



Turners syndrom, livsperspektivet

Nyhetsbrev 405

Ågrenska arrangerar femdagars **familjevistelser** för familjer där minst ett barn/ungdom i varje familj har en och samma ovanliga diagnos. Under vistelserna får familjen (föräldrar, barn med diagnosen och deras syskon) möjligheter att utbyta kunskap och erfarenheter med andra i samma situation. För föräldrarnas del är dagarna fyllda med föreläsningar med anknytning till barnets funktionsnedsättning. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal.

För att illustrera hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, och visa på hur problematiken kan se ut, ingår en fallbeskrivning. Familjedeltagarna i fallbeskrivningen har i verkligheten andra namn.

På Ågrenska arrangeras också tredagars **vuxenvistelser** där vuxna med en och samma diagnos bor, umgås och utbyter erfarenheter, lyssnar på föreläsningar och diskuterar problem och möjligheter.

En vistelse för vuxna med Turners syndrom arrangerades på Ågrenska 2012. Föreläsningarna från den vistelsen och föreläsningarna på familjevistelsen 2012 har sammanfattats av Jan Engström, Ågrenska, i samarbete med föreläsarna. Tillsammans ger informationen ett livsperspektiv på Turners syndrom.

Sedan år 2000 publiceras alla nyhetsbrev i form av tryckta skrifter men också på Ågrenskas hemsida www.agrenska.se

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i detta nyhetsbrev:

Professor **Lena Landin-Wilhelmsen**, Göteborg, docent **Inger Bryman**, Göteborg, överläkare **Jan Sunnegårdh**, Göteborg, specialistläkare **Annika Reims**, Göteborg, överläkare **Radi Jönsson**, Göteborg, specialpedagog **Bodil Mollstedt**, Göteborg, Informationskonsulent **Lisbet Högvik**, pedagog **Astrid Emker**, Göteborg, psykolog **Monica Lidbeck**, Göteborg, handläggare **Gunnel Hagberg**, Göteborg, logoped **Åsa Mogren**, Göteborg, övertandläkare **Marianne Bergius**, Göteborg, jurist **Jenny Ranfors**, Ågrenska, pedagog **AnnCatrin Røjvik**, Ågrenska

Innehållsförteckning

Turners syndrom i ett livsperspektiv	3
Josefin har Turners syndrom	3
Symptom	4
Tillväxt och puberteten	4
Diagnosålder	5
Tidiga uppfödningssvårigheter och sen grovmotorisk utveckling	6
Josefin får tidigt öroninflammationer	6
Hur påverkas öron och hörsel vid Turners syndrom	6
Symptom, fortsättning	9
Hjärtsjukdomar hos barn och vuxna med Turners syndrom	9
Josefin får diagnosen Turners syndrom	11
Josefin börjar skolan	11
Nationellt vårdprogram	12
Gynekologi och fertilitetsaspekter	12
Aortadissektion	15
Josefin idag	15
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	16
Informationscentrum för ovanliga diagnoser informerar	18
Information från Försäkringskassan	19
Samhällets övriga stöd	21
Tand- och munhälsa	24
Jenny har Turners syndrom	25
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	27

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

Turners syndrom i ett livsperspektiv

Professor/överläkare Lena Landin-Wilhelmsen, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om Turners syndrom i livsperspektivet.

Lena Landin-Wilhelmsen inledde med en kortare historik om Turners syndrom.

-1938 rapporterade läkaren Henry Turner sju kvinnor med utebliven pubertet, halsveck och kortvuxenhet. Dessförinnan hade bl a Otto Ulrich 1930 presenterat en åttaårig flicka med halsveck, kort nacke, kortvuxenhet utåtroterade underarmar.

Idag är Turners syndrom den vanligaste kvinnliga könskromosomavvikelsen. I Sverige finns cirka 1700 flickor och kvinnor med syndromet och i landet föds det i genomsnitt 40 flickor varje år med Turners syndrom.

I Sverige finns det Turnercentra vid alla sex universitetssjukhus, d v s i Stockholm, Göteborg, Malmö, Uppsala, Umeå och Linköping.

-Vi försöker träffas en gång om året för att utbyta erfarenheter och kunskaper. Däremellan kan vi också åka till varandra för att informera oss i särskilda frågor.

Turners syndrom orsakas av en tillfälligt uppkommen rubbning i könskromosomerna i arvsmassan. Kvinnor har i vanliga fall två X-kromosomer. Flickor/kvinnor som saknar hela eller delar av den ena X-kromosomen får en annorlunda könsutveckling.

-Om den ena X-kromosomen saknas helt kallas det Turner monosomi (45 %) och finns båda X-kromosomerna endast i vissa celler kallas det mosaik (40 %). I resterande 15 % av fallen finns delar av X- eller Y-kromosomen i någon av de övriga kromosomerna.

Josefin har Turners syndrom

Josefin, 13 år, har Turners syndrom. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Lena och pappa Olle.

Lenas graviditet med Josefin var normal.

-Förlossningen var lite mer dramatisk, bl a sjönk Josefins hjärtljud betänkligt mycket vid ett tillfälle. Men förlossningen slutade till sist bra utan komplikationer, säger Lena.

Josefin var aningen kort vid födseln, 47 cm och vägde bara 2,7 kg.

-Troligtvis hade hon också lite svullna handryggar, men inte så mycket att vi reagerade på det då. Senare lade vi märke till att hon hade väldigt mjuka händer, säger Olle.

Symptom

Symptom och stigmata (kännetecken) vid Turners syndrom kan variera mycket både i antal, svårighetsgrad och debutålder.

-Eftersom det går bra för många flickor, och symptom/stigmata inte är så framträdande, är det vanligt att diagnosåldern är hög, sa Lena Landin-Wilhelmsen.

Vanliga symptom i *nyföddhetsåldern* är något kortare födelselängd och lägre födelsevikt, svullna handryggar, uppfödningssvårigheter, ett annorlunda utseende och hjärtfel (koarktatio aorta=förträngning av stora kroppspulsådern).

Tillväxt och pubertet

Specialistläkare Annika Reims, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om tillväxt och pubertet.

-Jag träffar väldigt många av flickorna med Turners syndrom, nästan alla i Göteborgsområdet. Jag upplever inte flickorna som sjuka.

