



Klinefelters syndrom

Nyhetsbrev 407

På Ågrenska på lilla Amundön utanför Göteborg arrangeras varje år vistelser för familjer som har barn med sällsynta diagnoser, i detta fall Klinefelters syndrom. Syftet är att familjerna ska bo tillsammans på Ågrenska, lära sig mer om diagnosen och få möjlighet att utbyta erfarenheter.

Under dagarna får föräldrarna dessutom lyssna på föreläsningar som hålls av en rad experter som kommer till Ågrenska. Samtidigt tas barnen om hand av Ågrenskas barnteam som anpassat ett veckoschema efter barnens förutsättningar.

Faktainnehållet under föreläsningarna och seminarierna ligger till grund för detta nyhetsbrev, som tar upp olika aspekter av diagnosen Klinefelters. Redaktör för det här nyhetsbrevet är Johanna Lagerfors. Innan informationen blivit tillgänglig för allmänheten har föreläsarna fått möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna. För att tydligt visa hur olika aspekter av den medicinska och psykosociala problematiken kan påverka livet för personer med diagnosen, ingår också en intervju där två föräldrar berättar om hur vardagen ser ut för just deras familj.

Familjevistelser för Klinefelters syndrom har arrangerats på Ågrenska 1996, 1999, 2003, 2007 och 2012.

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med kontaktuppgifter till föreläsarna. Nyhetsbreven publiceras även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Innehållsförteckning

Medicinsk information om Klinefelters syndrom	3
Jacob har Klinefelters syndrom	3
Klinefelters syndrom under barndom och tonår	4
Jacob under de första åren	7
Neuropsykiatriska aspekter	7
Jacob i skolan	11
Klinefelters syndrom i vuxenlivet	12
Mer om Klinefelters syndrom och möjligheten att bli pappa	14
Att leva med Klinefelters syndrom	16
Jacobs situation idag och i framtiden	19
Hur påverkas vardagen?	19
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	22
Syskonrollen	23
Jacob och syskonen	26
Munhälsa och munmotorik	26
Stöd från samhället – Försäkringskassan	28
Det här gäller i skolan	30
Här finns mer information	32
Kontaktuppgifter	33

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
Telefax	031-91 19 79
E-mail	johanna.lagerfors@agrenska.se
Hemsida	www.agrenska.se
Redaktör	Johanna Lagerfors

Medicinsk information om Klinefelters syndrom

Klinefelters syndrom drabbar enbart pojkar och är den vanligaste könskromosomrubbingen. Pojkarna som har syndromet föds med en extra X-kromosom (47XXY), och i mer sällsynta fall med två eller fler extra X-kromosomer.

Den extra X-kromosomen (eller de extra X-kromosomerna) leder bland annat till en störning i testiklarnas utveckling. Fosterutvecklingen och utvecklingen under barndomen är normal, men under puberteten avstannar testiklarnas tillväxt och de tillbakabildas. Ofta blir de inte större än 6 ml vardera.

Störningen på testiklarna hos personer med Klinefelter gör att de i vuxen ålder riskerar att få för låga värden av det manliga könshormonet testosteron. Detta hormon finns hos både kvinnor och män och bildas hos män i testiklarna. Testosteronet har många viktiga funktioner i kroppen.


Mellan 68 och 90 av de 45 000 pojkar som föds i Sverige varje år har Klinefelters syndrom. Det motsvarar 1 av 5-700 pojkar. Totalt finns 20 000 pojkar och män med Klinefelters syndrom i Skandinavien.

Jacob har Klinefelters syndrom

Jacob, som är 12 år, har Klinefelters syndrom. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin tvillingsyster Maja och föräldrarna Jonas och Katarina.

Jacobs föräldrar visste att han hade syndromet redan innan han föddes. – Vi hade varsitt barn sedan tidigare och hade just fått veta att vi väntade tvillingar. Vi valde att göra ett fostervattensprov i vecka fjorton och hade då bestämt oss för att ett gravt funktionshindrat barn var mer än vi klarade av i vår familjesituation, säger Jonas.

