar, gruppdynamik
- ☒ Ekonomiska faktorer, olika lön till män och kvinnor för samma arbete
- ☒ Politiska faktorer, vad är OK, vad är inte OK
- ☒ Kulturella faktorer
- ☒ Etiska –moraliska faktorer
 - ☒ Lagar och paragrafer, vilka får ingå äktenskap, vem ärver vem, vem byter namn vid giftermål
- ☒ Religionen
- ☒ Vår historia

Manlighet är en del av sexualiteten precis som kvinnlighet är det, men hur definieras manlighet?

- Kromosomer – XY

- Kroppsligt kön – penis
- Behåring – skägg
- Biologiskt – målbrott
- Biologi – reproduktion – testiklar och spermier.
- Socialt – pojknamn

Böcker som Stefan Balogh rekommenderade :

Gerd Brantenberg - Egalias Döttrar

Kenneth Purvis: mannens underliv,

Ylva Franzen: orgasmera mera

Erik Centerwall: sexualiteter, Rfsu

Stefan Arver: Lilla handboken om sex, www.ks.se - sök andrologi.

Bertil, 69 år, har Klinefelters syndrom

Under uppväxten hade du då några särskilda problem som berodde på syndromet?

-Mitt kön var ju inte utvecklat på samma sätt som hos mina klasskamrater. Under fem-sex år tid, när jag var mellan fem och elva år, tog mina föräldrar mig till ett antal läkare som försökte ta reda på varför mina testiklar inte vandrade ned i pungen, men ingen förstod vad det berodde på.

Hur är det att vara vuxen och ha Klinefelters syndrom?

-Jag fick diagnosen först när jag var 48 år. Innan dess hade jag inte en aning om att jag hade ett syndrom. Det dröjde tills jag var 18-20 år innan sjukvården blev intresserad att titta närmare på mig, men sedan hände inget mer förrän jag gifte mig när jag var 33 år och vi inte fick några barn. Sedan dröjde det ytterligare 13 år innan jag bestämde mig för att ta reda på hur det låg till med mig och min hälsa och gick upp till urologen. Efter blodprov kom man fram till att jag "antagligen" hade Klinefelters syndrom. Då, 1986, visste man inte mycket om syndromet, därav den osäkra diagnosen. Och vi diskuterade allt annat än testosteronterapi. Sedan "glömde" jag bort det igen. Först efter ytterligare tio år så gick jag till min husläkare. Det blev starten på en rätt lång process, där det bl a ingick hormonundersökningar och senare påbörjades en testosteronbehandling 2001. Jag har provat både plåster, injektioner och gel och kommit fram till att Testogel 50 mg/dag fungerar bäst på mig. Nu mår jag väldigt bra, ingen nämnvärd trötthet och väldigt lite humörsvingningar. Benskörheten gör sig påmind då och då, med bland annat svårigheter att gå i trappor.

-När jag ser tillbaka på mitt liv är det många bra idéer som det aldrig blev någonting med för att jag ofta var för trött och ofta hade kraftiga humörsvängningar. Efter en del ströjobb, bl a på kontor, fick jag möjlighet att börja köra lastbil. Och det gillade jag så bra att jag, och min far, så småningom startade en egen åkerifirma och senare också ett bussbolag. Jag tycker inte att syndromet har hindrat mig på något sätt i mitt yrkesverksamma liv. Det har gått väldigt bra. För ett antal år sedan sålde jag mina företag och numera är jag statsanställd.

Är längtan efter barn det som du upplevt som jobbigast av det som orsakats av syndromet?

-1986 gjordes det en fertilitetsutredning, då hade vi varit gifta i 13 år utan att få barn. Utredningen visade att det inte fanns en enda spermie. Att inse att vi inte kunde få barn var ju väldigt tufft, kanske det allra jobbigaste med syndromet. Det var också svårt att ta emot läkarens besked, ”Du kan inte bli far till egna barn”. Att få ett sådant besked kan vara mycket förödande, särskilt när man är ung och vill skaffa barn. Det blev en chock för mig också, trots att jag då hade hunnit bli 48 år och delvis var införstådd med att det kunde vara på det viset. Någon form av stöd och hjälp, t ex terapisaamtal, blev det aldrig tal om.

Hur ser du på framtiden?

-Jag mår väldigt bra och tycker om det liv jag har. Jag har gott om riktiga vänner som står mig nära. Visserligen saknar jag min fru som dog för drygt sex år sedan, men den sorgen har jag kommit över. Nu skulle jag gärna vilja ha en ny livskamrat vid min sida, säger Bertil.

Föreningsinformation

Mats Svensson, ordförande i Svenska XXY & Klinefelterföreningen, informerade om föreningen.