Normal tillväxt

Det första året växer det lilla barnet 25 cm, det andra året cirka 9 cm och därefter cirka 5 cm/år fram till pubertetsspurten.

-Tillväxten styrs av flera faktorer, bland annat mängden sköldkörtelhormon, tillväxthormon, nutrition, det vill säga vad och hur mycket barnet äter, och under puberteten även av könshormoner. Vad som är normal tillväxt beror på barnet själv, egenskaper hos föräldrarna, ålder, vikt, med mera.

Hur växer flickor med TS

Flickor med TS har normal mängd tillväxthormon, men kroppen har en sämre känslighet för hormonet och därför fungerar det inte så bra som det borde.

-Tillför man extra tillväxthormon svarar flickorna bra och växer mer än de annars skulle ha gjort.

Tillväxthormon, som bildas i hypofysens framlob, påverkar ämnesom-sättning och tillväxt. Hormonet tillförs som injektion.

Pubertet

Puberteten innebär slutlig könsdifferentiering, en process som startar tidigt i fosterlivet, med vissa uppehåll under utvecklingens gång.

När det är dags för puberteten att starta börjar hypofysen bilda hormonerna LH och FSH. Dessa talar om för äggstockarna att det är dags att börja producera östrogen, det kvinnliga könshormonet som i sin tur gör att kroppen börja utvecklas.

På X-kromosomen sitter generna för både tillväxt och pubertet.
-För att äggstockarna ska utvecklas krävs att båda X-kromosomerna i sin helhet fungerar bra. Turner flickorna har ofta bara en X-kromosom och därför fungerar inte äggstockarna på rätt sätt.

Östrogen kan ersättas, men man bör tänka efter noga när hormonet ska sättas in. Man vill både låta flickorna växa så länge som möjligt men samtidigt komma in i puberteten ungefär samtidigt som jämnåriga.
-Ett tillskuret hormonplåster på stjärten under natten tillför östrogen i rätt mängd. Man ökar mängden successivt, med större plåsterbitar och mot slutet i tablettform, om flickan vill det

Behandlingen med östrogen pågår nästan hela livet men behandlingen med tillväxthormon tills kvinnan vuxit klart. Tidig diagnos innebär att behandlingen kan starta vid lämpligast tänkbara tidpunkt för varje individ.

Fråga

Om man börjar tidigare med tillväxthormon blir då barnet längre?

-Ja, om man jämför behandlingsstart vid 4-5 års ålder med behandlingsstart i tonåren. Sedan är det svårt att säga när man senast skall börja med tillväxthormon.

Vad beror det på att spänningen i musklerna ökar?

-Det är inget vi ser hos alla flickor med Turners syndrom. Men tillväxthormon påverkar muskeltillväxten också, förutom ren längdtillväxt.

Diagnosålder

I följande stadier i livet upptäcks i genomsnitt Turners syndrom:

- ⌘ 45 % vid födseln, p g a fysiska fynd, hjärtproblem och ödem.
- ⌘ 35 % under uppväxten, p g a dålig tillväxt och kortvuxenhet
- ⌘ 15 % under tonåren, p g a bristande pubertet
- ⌘ 5 % i vuxen ålder, p g a infertilitet ovariell svikt (bristande funktion i äggstockarna)

Tidiga uppfödningssvårigheter och sen grovmotorisk utveckling

Redan från början hade Josefin en del svårigheter med maten, med därpå följande svajig viktkurva. Hon kräktes mycket och var aldrig riktigt intresserad av mat.

-I stort sett gick ändå viktkurvan åt rätt håll. Nu efteråt har vi insett att vi inte hade lika stora problem med maten som andra har berättat om, men det var besvärligt ett tag.

Magproblemen fortsatte också upp i åren, med mycket spändhet och "bubblighet" i magen.

-Det var inte kolik, men någonting åt det hållet. Josefin skrek mycket och det tror vi berodde på att hon hade ont i magen. Vi provade att utesluta allt möjligt i kosten, både i min och hennes kost. Det gjordes pricktester, och så vidare, men ingenting klargjorde vad problemen berodde på, säger Lena.

Josefins grovmotoriska utveckling var lite sen. Exempelvis gick hon först när hon var 1,5 år.

-Det som var lite ovanligt var kanske att hon var så sen med att både krypa och att försöka stå upp och gå. Hon saknade "drivet" att göra något nytt, hon tycktes var nöjd med det hon kunde. När Josefin var nästan två år började hon på förskolan. Det fungerade väldigt bra. Hon var lite, lite kortare än de andra barnen, men verkade trivas bra, var glad och positiv och hade inga problem med kamratrelationerna, säger Olle.

Josefin får tidigt öroninflammationer

Josefin fick tidigt öroninflammationerna, den första redan när hon var liten bebis. De kommande vinterhalvåren hade hon minst en öroninflammation varannan månad.

-På BVC minns jag att man sa att så här små barn kan inte ha öroninflammationer. Då vände vi oss till en öronspecialist som tog oss på allvar och såg till att Josefin fick rör inopererade i öronen och när det skedde första gången var Josefin under året. Det var samma öronläkare som senare misstänkte att Josefin kunde ha Turners syndrom. Detta trots att Josefin inte hade några problem med hjärtat som kunde ha fört tankarna på Turners syndrom.

Hur påverkas öron och hörsel vid Turners syndrom

Överläkare Radi Jönsson, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om öron och hörsel.

Örats anatomi och fysiologi

Öronen anläggs mycket tidigt i fosterutvecklingen. Tre groddlager/vävnader är inblandade:

☒ **ektoderm**, ur vilket bl a yttre vävnader och nervsystem utvecklas

- ☒ **entoderm**, ur vilket bl a mag- tarmkanalen och dess organ utvecklas
- ☒ **mesoderm**, ur vilket bl a stödvävnader och skelett utvecklas

-Ur dessa tre groddlager bildas alla kroppens organ och dessas utformning styrs av samma grunduppsättning gener, men där olika gener är aktiva beroende på vilket organ som bildas.

Örat/hörselsinnet anläggs redan 2-3 veckor efter befruktningen. Ur de olika groddlagren bildas **ytteröra** (öronmussla och hörselgång), **mellanöra** med örontrumpet och benbrygga, **inneröra** med snäcka, samt hörselnerven och hörselcentrum i tinninglobens hjärnbark.