Efter några veckor kom beskedet per telefon – att ett av fostren hade en kromosomavvikelse, en extra X-kromosom. – Vi tog ledigt från våra jobb en vecka, gick till sjukhusbiblioteket och läste på allt vi fann om vad diagnosen Klinefelter innebar. Det stod alla möjliga saker som skrämde oss, men vi kom också i kontakt med



en barnneurolog som hade träffat många killar med Klinefelter. Han sa att de flesta av dem var precis som andra.

– Det kändes direkt självklart att vi skulle behålla barnet, säger Katarina.

Klinefelters syndrom under barndom och tonår

Diagnosen Klinefelters syndrom ställs vid vitt skilda åldrar. Det går att diagnosticera redan via fostervattenprov, men ofta upptäcks kromosomavvikelsen i puberteten eller senare.

– En topp kommer i tonåren, då den sociala interaktionen blir allt viktigare. Nästa steg är vid den reproduktiva åldern, då man upptäcker Klinefelter hos en del personer som söker hjälp för att de misslyckats med att skaffa barn, säger Lars Hagenäs, överläkare på Barnendokrinologimottagningen på Karolinska Institutet i Stockholm.

Han tycker att det är bättre ju tidigare en diagnostisering kan ske, framför allt för att det kan underlätta möjligheterna till stöd i skolan.

– En tidig diagnos kan vara viktig för att få en förklaring till de eventuella symptom som finns.

– Ett annat starkt argument för en tidig diagnostisering är att det är svårt att få ett besked om infertilitet i de känsliga tonåren. Det är alltid psykologiskt lättare att känna till sådana saker från tidigare ålder, säger Lars Hagenäs.

Det är inte säkert att sjukvårdens erfarenheter av personer med Klinefelter är representativa för alla med syndromet, eftersom sjukvården bara kommer i kontakt med dem som söker hjälp på grund av något problem.

– Vi har egentligen ingen bra övergripande koll på hur vanliga olika symptom är. En dansk studie uppskattar att omkring en fjärdedel av alla förväntade fall av Klinefelter blir diagnostiserade, säger Lars Hagenäs.

I kroppens celler inaktiveras alla X-kromosomer utom en. Detta gäller även för kvinnor, som alltid har en av sina två X-kromosomer inaktiv. Män med Klinefelters syndrom (47XXY) har en X-kromosom i varje cell inaktiverad.

– Kroppen tycker om ordning och starka kontrollmekanismer rensar ut och stöter bort det mesta som avviker. Anledningen till att ett extra X

kan förekomma är just att det inaktiveras, men omkring 15 procent av generna på den extra X-kromosomen inaktiveras inte, säger Lars Hagenäs.

Det finns många varianter av Klinefelter (47XXY, 48XXXY, 49XXXXY osv) och symptomen blir oftast svårare ju fler extra X en person har; Mängden gener som inte inaktiverats ökar för varje X. Man tror att detta har en inverkan på hur stora symptom som uppstår.

Under fetalperioden – fosterperioden – och under småbarnsåren är testiklarna hos en person med Klinefelter aktiva på ett normalt sätt. De producerar det manliga könshormonet testosteron. Men i puberteten när testikelvolymen normalt ökar avstannar tillväxten och testikelvolymen blir ofta mindre än 6 ml. Hos en frisk, vuxen man är 17-25 ml normalt.

– Det är först i puberteten när könscellerna skall expandera, men inte gör det, som man märker av Klinefelters syndrom. En man med väldigt små testiklar har ofta Klinefelter, säger Lars Hagenäs.

Frågor till Lars Hagenäs

Kan min son med Klinefelters syndrom bli pappa?

– Ja, han kan bli biologisk pappa om det finns spermier i testikeln. Det finns omkring 100 dokumenterade fall där män med Klinefelter blivit pappor. De var då i åldrar mellan 20 och 50 år.