-Tyvärr kan jag informera er om att föreningen just nu är vilande i väntan på att någon person kan avdela tid för att arbeta med föreningen. Jag har själv inte samma möjligheter numera att arbeta lika mycket med föreningen som jag gjort tidigare. Kanske ska föreningen göras om till ett nätverk med egen hemsida. Hur vi ska göra får vi lov att bestämma tillsammans, sa Mats Svensson.

Adressen till den nuvarande hemsidan nås enklast via sökmotorn googles: klinefelterföreningen

Information och rådgivning om tand- och munhälsa

Tandläkare Marie-Louise Sellgren och tandhygienist Mia Zellmer, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om tand- och munhälsa.

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 familje- och vuxenvistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen.

-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 Klinefelters 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. Sjukhustandvården, som finns i alla landsting, har mycket kunskaper om ovanliga funktionshinder.

Tänderna kan se annorlunda ut vid Klinefelters syndrom, jämfört med tänder i allmänhet. De kan ha korta och spretiga rötter och en stor tandkrona.

-Rotfyllningar kan vara svåra att utföra så det är därför extra viktigt att inte få några hål i tänderna.

Egenvården är alltid viktig, d v s tandborstning morgon och kväll, alltid använda fluortandkräm och att dessutom använda olika hjälpmedel för att hålla rent mellan tänderna t.ex. tandstickor, mellanrumsborstar eller tandtråd. Extra fluortillägg kan vara aktuellt såsom fluor-sköljning, fluortabletter eller fluortuggummi.

-En mjuk tandborste med ett relativt litet borsthuvud är bra för att komma åt alla tandytor. El-tandborste kan också vara bra att använda.

-Blöder tandköttet när man borstar eller petar mellan tänderna kan det vara tecken på inflammation i tandköttet som orsakas av att det ligger kvar bakteriebeläggningar på tänderna. För att läka inflammationen behöver man vara ännu noggrannare med sin munvård. När man känner med tungan på tandytorna ska de kännas glatta när de är bra rengjorda. Det är även viktigt att tänka på kosten, att inte äta mer än 5 ggr/dag.

Regelbundna besök hos tandläkare/tandhygienist är viktigt för att kontrollera att allt är bra i munnen och för att avlägsna eventuell tandsten samt att få fluorbehandling.

Vuxnas erfarenheter av vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med Klinefelters syndrom deltog åtta män i åldrarna 17-69 år en gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser tillsammans med psykolog Gunilla Jaeger och specialpedagog AnnCatrin Röjvik, båda Ågrenska.

Vid varje vuxenvistelse görs en bandad tematisk fokusgruppintervju med deltagarna. Denna intervju visade bl a följande:

Skola, utbildning

☒ Alla deltagarna beskrev att de haft behov av, och i vissa fall fått, olika typer av stöd och anpassningar under sin skoltid.

☒ Samtliga ansåg att de behöver en lugn miljö, med så få störningsmoment, som möjligt, eftersom de har svårigheter med koncentration, korttidsminne, uppmärksamhet, avledbarhet och impuls kontroll.

”Jag har svårt att koncentrera mig om det händer något i periferin som är intressantare... då släpper jag det jag håller på med och koncentrerar mig på det andra i stället.”

☒ Det är ofta lättare att uppnå en lugn miljö i en liten klass, men en deltagare, som gått i skola i USA sa: ”I USA var det stora klasser, men väldigt strikt, man fick inte prata, inte springa runt. Så man satt still, fick uppmärksamhet och lärde sig.”

☒ De flesta klagade över trötthet, dålig ork och låg uthållighet. Då har man extra ont av om det är stökigt runt omkring, för då blir man ännu tröttare. För att motverka sin trötthet blir man hyperaktiv, som leder till en ännu stökigare situation. Det blir en ond cirkel. Därför är lagom

långa arbetspass viktigt, liksom möjlighet att varva stillasittande och koncentrationskrävande uppgifter med mera rörliga aktiviteter.

☒ Struktur, ordning och en sak i taget är viktigt. Samtliga ville ha enskild information och enskilda instruktioner.

☒ Alla tyckte också att de hade svårt att komma ihåg, när de försökte lära sig något nytt. Därför är det viktigt att få gott om tid, att få repetera och bearbeta. Då kan man tillägna sig kunskaper. Det gäller därför att få fokusera på den viktigaste kunskapen, eftersom man inte kan hinna allt!

☒ Flera tyckte också att det hade extra svårt att ta kritik i skolarbetet. De tappade då snabbt självförtroendet och försökte inte igen.

☒ Teoretiska kunskaper, abstrakt tänkande och matte var också svårt för alla utom en, som tyckte att matte gått bra. Därför är det viktigt att få varva praktik och teori för att förstå och lära sig, så att teorin blir praktiskt illustrerad och förankrad. Det är också viktigt att få hålla på med det praktiska momentet ensam i lugn och ro så länge som man behöver. De gymnasielinjer, som passade bra för några var verkstads-teknisk, el, naturbruk.