-Redan vid 6 månaders fosterålder är hela hörselsinnet, inklusive balansapparaten i innerörat, fullständigt utvecklat och färdigt. Först färdigt är balansorganet i innerörats hinnlabyrint, eftersom det organet är viktigare än hörseln för människan, sa Radi Jönsson.

För ett fungerande hörselsinne krävs dessutom ett vitt **förgrenat nervsystem** innehållande nervtrådar som isolerats med myelin samt en stor mängd synapser (kopplingar).

När örat träffas av ett ljud förstärks och koncentreras detta framför allt i ytterörat, men delvis också i hörselgången. Via trumhinnan överförs ljudvågen till mekanisk rörelse i **benbryggan** (hammaren, städet och stigbygeln) i mellanörat. Benbryggan är upphängd på ett sådant sätt att den kan röra sig kring en axel och vidarebefordra trumhinnans rörelseutslag till membran i innerörats benvägg.

-I **snäckan**, ett spiralvridet benrör i innerörat, finns tre vätskeskikt med membran som svänger olika långt in i snäckan beroende på vilken frekvens och styrka det inkommande ljudet har. Har ljudet hög frekvens bildas små snabba svängningar i membranen som snabbt ebbar ut. Basljud med låg frekvens ger vågrörelser i membranen längre in i snäckan. Den del av snäckan som ligger närmast ytterörat uppfattar således ljud med höga frekvenser och delen längre in lågfrekvent ljud, sa Radi Jönsson.

I snäckan finns fyra rader **hårceller** (celler med flimmerhår), en inre hårcellsrad och tre yttre. Flimmerhåren är inbäddade i en gelématta. När membranet i snäckan svänger överförs svängningen till denna matta med flimmerhår.

-Flimmerhåren böjs, olika långt in beroende på vilken frekvens ljudet har, och omvandlar mekaniska impulser till nervimpulser. Cirka 3000 inre hårceller förmedlar frekvenser från 20 Hz till 20 000 Hz. Är man normalhörande kan man höra skillnad på 1-2 Hz i hela detta område. Man kan i sådana fall också höra skillnad på ljudstyrka från 0 dB till drygt 100 dB. Om hårcellerna skadas finns inga reserver att ta till och skadan blir kronisk.

0 dB hörnivå innebär inte total ljudlöshet. Det är ett tröskelvärde där hälften av alla som hör normalt har en lägre tröskel för ljud de kan uppfatta och hälften har en högre tröskel. Gränsen för normal hörsel ligger på 20 dB.

-Ytterörat och mellanörat förstärker ljudet cirka 60 dB. En person som helt saknar ytterörat, mellanörat och hörselgången har således en tröskel på 60 dB och hör inga ljud under den nivån, sa Radi Jönsson.

30-60 000 nervceller från vardera snäckan bildar **hörselnerven** som löper in i hjärnstammen. På flera ställen finns synapser, **omkopplingsstationer**, vilket i det här sammanhanget kallas kärnor.

-Cirka 90 % av nervtrådarna korsar över till den andra hjärnhalvan och kopplas om flera gånger utefter hörselbanan till hjärnbarken.

Via hjärnstammen, den mest ursprungliga delen av hjärnan och genom vilken alla signaler från kroppen passerar, går nervimpulserna vidare till **primära hörselbarken**, där personen blir medveten om ett ljud, och vidare till **sekundära hörselbarken** där ljudet förstås.

-Att förstå ett ljud innebär att man använder sitt **hörselminne** och därmed förstår man vad det är man hört. Från den sekundära hörselbarken sker ytterligare omkopplingar till **talcentrum**, den del av hjärnan som sköter talmotoriken. De två hjärnhalvorna samarbetar och jämför vad det är man hört. Sammanfattningsvis så kan man säga att ljudet uppfattas på ett ställe (örat), det förstås på ett annat ställe (sekundära hörselbarken) och det får en respons på ett tredje ställe (talcentrum). Det här innebär att döva personer kan utveckla ett tal men sällan ett talat språk, sa Radi Jönsson.

Indelning av hörselskador

Hörselskador delas in i följande grupper:

1/ **konduktiv**, när det finns ett ledningshinder någonstans i den ljudförstärkande delen av örat

2/ **sensorineural** i snäckan eller hörselbanorna (största gruppen)

3/ **kombinerade 1 och 2**

-För att ställa diagnos vilken hörselskada det är fråga om, tittar vi på vilka resultat vi får av tester med ljud via luft och ljud via ben. Vanlig barnhörseltest kan kompletteras med mellanöremätningar, hjärnstamsaudiometri samt otoakustiska emissioner, sa Radi Jönsson

Kliniska fynd vid Turners syndrom

Hörselnedsättningen vid Turners syndrom är vanligtvis av den kombinerade typen, d v s en sensorineural nedsättning med en konduktiv komponent.

-Den sensorineurala nedsättningen är progressiv redan under barnåren. Det finns ett samband mellan den skadade (saknade) X-kromosomen och hörselnedsättningen. Ju större del av X som fattas desto större blir hörselnedsättningen

Ett kliniskt fynd är *öroninflammationer*, som ofta dröjer sig kvar och kan orsaka öronkatarr, akut öroninflammation och kronisk mellanöre-inflammation.

Behandling

- ☒ akut öroninflammation ska behandlas med penicillin
- ☒ öronkatarrer ska följas och tryckutjämnas vid behov
- ☒ kronisk mellanöre-inflammation ska infektiösbekämpas, kirurgi, t ex trumhinneoperation, kan bli nödvändig
- ☒ inneröreskada kräver rehabiliteringsinsatser enligt ett särskilt vårdprogram och hörapparat

Frågor

Kan många öroninflammationer orsaka en bestående hörselnedsättning?

-Ja, om det är fråga om upprepade inflammationer och om mellanörat inte läker på ett bra sätt.

Kan vaxbildning i örat bli ett problem?

-Ja, en trång hörselgång kan bidra till utvecklandet av vaxproppar.

Är personer med Turners syndrom extra ljudkänsliga?

-Det finns en stark koppling mellan neuropsykiatriska problem och ljudkänslighet, men oftast handlar det om hur ljuden tolkas i hjärnan.