Hur blir puberteten?

– Jag väntar mig att puberteten för dessa pojkar blir som för andra, det gäller både personer med mosaik (blandning av friska och sjuka gener, reds.anm.) och vanlig Klinefelters syndrom. Testikelvolymen blir dock mindre än hos andra.

Min son har låg drive, varför?

– X-kromosomen är ganska giftig för kroppen, så om man har en extra sådan får det påverkan på kroppen. Även flickor som har en extra X-kromosom blir tillbakadragna. Detta har inte så mycket med testosteronhalten att göra, den ska ju vara låg.

Min son har ett hjärtfel och en hörselskada. Kan dessa höra ihop med hans Klinefelter-diagnos?

– Nej, det tror jag inte.

Har man ont i testiklarna vid Klinefelters syndrom?

– Nej, det finns troligtvis en annan förklaring till den smärtan.

Min son har ont i kroppen, vad beror det på?

– Många faktorer kan bidra till att man känner smärta. Det kanske inte hänger ihop med diagnosen i sig, men i vuxen ålder kan vissa av symptomen, såsom benskörhet och dålig muskulatur tänkas orsaka smärtproblematik. Östrogener styr skelettets styrka och hos män omvandlas testosteron till östrogen. Har man en låg testosteronhalt kan skelettet bli skört.

Blir alla med Klinefelters syndrom långa?

– Nej, att de skulle bli väldigt långa är en myt. Genomsnittligt ökar kroppslängden med 7 cm på grund av på Klinefelter. Men i och med att myten finns kan det hända att man oftare misstänker Klinefelter hos män som är långa och därför kan det finnas en överrepresentation av långa män bland dem som diagnostiserats.

Hur mycket påverkar testosteronhalten?

– Pojkar med Klinefelter har ju en lägre halt, men den brukar räcka till alla psykiska och fysiska behov i barndomen och upp i tonåren. En normal testosteronnivå för en vuxen man ligger mellan 10 och 30 nanomol/L, och mellan 1 och 3 för en kvinna. Drive, framåtanda, hänger alltså inte bara ihop med testosteron – kvinnor har ju väldigt låga testosteronhalter men ändå normalt en hög drive. Dessutom är de individuella skillnaderna stora. Den som har nivå 12 kan vara lika aktiv som den som har nivå 28.

Hur ofta ges testosteron?

– Det ges ofta som en depåinjektion varje till var tredje månad. Man börjar med låga doser och ökar sedan successivt upp till full dos.
– Vissa hävdar att det är fördelaktigt att börja med testosteron tidigt för att rädda testiklarna. Jag tror inte att det är så, det finns ingenting som tyder på det.

Vilka biverkningar har testosteronbehandlingen?

– Vi ser inga biverkningar alls egentligen. Mer en verkan, att puberteten kommer igång. Finnar och smällande i dörrar, som hos andra tonåringar.

Blir personer med Klinefelter förvirrade i sin könsidentitet?

– Nej, det är inte min erfarenhet.

Jacob under de första åren

Jacob och hans tvillingsyster Maja föddes tio veckor för tidigt. Under de första åren märktes det inte alls att Jacob var annorlunda.

– Snarare var han lite före sin syster. Han var tyngre och hade därför ett litet försprång i början, säger Jonas.

Han och Katarina hade valt att inte berätta för släkt och vänner om Jacobs kromosomavvikelse, de ville nollställa både sig själva och omgivningen och undvika förutfattade meningar om hur allt skulle bli.

– Många värderingar styr hur man uppfattar en person och det var viktigt för oss att människor i vår närhet skulle lära känna Jacob som individ. Inte definiera honom utifrån diagnosen, säger Jonas.

Först när Jacob var några år gammal berättade de för omgivningen. Han gick då i en förskoleklass och det blev alltmer tydligt att han hade behov av extra stöd. Jacob hade till exempel svårt att sitta och lyssna vid samlingar med många människor i samma rum och på rasterna hängde han inte riktigt med i relationerna med andra.