☒ De flesta hade också svårt att läsa in kunskap. Det blev lättare att komma ihåg om de fick innehållet berättat för sig på ett intressant sätt och inte behövde läsa in. Detta hade att göra med att många hade svårt med läsning, skrivning och stavning. Dator är ett nödvändigt hjälpmedel. Därför passade också muntliga prov och tentor bäst. De som läst på komvux och högskola hade erfarenhet av professionella och flexibla lärare och föreläsare. Då blev också studieresultaten bättre och självförtroendet växte.

Arbetsliv

☒ Konsekvenserna av funktionsnedsättningen håller i sig i vuxen ålder och är viktiga att beakta även i arbetslivet. Det är t ex angeläget att omgivningen förstår att man bara kan klara att göra en sak i taget och anpassar sig efter det, att ingen försöker ge en ny uppgift innan man slutfört det man håller på med, om det så bara handlar om att koncentrera sig på att äta färdigt lunchen!

☒ De flesta föredrog självständigt arbete och tyckte oftast att det var svårt med samarbete och lagarbete. Någon tyckte det var svårt att hävda sig i grupp, tyckte att andra tog över och bestämde. En annan tyckte ändå att jobba i grupp kunde fungera om det var med rätt personer, som kunde ge och ta. Då kunde man ha glädje av de andras idéer.

☒ Någon tyckte det var svårt att arbeta i grupp för att det blev stökigt när fler blev inblandade. Då blev det svårt med koncentrationen. Nattskift tilltalade någon, eftersom det ofta var extra lugnt nattetid. Någon

poängterade att han ville ha det på sitt sätt och var inte så intresserad av andra människors sätt att jobba och tänka.

☒ Flera ansåg också att de hade låg stresstålighet, lätt kunde stressa sönder sig. Någon påpekade att det också kunde ha med en viss enkel-spårighet att göra. Om man väl blev intresserad av ett område, så kunde man gå in så starkt för det, så att man körde slut på sig.

☒ Tre av deltagarna har pension och en har halvtids aktivitetsersättning. Övriga arbetade och en studerade. De flestas erfarenheter av kontakt med Försäkringskassa och Arbetsförmedling var tämligen neutrala.

Boende, vardagsrutiner, sömn och återhämtning

☒ Ingen behöver några anpassningar i sitt boende, utan bor som folk gör mest i lägenheter eller villor.

☒ Det är nödvändigt med system och struktur i vardagslivet! Var sak på sin plats för att hitta hemma, att göra saker och ting på samma sätt och i samma ordning varje dag är viktigt. Annars kan det lätt bli kaos.

☒ Ett bra sätt att hålla ordning på tillvaron och att få saker gjorda, är att göra listor med tidsangivelser eller boka in i almanackan när något ska utföras. Det är också roligt att bocka av allteftersom något blir klart. Då ser man att man uträttar en hel del.

Avigsidan med noggrann planering och struktur är att det blir svårt med improvisationer. Det är inte lätt att lyckas skjuta upp en uppgift till dagen efter, om något skulle komma emellan. Då kan det ta månader eller år innan det blir dags igen.

☒ Någon ville dock ha lite variation i vardagslivet. Man kan bli uttråkad av allt för mycket rutiner.

☒ Samtliga beskriver att utan testosteronbehandling är de konstant trötta, går som i töcken och dimma. De sover lätt 14 timmar per dygn, men är ändå utan ork och drivkraft. Man går och lägger sig trött och vaknar lika trött.

☒ När man väl får sin diagnos och möjlighet till testosteronbehandling får man en helt annan ork, man blir piggare, mer levnadsglad och mer social. Testosteron ger både fysisk och mental utveckling. En deltagare påpekade att han hade tonårsmentalitet långt upp i vuxen ålder innan han fick behandling.

☒ Någon som inte tog behandling brukar bli pigg framåt eftermiddagen. De flesta har nytta av en liten tupplur mitt på dagen och någon gillar en ordentlig medelhavssiasta.

Socialt liv, familj och vänner

☒ Flera är eller har varit gifta och några är sambos.