Symptom, fortsättning

Vanligt förekommande symptom under *fortsatta småbarnsåren* och skolåldern är kortvuxenhet, öron- och hörselproblem, sämre koordination öga-hand, ökad aggressivitet, ögonproblem, skolproblem (bl a svårigheter med det abstrakta tänkandet), problem med kamratrelationer, autoimmuna reaktioner med ökad risk för inflammation i sköldkörteln och diabetes.

Hjärtsjukdomar hos barn och vuxna med Turners syndrom

Överläkare Jan Sunnegårdh, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade på Turner syndromvistelserna på Ågrenska 2006 och 2012 om hjärtproblem vid Turners syndrom. Följande information är hämtad från dessa båda vistelser.

Jan Sunnegårdh 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, sa Jan Sunnegårdh.

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 i kroppspulsådern först. Operationen av aortaklaffen kräver att hjärtat stoppas och hjärtlungmaskin 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 flikarna 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 hjärtelet 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 delvis löser problemet men dessa operationer är mer omfattande. Hur allvarligt felaktigt mynnande lungvenor 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 Sunnegårdh att man inte sett någon uppenbart negativ effekt av behandlingen.

Frågor

Finns det någon risk att man får tillbaka förträngningen i kroppspulsådern efter operation?

-Ju närmare födseln man gjort operationen desto större är risken att problemen kommer tillbaka. I sådana fall räcker det ofta med att göra en s k ballongdilatation, en vidgning av kärlet som innebär ett relativt litet ingrepp, sa Jan Sunnegårdh.

Hur ofta bör man ha tid för återbesök efter en hjärtoperation?

-Ser allting bra ut räcker det att man kommer på återbesök vartannat år.

Josefin får diagnosen Turners syndrom

När Josefin var åtta år fick hon diagnosen Turners syndrom. Det var nämnda öronläkare som i sin tur kände en annan läkare, som arbetade specifikt med Turners syndrom, som ställde diagnosen.

-Då hade Josefin problem med magen, med öronen, med längdtillväxten, med huden och med balansen. Ingen av delarna var alarmerande i sig, men väl tillsammans, säger Olle.

Efter en större utredning kunde man konstatera att Josefin hade Turners syndrom. När det stod klart påbörjade man medicinering med tillväxthormon. Den behandlingen svarade Josefin mycket bra på. Tillväxtkurvan, som börjat dippa, vände nu uppåt mycket tydligt.

-I den vevan var en studie igång där man provade att ta ut och frysa ned ägg från unga flickor med Turners syndrom, men det var aldrig aktuellt i Josefins fall. Resultatet av den studien blev väl sedan inte så bra som man hoppats på, säger Lena.

Josefin börjar skolan

Samma år som diagnosen ställdes började Josefin skolan. Inför skolstarten gjordes sedvanliga test och undersökningar och ingenting ovanligt noterades.

-Det har alltid gått bra för Josefin i skolan, på nästan alla sätt och vis. Det är väl matematiken nu när hon går i sjätte klass som börjat bli lite besvärlig, men hon får extra stöd i ämnet. I alla övriga ämnen är hon mycket duktig, ja förutom i gymnastiken då. Vi har informerat en del av lärarna om Turners syndrom och det har varit bra. Bl a har skolan köpt in extra böcker som Josefin kan använda, säger Olle.

Någon ADHD-problematik tycker inte Lena och Olle sig kunna se.

-Vi tycker inte att hon är dominant, men hon leker gärna med lite yngre barn och där kan hon ju ställa och styra lite lättare. Hon har lite svårt att alltid förstå jämnåriga kamraters avsikter och sätt att tänka. Det kan vara en liten gest eller min som hon inte uppfattar, men det är

ingenting som är så tydligt att det stör. Det hänger ändå ihop med hennes svårigheter när det gäller abstrakt tänkande, säger Lena.

Nationellt vårdprogram

I det nationella vårdprogrammet för Turners syndrom ingår bl a

☒ undersökning av gynekolog, 1 ggr/år

☒ audiogram=hörseltest,, 1 ggr/femte år

☒ blodtrycksmätning, 1 ggr/år

☒ EKG, 1 ggr/femte år

☒ kontroll av sköldkörtelfunktionen 1 ggr/år

-Underfunktion i sköldkörteln är vanlig hos alla kvinnor med Turners syndrom och nästan var tredje behöver Levaxin® för att ersätta det saknade hormonet.

☒ kontroll av bentätheten 1 ggr/femte till vart tionde år

-Den förhöjda frakturrisken är inget stort problem eftersom den kan medicineras med bisfosfonater och östrogen.

☒ undersökning av hjärtat, 1 ggr/femte år (se särskilt kapitel)

-Vi letar då efter avvikelser i form av timglasliknande försnävning (koarktatio) samt vidgning av kroppspulsådern, sa Lena Landin-Wilhelmsen.

Frågor

Är det vanligt med hudproblem vid TS?

-En del får psoriasis, framför allt i hårbotten. Det kan hjälpa att behandla med mjukgörande salvor, men ibland kan det vara nödvändigt att söka hjälp på hudklinik.

Är det vanligt med njurproblem vid TS?

-Nej, det är det inte, eftersom TS inte påverkar njurarnas funktion. Så kallade hästskonjurar, som kan förekomma vid TS, påverkar inte funktionen.

Vad innebär ADHD-problem vid TS?

-Ett litet fåtal flickor/kvinnor med TS har viss ADHD-problematik. Jag tycker att det finns anledning att vara uppmärksam på problem som har med uppmärksamhet att göra, inte minst då det kan vara hörselnedsättning som ger trötthet och koncentrationsbesvär i krävande situationer.

Gynekologi och fertilitetsaspekter

Docent Inger Bryman, SU/Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om gynekologi och fertilitetsaspekter vid Turners syndrom.

-Vi har inom våra Turnercentrum i Sverige gemensamt gjort forskning om hälsan hos kvinnor med TS och bland annat om kvinnornas ämnesomsättning, leverfunktion och benskörhet. Idag är behandlingen för flickor och kvinnor helt annorlunda jämfört med den för tjugo år sedan. Därför är förutsättningarna för ett bra liv för flickor med TS som växer upp nu, väsentligen mycket bättre, sa Inger Bryman.

Ett av de vanligaste symtomen vid TS är att flickorna inte får en normal pubertetsutveckling. Man räknar därför med att bara ca 5 % blir spontant gravida.

-Det har, speciellt efter att äggdonationsbehandling blev tillgänglig, gjorts en del studier på fertilitet och graviditet vid TS.