– Att Jacob fick svårt i sociala situationer krävde förstås att hans omgivning tog viss särskild hänsyn till honom. Därför blev det naturligt att då berätta för nära och kära hur det låg till, kunskapen om diagnosen fyllde plötsligt en funktion, säger Katarina.

Förskolepersonalen föreslog att hon och Jonas skulle ansöka om extra stöd till Jacob, men till en början ansåg rektorn på förskolan att det var fel att det kunde vara negativt för barnet att få en diagnos.

– Det kändes mest som en väldigt smidig inställning att ha rent ekonomiskt för skolan. Snart blev det uppenbart att vardagen inte fungerade för Jacob utan extra stöd och då fick han en resursperson i klassen.

Neuropsykiatriska aspekter

– När det gäller pojkar med Klinefelters syndrom är det vanligt att man inte ställer diagnosen förrän det blir tydligt att puberteten är försenad, och man utreder då med bland annat kromosomprov. Det skulle vara bra att ställa diagnosen redan innan puberteten kommer. Inom sjukvården missar man ofta det eftersom vi är dåliga på att göra medicinska utredningar av barn med inlärningssvårigheter, säger Peder Rasmussen, överläkare inom Barnneuropsykiatri på Drottning

Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Det är vanligt att pojkar med Klinefelter utöver sina problem med puberteten och tillväxt också har olika neuropsykiatriska och kognitiva svårigheter. Omkring 60 procent har ADHD. Dessutom har tillfrågade föräldrar upplevt att en motorisk klumpighet hos söner med Klinefelters varit tre gånger vanligare än hos friska syskon.

En stor andel, omkring 45-60 procent, har också *SLI* – Specific Language Impairment (generell språkstörning). Att leva med SLI kan innebära att man har en eller flera av följande svårigheter:

- Försenad utveckling av tal och språk.
- Att man förstår mer än vad man kan uttrycka med ord.
- Försvårad läsinlärning, dyslexi, eller svårigheter att räkna, dyskalkuli.
- Sen gångdebut.
- Koncentrationssvårigheter, ADHD.
- Motorisk klumpighet.
- Svårigheter i den sociala interaktionen med andra, särskilt med jämnåriga.

– Generellt är också intelligenskvoten något lägre än genomsnittet hos personer med SLI. Men oftast ligger det ändå inom normalområdet. Normalspektrat är ju brett, men det kan vara bra att känna till ett barns nivå för att få en fingervisning om hur man ska hjälpa barnet, säger Peder Rasmussen.

– Men det är också viktigt att påpeka att alla med Klinefelter inte har neuropsykiatriska svårigheter, omkring en tredjedel har ingen av ovanstående tilläggsdiagnoser.

Vanliga problem vid *ADHD* är bland annat svårigheter att sitta still, svårt att koncentrera sig, dålig impuls kontroll och sämre uthållighet än andra.

Vid *autism* handlar problemen ofta om att personen har svårt att känna av vad som passar sig, har problem i kontakten med jämnåriga och uttrycker sig klumpigt. Det är också vanligt att man har något specialintresse där man är väldigt kunnig eller duktig.

– Proteinet neurologin har på senare tid blivit väldigt intressant när det kommer till forskning om orsaker till autism. Hos kvinnor som ju har två X-kromosomer så är den ena X-kromosomen aktiv och den andra avstängd, så när som på just neurologin. Eftersom också Y-kromosomens gener styr utveckling av neurologin har personer med

Klinefelter tre anlag för ämnet och det kan leda till att det bli ett neurologinöverskott Detta kan vara en av orsakerna till att personer med Klinefelter oftare har autism och andra neuropsykiatriska störningar, säger Peder Rasmussen.

Det gör också att symptomen ofta blir svårare ju fler extra X-kromosomer en person har. Det finns även forskning som tyder på att vissa förändringar på en så kallad neurexin-gen i kombination med överskott av neurologin kan vara en sårbarhetsfaktor för autism.