- ☒ Flera beskriver att de har svårt att ta påpekanden, kritik, tillrättavisningar i relationen och i vardagslivet, men vet inte om det hänger ihop med att de har Klinefelters syndrom eller om det är ett allmänt mänskligt drag. Några tycker ändå att de överreagerar, är överkänsliga och lättretade jämfört med andra.
- ☒ De flesta i den närmaste omgivningen känner till syndromet. Flera brukar berätta ganska tidigt i nya bekantskaper, speciellt med flickvänner. Det är lite svårt att diskutera med föräldrarna, som ibland tar på sig ansvaret för att man fått syndromet.
- ☒ Någon tog upp att han hade en neuropsykiatrisk problematik och tyckte själv det liknade Aspergers syndrom lite och med de följer för socialt liv, som detta får. ☒ Någon hade speciella intressen, någon beskrev speciell intuition och perception.
- ☒ Utan testosteronbehandlingen beskriver flera sig som snälla och medgörliga och då är det inte så svårt att umgås med dem. Men de bekantskaper man attraherar då är ju inte alltid riktiga vänner, utan ibland sådana, som utnyttjar snällheten.

Fritid och egen tid

- ☒ Flera tycker om att vara för sig själva och behöver få egen tid. Några hade hittat regelbunden möjlighet till egen tid när familjen eller övriga omgivningen var inbokade och upptagna med annat.
- ☒ Flera tycker dock det är svårt att se till att ta sig den tiden, de har svårt att säga ifrån, hjälper till när folk ber om nåt och blir utnyttjade, medan detta inte är ett problem för andra.
- ☒ De flesta föredrog att träna och idrotta för sig själva och inte i grupp, i alla fall inte med andra män, då det lätt blev mycket hets och tävlan. Däremot gick det lite bättre i grupp med kvinnor.

Sjukvård

- ☒ Klinefelters syndrom innebär att man kan få problem från olika delar av kroppen och att detta accentueras med åren. Helhetstänkande är nödvändigt och ett vårdprogram efterlystes. Klinefelters syndrom är så litet i vårdsverige, men gruppen är egentligen inte så liten. Det är en på 500 till 700 män, som har syndromet. Det betyder över 6 000 män i Sverige, men det är så få som är diagnosticerade.
- ☒ Kunskap, behandling och uppföljning varierar över landet. Tydligt är man mest nöjd med verksamheten i Stockholm.
- ☒ Deltagarna hade varierande önskemål beträffande läkarkontakten. Några ansåg att det räckte med att ta blodprov på hemmaplan, som skickades på analys och sedan ha telefonkontakt med läkaren, för att slippa resa långa sträckor. Andra vill träffa sin läkare regelbundet.

- ⌘ Några deltagare tyckte att alla läkare inte heller är tillräckligt kunniga om vilka svårigheter man har, vad ursprunget till dem är och hur testosteronbehandlingen egentligen påverkar. De flesta känner till att testosteronet ger fysisk mognad, bättre ork och höjer sexualiteten. Men inte alla. Någon hade t ex blivit erbjuden Viagra, när han egentligen behövde mer testosteron! Dessutom påverkar det den psykologiska, mentala mognaden, vilket inte alla känner till.
- ⌘ Behandlingen åtgärdar en brist och gör att man kommer upp på normal nivå. Det som kan vara svårt är att ställa in rätt dos. För hög dos kan leda till aggressivt beteende, vilket någon hade erfarenhet av.
- ⌘ Övriga medicinska aspekter är att flera har ledproblem med överrörlighet och mycket värk i ben, fötter, knän, rygg. Benskörhet förekommer.
- ⌘ Några har haft kontakt med sjukgymnast, men utan speciellt bra resultat. En har gått hos kiropraktor hela sitt vuxna liv.
- ⌘ Någon hade god erfarenhet av yoga och rekommenderade det som skonsam träning. Det var några i gruppen, som inte kände till, d v s inte fått information om, att rörelseproblem kunde ha med syndromet att göra. Någon berättar att man får mer vätska i lederna av testosteronbehandlingen. Så trots att behandlingen innebär att man åtgärdar brist på ett kroppseget hormon, så finns ändå biverkningar.
- ⌘ Flera efterlyste en samtalskontakt efter diagnostillfället. Några hade bara fått sin diagnos och besked om sterilitet vid ett kort läkarbesök. Det är viktigt att få diskutera manlighet och sexualitet med en kunnig person och att bli erbjuden detta. Idag vet man också att det finns en mycket liten, men dock chans att kunna bli pappa.
- ⌘ När det gäller sjukvård var gruppen enig om att kunskapen bland de professionella varierar, att helhetsperspektiv och samordning saknas. Flera deltagare efterlyste ett vårdprogram. Vilka medicinska behov finns, vilka infallsvinklar behöver beaktas, vilka specialister behövs, vilka undersökningar behöver göras, hur skulle samarbetet mellan specialisterna kunna se ut och så vidare? Man borde samla experterna och försöka få fram en handlingsplan!
- ⌘ Någon funderade också över hur det är internationellt. Det är inte säkert att man kan få samma behandling utomlands som i Sverige. Reglerna för vilka preparat som är godkända och tillåtna varierar. Det finns inte heller någon samlad information om detta. Att flytta utomlands är alltså inte enkelt.