Man vet därför att kvinnor med TS har

- ∞ normal form på sin livmoder, men beroende på östrogenbristen är den mindre än normalt. Detta kan man bli se vid ultraljud.

- ∞ små äggstockar och brister i äggstocksfunctjonen som orsakar den låga östrogennivån.

-Under fosterlivet, när äggstockarna anlagts, sker hos flickfostret med TS en mer uttalad och ibland total förlust av ägganlag, jämfört med den förlust som sker även hos foster med normal kromosombild. Mekanismen bakom detta är okänd.


I normala fall finns ett par miljoner ägganlag i äggstockarna vid puberteten. Omogna ägg utvecklas sedan, ett i taget, under varje menstruationscykel. Detta leder till ägglossning och sedan, genom hormoneffekter på livmoderslemhinnan, menstruation .

- Vid TS saknas oftast ägganlagen. Den bristande östrogenproduktion detta leder till, innebär att flickorna inte heller får någon menstruationsblödning. Behandling med östrogen och gulkroppshormon innebär att menstruationen kommer igång. Har flickan har en turnermosaik kan det dock finnas en del omogna ägg från början och spontan pubertet och menstruationsblödning kan förekomma.

De flesta unga kvinnor med TS får en bra bröstutveckling, hos andra kan den bli lite sämre.

-Barnläkarna brukar, till att börja med, ordinera hormonplåster i låga doser och därefter ökande dosering. När kvinnorna kommit upp i dos övergår vi ibland till hormontabletter inför slutskedet av pubertetsutvecklingen. Östrogen, i kombination med gulkroppshormon, ges sedan i plåster- eller tablettform som fortsatt behandling.

Det finns ibland en oro/rädsla för att medicinera med östrogen.



-Därför måste vi ta hänsyn till att kvinnor med TS ofta inte har samma östrogennivåer som andra kvinnor. Bröstcancer är den vanligaste cancerformen hos kvinnor, oavsett om de har behandlats med östrogen eller ej. Några belägg för en ökad risk för bröstcancer hos kvinnor med TS finns inte, sa Inger Bryman.

När det gäller fertilitet vid Turners syndrom bör man ta hänsyn till följande:

- ⌘ risken är stor för förlust av äggstocksfunktionen tidigt i livet, även för kvinnor med TS- mosaik som har menstruationer från puberteten.
- ⌘ TS-graviditeter är riskgraviditeter, på grund av ökad risk för hjärtkärlkomplikationer under graviditeten, enligt aktuell forskning. Man har också påvisat en ökad risk för ruptur/dissektion i aorta under graviditeter.

-Med anledning av dessa studier utreds numera alla kvinnor med TS som önskar graviditet. Det sker med magnetröntgen (MR) av hjärta och aorta före graviditet. Detta gäller både vid möjlighet till spontan graviditet och vid önskan om behandling med äggdonation och oavsett om tidigare ultraljud visat normala förhållanden. Vid avvikelser avråds från graviditet. Vi följer också graviditeten speciellt noga med blodtryckskontroller och ultraljud av hjärtat, sa Inger Bryman.

Angående tidigare forskning, avseende graviditeter hos TS kvinnor, har man i vissa studier funnit en hög risk för missfall och en ökad risk för missbildningar hos barnen.

-I en svensk studie från fyra Turnercentrum i Sverige, som sammanställdes 2011, fann vi att en större andel kvinnor med TS födde barn än tidigare, troligen på grund av ökade möjligheter till äggdonation. Vid spontan graviditet var missfallsrisken något högre än vid äggdonation. En möjlig förklaring till detta kan vara att ägg hos kvinnor med TS kan ha fler genetiska avvikelser som orsakar missfallen.

-I ett stort forskningsprojekt, med data från svenska folkhälsoregister, jämför vi nu graviditeter hos kvinnor med TS med graviditeter hos kvinnor i allmänhet. I dessa studier, som omfattar både spontana graviditeter och graviditeter efter äggdonation, har vi visat att barn till kvinnor med TS i något högre grad föds upp till 6 veckor för tidigt. Ingen ökad missbildningsfrekvens förelåg i jämförelse med graviditeter hos kvinnor i övrigt.

Frågor

Finns det något samband mellan östrogenbehandling och hjärtproblem?

-Det finns inga studier som stödjer detta.

Kan en man se på mina könsorgan att jag har Turners syndrom?

-Ni kan vara helt lugna, det finns ingenting som skiljer när det gäller de yttre könsorganen eller slidan. Det är endast livmodern som vi vet är något mindre än hos flickor och kvinnor utan TS.

Aortadissektion

Aortadissektion vid TS innebär att kärlväggen i aorta (stora kroppspulsådern) brister i den timglasliknande försnävningen, varvid blodtrycket kan sjunka snabbt och risken att avlida öka markant.

-Risken för en aortadissektion finns kvar hela livet hos kvinnor med Turners syndrom. När en försnävning hittats är den möjlig att operera, vilket också görs, till och med upp i höga åldrar. Graviditet avrådes vid TS på grund av den förhöjda risken med aortadissektion. Av 85 rapporterade dissektionsfall mellan 1961 och 2006 avled 73 under graviditeten, sa Lena Landin- Wilhelmsen.

Josefin idag

Den genetiska undersökning som gjorts visar att Josefin inte är s k Turnermosaik.

-Det har man berättat för oss. Men vi har själva inte sett resultatet av undersökningen som visade det. Så vi vet t ex inte hur mycket Josefin har kvar av sin ena X-kromosom. När vi kommer tillbaka till sjukhuset ska vi be att få resultatet på papper. Det är mycket annat vi också vill ta tag efter den här veckan på Ågrenska. En sak som vi inte riktigt förstår är hur länge man bör vänta med att sätta igång puberteten. Josefin är ju väldigt medveten om att det händer saker med kamraterna, saker som inte sker hos henne och vill nog snart komma in i puberteten.

Idag är Josefin 1.43 m och Lena och Olle tycker att det vore ju vore bra om hon kanske blev något längre.

-Men det är en svår avvägning hur länge man bör vänta med att sätta igång puberteten, eftersom den bromsar tillväxten. Men en försiktig början till pubertet har startat eftersom hon får en liten, liten bit hormonplåster som hon har på natten. Den behandlingen ska tydligen inte påverka Josefins slutlängd. Det här med Josefins längd är inget problem idag. Hon är kort men ändå inte kortast i klassen, säger Olle.