– Om en man som vid Klinefelter har en extra X, alltså extra mycket neurologin, och dessutom en särskild förändring på neurexin-genen, så kan dessa faktorer tillsammans göra att han får SLI eller autism. Men en man som har ett extra X utan den ofördelaktiga förändringen på neurexin-genen kan slippa problem.

Frågor till Peder Rasmussen

Vad kan man göra för att ens son med Klinefelters syndrom ska få den hjälp han behöver?

– Om sonen har problem med läsinlärning kan en specialpedagog exempelvis göra en dyslexiutredning så att man får svårigheterna dokumenterade på papper. Det kan underlätta vissa saker, såsom rätten att göra teoriprovet för körkort på något annat sätt än skriftligt, säger Peder Rasmussen.

– Se till att överföra kunskap mellan skolorna när barnet byter skola, till exempel från högstadiet till gymnasiet, så att den nya personalen direkt får kunskap om eventuella svårigheter.

Finns det några sjukvårdsteam i landet med särskild expertis kring Klinefelters syndrom?

– Experter finns på många ställen, framför allt på sjukhusen i de lite större städerna. Det finns team med olika sammansättningar av experter, såsom psykologer, psykiatriker och andra läkare. På barnneurologen har vi 18 år som en absolut övre åldersgräns. För vuxna finns team som utreder ADHD och liknande problem. Men då remitteras man från öppenvården.

Testar man barn som har ADHD för att se om det beror på Klinefelter?

– Nej, det tas inga generella kromosomtester av personer med ADHD. Men min personliga åsikt är att det nog hade varit bra.

Vad anser du om att behandla Klinefelterpatienter med testosteron i puberteten?

– Såvitt jag vet är det helt okontroversiellt, det måste man helt enkelt göra. Även små pojkar som har liten penis kan få lite bättre tillväxt om man medicinerar med testosteron i tidig ålder, men det behövs inte för alla.

Hur ser du på centralstimulerande läkemedel när det gäller personer med Klinefelter?

– Om en patient har svår ADHD som man inte kommer tillrätta med med hjälp av pedagogik tycker jag att man ska prova ADHD-medicin. Det är ingen skillnad om personen har Klinefelter eller inte.

– Det finns tre typer av sådana mediciner. Dels centralstimulerande läkemedel med metylfenidat, såsom Concerta®, Medikinet®, Ritalin® och Equasym®, dels nya moderna amfetaminpreparat, som också är centralstimulerande. Till barn får dessa mediciner skrivas ut av antingen en barnpsykiater (BUP) eller en barnläkare med behörighet i barnneurologi och habilitering. Till vuxna är det ännu så länge bara vuxenpsykiater som får skriva ut dem. Det tredje alternativet är Strattera®, som inte är centralstimulerande men som har liknande effekter. Det kan skrivas ut av vilken läkare som helst och ger en jämn nivå under dagen.

Vad är biverkningarna av centralstimulerande mediciner?

– Alla får någon grad av aptitminskning, men det är sällan ett stort problem. Det brukar räcka med att anpassa kosten något, att köpa fetmjölk istället för lättmjölk till exempel.

Ger en medicinering med centralstimulerande läkemedel risk för missbruk?

– En missbrukare använder doser som är 50-100 gånger högre än dosen som ges till barn. En väl avvägd dos snarare minskar än ökar risken för ett framtida missbruk.

Ökar risken för missbruk hos personer med Klinefelter som inte mår bra?

– Ja det tror jag absolut. Den som inte mår bra och inte får hjälp löper risk att börja självmedicinera.

Vår son får Risperdal men vi märker ingen stor skillnad. Gör den egentligen någon nytta?

– Det kan den göra om barnet har ångest av psykotisk natur. Risperdal

kan vara bra, men inte mot koncentrationssvårigheter i största allmänhet utan vid speciella situationer. Det är en medicin belastad med många biverkningar och man måste med vissa intervall kontrollera patienten med blodprov. Andra mediciner, exempelvis centralstimulerande mediciner, har vi använt under längre tid och vet därför mer om.