Idag går Josefin på uppföljande undersökningar var tredje månad.

-Men vi har aldrig träffat något team. Vi träffar en barnläkare och en sjuksköterska och de följer ett vårdprogram när det gäller uppföljningen. Det är lite konstigt att vi inte fått träffa Turnerteamet som finns på ett annat av våra stora hemsjukhus, säger Lena.

Josefin har järnbrist till och från och det är någonting som Lena och Olle inte fått en förklaring på.

-I perioder är hon ganska trött och håglös och då tror vi att hon behöver extra järn, säger Olle.

Sedan flera år fungerar det väldigt bra med maten. Josefin är numera väldigt matglad och har heller inga problem med magen.

-Vi tror att det vände när vi började medicineringen med tillväxthormon. Även hennes sömnproblem, bl a med svårigheter att komma till ro och somna, försvann när hon fick tillväxthormon, säger Lena.

Grovmotorik och balans är områden där Josefin har en del problem.

-Hon lärde sig cykla sent och hon har tydliga problem inte bara med grovmotoriken och balansen, utan också med koordinationen av rörelser. Vi kan inte på några sätt och vis tänka oss att exempelvis låta henne cykla ute i trafiken. Hon har svårt att ta in omvärlden och bedöma risker och det har väl med hennes svårigheter att tänka abstrakt. Hon är heller ingen lagidrottare och har t ex svårt att i fotboll ha kontroll på egna laget och motståndarlaget. Hon är med och spelar men det går inte så bra. Gymnastikläraren känner till att Josefin har Turners syndrom och anpassar delvis undervisningen utifrån detta. Josefin gillar därför mer individuella aktiviteter som dans, att rida och att simma, säger Olle.

Familjen har flera gånger varit med på Turner-föreningens familjeläger och det har varit väldigt lyckat.

-Inte minst för Josefin som fått nya väninnor ute i landet som hon besöker då och då. På de här familjelägren har både vi och Josefin fått möjlighet att prata med läkare och psykologer, bl a om framtiden och möjligheterna för Josefin att få barn, säger Lena.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Specialpedagog Bodil Mollstedt, Ågrenska, informerade om Ågrenskas pedagogiska erfarenheter när det gäller barn med funktionsnedsättningar och hur man planerat vistelsen på Ågrenska för barnen.

-I Ågrenskas barnteam finns många professioner representerade t ex sjuksköterskor, förskollärare, fritidspedagoger, pedagoger med olika inriktningar.

Samtliga barn med funktionsnedsättningar som kommer till Ågrenska har en diagnos.

-Vi försöker planera vistelsen så att alla aktiviteter passar alla barn och inga känner sig särbehandlade eller utpekade. Som hjälp har vi medicinsk information från bl a Ågrenskas nyhetsbrev och Socialstyrelsens skrifter. Har vi haft liknande vistelser tidigare tittar vi på erfarenheterna från dessa vistelser. Familjen lämnar information om barnet och det gör också personalen på förskolor och skolor.

Efter vistelserna kan Ågrenska ta kontakt med skolan/förskolan och återkoppla vad man sett och stämna av med skolan barnets styrkor och svårigheter, samt vilka insatser som kan vara aktuella.

-Ofta är det som är bra pedagogik för flickor med Turners syndrom också bra för barn överhuvudtaget. Vissa veckor använder vi ett särskilt observationsschema som vi fyller i efter vistelsen och använder bl a i återkopplingen med hemskola/förskola.

-Det vi sett som en svårighet för flickor med Turners syndrom är att hitta sin roll i gruppen, distanslöshet, logiskt tänkande och motorik. Till stor hjälp för de här barnen är tydliga gränser, uppmuntran, läxhjälp, läs- och skrivstöd via dator, mm, sa Bodil Mollstedt.

Ett av målen med barnens vistelse på Ågrenska är att minska konsekvenserna av de inlärningssvårigheter som förekommer.


-Till hjälp har vi ett strukturerat schema som förbereder eleverna på olika aktiviteter, fasta rutiner och anpassat konkret arbetsmateriel i undervisningen. Det är viktigt med förberedelser och tydliga instruktioner före och under aktiviteterna för att barnen ska känna sig trygga.

De yngre barnen har ett schema i form av bilder som plockas bort efterhand som aktiviteterna genomförs.

-Även de små barnen har ett varierat program, men alltid med samma personal och samma grupper. De flesta barnen har med sig arbetsmaterial från den egna skolan. Ofta är barnen intresserade av Ågrenskas arbetsmaterial, t ex i matematik. Vi är noga med att barnen ska veta hur länge de ska hålla på med en aktivitet och därför har vi både timglas och timstockar till hjälp.

I snabb takt kommer nu det ena elektroniska hjälpmedlet efter det andra, bl a i form av olika appar som man kan ladda ner till smartphones.

-Det finns också s k röstmemos som kan användas för att spela in lektionsgenomgångar. Vanliga mobiler kan också användas som hjälpmedel för påminnelser om tid och plats för olika aktiviteter. Böcker och tillhörande CD-skivor innebär att man kan lyssna på en



text och samtidigt läsa den. Yngre barn kan få höra olika djurs läten och placera bilder på rätt djur vid rätt ljud.

Övriga mål under vistelsen är att

- ☒ stimulera grov- och finmotoriken med hjälp av olika aktiviteter
- ☒ stimulera aktiviteter som har med bild och form att göra, t ex tillverkning av smycken
- ☒ stödja och utveckla kommunikation och socialt samspel, men bli olika samarbetsövningar
- ☒ samtala om Turners syndrom, t ex utifrån berättelseboken eller sagor, film eller annan litteratur om hur det är att vara ”annorlunda”.

I den nya skollagen betonas elevens rätt till stöd. Då kan ett åtgärdsprogram, som föregåtts av utvecklingssamtal, fungera som ett tydligt stöd i arbetet runt eleven.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser informerar

Informationskonsulent Lisbet Högvik, Informationscentrum för ovanliga diagnoser, Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet, informerade om verksamheten.