Är sömnproblem en del av Klinefelterdiagnosen?

- Många med ADHD har sömnproblem. Sömnen kan ibland bli bättre av centralstimulerande medicin. När hjärnan blir mer vaken på dagen har den också lättare att slappna av på natten. Men en del får sämre sömn när dom tar centralstimulantia.
- Vi rekommenderar även ofta melatonintillskott. Melatonin är ett sömnhormon som kroppen själv bildar. Det kan man få utskrivet som Circadin® eller melatoninkapslar.

Jacob i skolan

De första åren i skolan fungerade skolgången ganska dåligt för Jacob. Han gick i en vanlig klass och hade stöd av en resursperson precis som på förskolan, men det stora antalet barn gjorde det svårt för honom att fokusera.

- Personalen försökte allt möjligt, att dela av rummet, att låta honom sitta i ett eget rum. Men ingenting fungerade särskilt bra, säger Katarina.

När Jacob började i fjärde klass var enda möjligheten att få en liten grupp att han skulle gå i en särskolegrupp, och så blev det.


- Det var egentligen en olaglig lösning, eftersom Jacob är normalbegåvad och därför inte har rätt till särskola. Men det blev en nödlösning att ta till eftersom inget annat alternativ skolan kunde få fram fungerade, säger Jonas.

Idag går Jacob i sexan, i en vanlig klass men med en individanpassad skolgång, som gör att han får mycket undervisning ensam med en lärare. Flytten till högstadiet innebar ett byte av skola och det har förbättrat skolsituationen för honom.

- I den nya skolan fanns redan en tydlig struktur. Där arbetar personalen med att förebygga problem istället för att lösa dem först när de dyker upp. Det har hjälpt oss, säger Jonas.

Katarina säger att hon tidigare ofta känt att skolan förväntade sig att hon och Jonas som föräldrar skulle lösa alla problem som rörde Jacob.

- Visst stämmer det till viss del att föräldrarna känner sitt barn bäst.



Men i skolan vill jag att skolpedagogerna ska lära vårt barn att läsa och skriva, det är ju de som är experter på det, inte jag. Jag som förälder kan stötta våra barn i andra saker.

Klinefelters syndrom i vuxenlivet

Aleksander Giwercman är överläkare och androlog (specialist på sjukdomar i mannens fortplantningsorgan) på Reproduktionsmedicinskt centrum som tillhör Skånes universitetssjukhus i Malmö.

– Klinefelters syndrom påverkar framför allt testikelfunktionen och är därför som mest påtagligt i den reproduktiva åldern. Problemen medför att männen har svårt att bli pappor på grund av en minskad eller frånvarande spermieproduktion, samt att produktionen av det manliga könshormonet testosteron är lägre än hos andra män, säger han.

En övervägande majoritet av männen med Klinefelter, drygt 95 procent, saknar spermier i sädesvätskan. Det gör att bara ett fåtal kan bli pappor utan hjälp från sjukvården.

– De flesta av dem som faktiskt har spermier i sädesvätskan är mosaiker, det vill säga de har en blandning av celler som är normala och celler med en extra X-kromosom.


För att ta reda på om det finns spermier i sädesvätskan kan man titta på ett eller flera spermprov. Detta görs när det blir aktuellt att bilda familj.

– Vissa rekommenderar att man lämnar ett spermprov och fryser ner spermier om man hittar några i tonåren. Men det är inte säkert att det är en fördel. Dels är det sällan man hittar spermier, dels kan det också finnas en nackdel i att låta en tonåring fundera över dessa frågor innan det blir nödvändigt. Det kan vara väldigt jobbigt i den åldern, säger Aleksander Giwercman.

Provrörsbefruktning, så kallad IVF, kan hjälpa personer med Klinefelter att bli pappor. Ungefär hälften av dem har spermier i testiklarna och dessa kan man ta fram för att sedan sammanföra med ett ägg.

– Det är alltså inte omöjligt, många kan bli biologiska pappor trots diagnosen. För dem som helt saknar spermier finns alternativ som spermiedonation och adoption.

Aleksander Giwercman betonar att ofrivillig barnlöshet är ett vanligt



problem rent generellt i Sverige. Omkring 15 procent – 1 par av 6 – har svårt att bli gravida. I hälften av fallen beror barnlösheten på att något är avvikande med mannens spermiekvalitet.

– Personer med Klinefelter delar sina problem med en stor del av befolkningen och behöver alltså inte känna sig ensamma i sina besvär. Ofrivillig barnlöshet kan rentav betraktas som en folksjukdom, säger han.

Huvudparten av Klinefelter-patienterna har brist på testosteron, vilket också får en påverkan på livet i allmänhet för personer med diagnosen. Testosteron är ett viktigt hormon som bland annat har effekt på hjärna, muskler, benmärg, fettvävnad, hjärta, ämnesomsättning och på den sexuella funktionen.

– I princip finns ingen del av kroppen som inte påverkas av testosteronet. Vid brist på hormonet kan en försämrad sexuell funktion uppstå, alltså minskad lust och erektionsförmåga, men också depression, försämrad koncentrationsförmåga och minskad muskelmassa, säger Aleksander Giwercman.

På längre sikt finns risk för diabetes, hjärt- och kärlsjukdomar och benskörhet.

Testosteronbristen kan utvecklas i samband med puberteten, men kan också komma senare i livet. Halten minskar med åldern.

– Den minskar också under dagen. Därför ska man alltid testa nivån på morgonen på fastande mage.

När man påvisat en brist på testosteron kan man ge ett tillskott av hormonet. Det ges antingen som sprutor (Nebido®) var 10-12 vecka, eller som gel (exempelvis Testogel®).

– Så snart man konstaterat att bristen finns kan man börja behandlingen. Enda undantaget är om personen håller på och försöker få barn. Då kan man vänta lite eftersom testosteroentillskottet kan få samma effekt som p-piller. Den effekten är dock tillfällig och leder inte till någon permanent skada, säger Aleksander Giwercman.

Han säger att testosteronet har få biverkningar eftersom det är ett naturligt kroppsligt hormon. Men förutom att en eventuell befintlig spermieproduktion tillfälligt kan minska kan patienten också få ett ökat antal röda blodkroppar.

– När vi behandlar försöker vi återskapa den fysiologiska balansen. Jag skulle säga att det är betydligt farligare att inte få testosteron om man har för lite, än att behandlas med testosteron. En alltför låg halt leder till att man mår dåligt och det ökar risken för allvarliga sjukdo-

mar senare i livet.

Frågor till Aleksander Giwercman

Hur ofta behöver man gå till läkaren om man får testosteron?

– Första året kan det vara bra att gå med ett tremånadersintervall. Sedan räcker det med en gång per år. På Svensk Andrologisk Förenings websida finns riktlinjer för uppföljningar vid testosteronbehandling. Dessa kan vara bra att visa för berörd läkare.

Vad händer vid en uppföljning?

– Inför besöket tar man ett blodprov. Läkaren mäter också blodtrycket och pratar med patienten om hur denne mår, samt diskuterar den fortsatta behandlingen. Testosteronbehandling pågår oftast hela livet.

Ska man avbryta behandlingen om man får förhöjt värde av röda blodkroppar?

– Nej, det är inte farligt om man i övrigt är frisk.

Löper barn till pappor med Klinefelter ökad risk för kromosomrubbingar?

– Nej, det finns ingenting som tyder på det.

Om man har ett barn med Klinefelter, finns det då risk att även andra barnet får syndromet?

– Risken är densamma som för normalpopulationen, det vill säga inte högre än för föräldrar som inte har något barn med diagnosen.

Mer om Klinefelters syndrom och möjligheten att bli pappa

Göran Westlander, läkare och verksamhetschef vid Fertilitetscentrum på Carlanderska i Göteborg, är IVF-läkare och har hjälpt flera patienter med Klinefelter i försöken att bli pappor.