-Informationscentrum för ovanliga diagnoser ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser. Nya texter tas fram och redan befintliga uppdateras. I databasen finns information om drygt 200 ovanliga diagnoser. Underlagen till texterna skrivs av landets främsta experter, kompletteras sedan av handikapporganisationer och patientföreningar och bearbetas för att informationen ska bli lättillgänglig för allmänheten. Allt material faktagranskas av en expertgrupp. Förutom den utförliga informationstexten i databasen finns också en kort sammanfattande text i en särskild folder för varje diagnos.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser är ett nationellt centrum för alla ovanliga diagnoser, en verksamhet som finns på Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet.

-Verksamheten kan liknas vid en sambandscentral som samlar in, sammanställer och förmedlar kunskap, svarar på frågor och hjälper till med informationssökning. Alla som söker information, eller har frågor om en ovanlig diagnos, kan ta kontakt med oss och det är kostnadsfritt, sa Lisbet Högvik.

Information från Försäkringskassan

Försäkringskonsulent Gunnel Hagberg, Försäkringskassan, Göteborg informerade om Försäkringskassan och dess uppgifter.

Försäkringskassan, som är en ny statlig myndighet sedan 1 januari 2005, administrerar de försäkringar och bidrag som ingår i socialförsäkringen. Försäkringskassan har 16 000 medarbetare. I varje län finns ett länskontor. Totalt finns cirka 330 försäkringskontor. Huvudkontoret ligger i Stockholm.

-Försäkringskassans uppgift är att besluta om rätten till ersättning vid sjukdom eller föräldraledighet, uppmärksamma behov av arbetslivsriktad rehabilitering och samordning av sådan. Försäkringskassan arbetar också för att förebygga sjukskrivning och sjukersättning.

Försäkringskassans arbetsområden är:

- ☒ hälso- och sjukvård
- ☒ ekonomisk familjepolitik
- ☒ ersättning vid arbetsförmåga
- ☒ ekonomisk äldrepolitik
- ☒ handikappolitik

En sjuklöneperiod innehåller en karensdag (dag 1), sjuklön (dag 2-14) som arbetsgivaren betalar samt sjukpenning (dag 15- framåt) som Försäkringskassan betalar.

-Ett läkarintyg (f o m dag 8) ger inte automatiskt rätt till sjuklön eller sjukpenning. Att vara sjuk är inte detsamma som att inte kunna arbeta. Det är förmågan att arbeta som avgör om man har rätt till sjukpenning, inte sjukdomen eller symptomen i sig. Det är Försäkringskassan som bedömer arbetsförmågan. En försäkringsläkare kan vid behov tolka underlagen, t ex läkarintyg, och avgöra arbetsförmågan.

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.

Handikappersättning kan man få från Försäkringskassan om man är sjuk eller har ett funktionshinder. Gäller från och med juli månad det är man fyller 19 år. Det krävs att man behöver mer tidskrävande hjälp av annan person för att klara sin vardag, arbete eller studier eller att man har betydande merkostnader för att få ersättningen

-Om man är döv eller gravt hörselskadad är ersättningen minst 14 000 kr/år och som mest 27 400 kr/år.

Ansökan om handikappersättning görs på blanketten **Ansökan handikappersättning** som man kan få från Försäkringskassan

Aktivitetsersättning (tidigare kallad förtidspension) kan man få om man är mellan 19-29 år och om arbetsförmågan är nedsatt på grund av ett funktionshinder.

Aktivitetsstöd kan man få om man deltar i något arbetsmarknadspolitiskt program t ex arbetslivsinriktad rehabilitering, arbetspraktik mm. Ersättningen är i regel densamma som det belopp man skulle ha fått i arbetslöshetsersättning.

Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade, LSS.

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

För att få tillgång till olika insatser krävs det att personen tillhör personkretsen och att man ansöker om stöd och hjälp skriftligt.

Alla kommuner har skyldighet att informera om lagen och i kommunerna finns informationsbroschyrer om LSS och annat stöd från samhället.

Samhällets övriga stöd

Enligt skollagen har alla barn rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Juristen Jenny Ranfors, som arbetar som koordinator på Ågrenska, informerade om samhällets övriga stöd under familjevistelsen.

Förskola/skola

1/Den nya skollagen, som kom 1 juli 2011, innebär

- ☒ att samma regler gäller för fristående som för offentliga förskolor och skolor
- ☒ att rektor och förskolechefer har fått ökat ansvar när det gäller elever som behöver stöd
- ☒ skärpta krav på lärarna, bl a ska endast behöriga lärare få tillsvidareanställning
- ☒ att Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till, eller stänga skolor som missköter sig

2/ Elevens rättigheter stärks

Förskolechefen/rektorn är skyldig att utreda om en elev tycks behöva särskilt stöd. Åtgärdsprogram ska upprättas. Programmet ska innehålla kunskapsmål och vilket stöd det enskilda barnet behöver.

-Fler beslut kan överklagas till Skolväsendets överklagandenämnd, t ex i frågor som rör åtgärdsprogrammet och rätten till skolskjuts, sa Jenny Ranfors.

3/ Åtgärdsprogram ska

- ☒ innehålla skriftlig planering av skolgången
- ☒ beskrivning av elevens behov och hur behoven ska tillgodoses
- ☒ hur åtgärderna ska följas upp och utvärderas
- ☒ utformas tillsammans med elev och en av föräldrarna

4/ Stödåtgärder till elever med funktionsnedsättning kan se olika ut.

-Åtgärder kan gälla handledning/fortbildning av personalen eller/och att eleven får resursperson.

- ☒ minskning/anpassning av barngrupper
- ☒ anpassning av lokaler
- ☒ läromedel

5/ Möteteknik

Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning kan det bli många möten med de parter som omger barnet.

-Till elevrådsmöten är det viktigt att ni föräldrar kommer väl förberedda och att representanterna från förskolan/skolan är beslutsfattare. Det är viktigt att ha en dagordning och att man för protokoll där det framgår vem/vilka som ansvarar för genomförandet av olika beslut om åtgärder.

-Ibland kan det vara en fördel om även skolsköterskan är med på mötet. Bestäm alltid tid för återkoppling och uppföljning av olika åtgärder.

6/ Betyg och behörighet

- ⊘ betygsskalan ska vara A-F där A-E innebär olika grader av godkännande
- ⊘ eleven måste vara godkänd (minst E) i 8-12 ämnen för att komma in på gymnasiet
- ⊘ vid betygssättning ska läraren alltid använda alla information som finns om eleven och dess förmågor
- ⊘ en elev kan bli godkänd i ett ämne utan att ha gjort några prov
- ⊘ ”Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska uppnått. Med särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav” (Pysparagrafen)

7/ Vart vänder man sig?

Om man inte är nöjd med insatser och åtgärder ska man i första hand vända sig till förskolechefen/rektorn och därefter till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen, eller Skolverket (Tel 08- 527 332 00 www.skolverket.se)

Fonder

Fondmedel kan sökas för exempelvis ökade omkostnader på grund av sjukdom, för hjälpmedel och rekreationsresor.
-Sjukhuset kan hjälpa till med vilka fonder som kan vara lämpliga att kontakta. Böcker med beskrivning av olika fonder är ”Alla dessa fonder” och ”Stora fondboken”)

Tips på bra hemsidor

www.agrenska.se – Ågrenska
www.fk.se - Försäkringskassan
www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen
www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen
www.skolverket.se – Skolverket
www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
www.riksdagen.se - Riksdagen
www.regeringen.se – Regeringen
www.hi.se - Hjälpmedelsinstitutet
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
www.notisum.se – Lagar på nätet

Tand- och munhälsa

Övertandläkare Marianne Bergius, tandsköterska Lena Gustafsson och logoped Åsa Mogren, 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.

- Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär om tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

En av Mun-H-Centers tandläkare och tandhygienister gör också en översiktlig undersökning. Såväl observationerna vid undersökningen som uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas på Mun-H-Center. Målet är att på så vis kunna bidra 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 Gauchers sjukdom.

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.

Jenny har Turners syndrom

Jenny, 27 år, har Turners syndrom.

Hur tycker du det är att vara vuxen och ha Turners syndrom?

-Jag har inte så många uttalade symptom och problem på grund av syndromet, eftersom jag har en ganska lindrig form. Jag tycker att jag fungerar bra idag och har ett bra liv. Jag har ett arbete som jag trivs med och har ett socialt umgänge. En svårighet som jag däremot alltid har haft är att orientera mig i t ex en stad, att hitta speciella adresser osv. Det kan vara lite besvärligt. Matte har jag också alltid haft svårt för, men i övrigt har jag inga inlärningssvårigheter. Jag klarade skolarbetet bra.

När fick du diagnosen?

-Den fick jag när jag var fjorton år. När jag var runt tio år upptäckte skolsköterskan att jag hade slutat växa, att tillväxtkurvan gjorde en dip. Efter kromosomprov fick jag remiss till tillväxtenheten på ett större universitetssjukhus och behandling med tillväxthormon. Vid en genetisk undersökning såg man att jag har kvar en stor del av den skadade X-kromosomen. Trots att det var i senaste laget att sätta in till-

växthormon svarade jag bra på behandlingen. Jag var 1.47 vid behandlingsstarten med tillväxthormon och idag är jag 1.63. På ungefär tre år växte jag 16 cm. Vid behandlingsstarten började man också fundera på om jag hade någon annan sjukdom eller syndrom, vilket kunde uteslutas genom olika test. Jag har varken koncentrationssvårigheter, inlärningssvårigheter eller hjärtproblem. Det kan vara bidragande faktorer till att det dröjde så pass länge innan jag fick diagnosen. När jag började behandlingen med tillväxthormon vid 14 års ålder fick jag samtidigt hormoner för att få igång puberteten. Jag hade då inte kommit in i en spontan pubertet. Samtidigt tog man bort mina äggstockar på grund av risken för cancer i äggstockarna.

Hur var uppväxten i övrigt?

-Jag hade sämre grovmotorik än mina klasskamrater och lärde mig t ex att cykla och simma sent. Gymnastiken i skolan var väldigt jobbig. Man gjorde ingenting för att jag skulle kunna vara med. Jag deltog så gott jag kunde efter mina förutsättningar i vissa övningar och aktiviteter, men fick inget stöd och inga anpassningar. En del övrigt vållade också problem när jag var riktigt liten som t ex att gå i trappor och kliva på bussen, eftersom jag hade problem med balansen och koordinationen.

Hur är det i övrigt, t ex med motoriken idag?

-Idag har jag inte så stora problem med balansen, men en del problem med koordinationen har jag fortfarande. Jag försöker träna regelbundet bland annat just för att förbättra koordinationen och balansen. Jag har inga problem med hörseln, inte haft många öroninflammationer. Jag har inga hjärtproblem, men har endast två flikar/segel i aortaklaffen som inte ställer till besvär. Men det medför att jag måste äta penicillin i förebyggande syfte vid till exempel tandläkarbesök vid ingrepp.

Hur följer sjukvården upp dig?

-Jag träffar en gynekolog en gång om året och då görs en gynekologisk undersökning. Samtidigt tas flera prover, bl a kontrollerar man levervärden och sköldkörtelfunktionen. Det känns bra eftersom en del problem kan komma smygande, t ex problem med sköldkörtelfunktionen. Jag har också genomgått en stor femårskontroll med bland annat ultraljud av hjärtat, bentäthetsmätning, röntgen av skelettet mm.

Är med i Turner-föreningen?

-Ja, det är jag. Jag har bara gott att säga om föreningen och dess arbete.

Hur ser du på framtiden?

-Jag ser mycket ljust på framtiden. Möjligheterna till olika alternativ att få barn får jag ta ställning till när det blir aktuellt.

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Professor Lena Landin-Wilhelmsen
SU/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Docent Inger Bryman
SU/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

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


Specialistläkare Annika Reims
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Överläkare Radi Jönsson
SU/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Specialpedagog Bodil Mollstedt,
jurist Jenny Ranfors,
pedagog Astrid Emker
pedagog AnnCatrin Røjvik
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

Psykolog Monica Lidbeck
Centrala MHV/BHV-teamet
Krokslätts vårdcentral
Box 2004
431 02 Mölndal

Handläggare Gunnel Hagberg
Försäkringskassan
Box 87 84
402 76 Göteborg



Logoped Åsa Mogren
Övertandläkare Marianne Bergius
Mun-H-Center
Box 20 46
436 02 Hovås
Tel: 031 750 92 00

Informationskonsulent Lisbeth Högvik
Informationscentrum för ovanliga diagnoser
Box 100
405 30 Göteborg
Tel: 031- 786 00 00