– Män med Klinefelters syndrom kan i många fall bli biologiska pappor, men behöver i princip alltid hjälp från sjukvården för att lyckas med det, säger han.

Förutsättningen är att man kan hitta spermier i testiklarna, vilket alltså inte alltid är fallet. Det tar ca 2 ½ månad för en spermie att bildas och testiklarna bildar normalt omkring 300 miljoner spermier per dygn.

- Män med Klinefelter har oftast ett normalt ejakulat, som dock nästan alltid saknar spermier. För att lyckas med provrörsbefruktning krävs att spermier, kirurgiskt uthämtade från testiklarna, mikroinjiceras i kvinnans ägg för att en befruktning ska kunna ske, säger Göran Westlander.

Provrörsbefruktning, IVF, har hjälpt till att skapa fler än 5 miljoner barn världen över. Det första – en flicka vid namn Louise Brown – föddes 1978. År 2010 fick Robert Edwards nobelpris i medicin för sin forskning som lett fram till metoden. I Sverige föds varje år 2-3000 barn med hjälp av IVF. Det utgör tre procent av alla födslar.

- En liten del av de fallen utgörs av par där mannen har Klinefelters syndrom.

Vid kvinnlig ofruktsamhet sammanför man spermie och ägg i en behållare med odlingsmedium som sedan placeras i ett odlingskåp där befruktning sker. Vid manlig ofruktsamhet använder man metoden ICSI – så kallad mikroinjektion.

- Man fångar då en enskild spermie med pipett. Spermien injiceras därefter in i äggets cytoplasma där den deponeras. En enda spermie per ägg räcker. Vid ”vanlig” IVF krävs mer än 1 miljon spermier av god kvalitet för att befruktning skall kunna ske, säger Göran Westlander.

Män med Klinefelter som har en blandning av normal och onormal kromosomuppsättning i celler (XY/XXY), så kallad mosaik, har ofta viss mängd spermier i utlösningen. Dessa kan då användas för mikroinjektion och männen slipper kirurgiskt ingrepp.

- Om en diagnostisk testikeloperation visar att det finns spermier i testiklarna måste man vänta upp till 6 månader inför ett nytt ingrepp. Detta för att spermieproduktionen skall återhämta sig. Därefter gör man om operationen i kombination med att ägg efter hormonstimulering av partnern plockas ut.

Ett två-tre dagar gammalt embryo kan placeras in i livmodern. Är kvinnan under 38 år är chansen att uppnå graviditet upp mot 40%. Återför man en så kallad ”blastocyst”, det vill säga ett embryo som odlats i 5-6 dagar är graviditetschansen ännu högre.

- Ett viktigt budskap är att en man med Klinefelters syndrom idag kan bli biologisk pappa. Men syndromet och svårigheterna med fertiliteten medför ett etiskt dilemma, nämligen huruvida man redan i 15-

årsåldern ska kontrollera om det finns spermier eller ej, säger Göran Westlander.

Han anser att ett sådant test riskerar att göra emotionell skada, om det visar sig att det inte finns några spermier i testiklarna.

– I den åldern kan det bli svårt att hantera ett sådant besked. Hur påverkar det exempelvis med relationen till tjejer? Jag tycker det är bättre att vänta till 20-30-årsåldern och göra testerna då, när det kanske blir aktuellt för personen att skaffa barn. Chansen att hitta spermier då är troligen inte mindre.

Riskerna med IVF-behandlingarna är små. Av 101 rapporterade födselar i världen där pappan har Klinefelters syndrom, hade samtliga barn en normal kromosomutveckling. (Ett foster i Israel hade 47XXY, men aborterades bort.)

– 98 procent av spermerna vi hittar är normala. Och hos män som tidigare fått konstaterat att de inte har några spermier i sädesvätskan, finner vi spermier i testiklarna i ca hälften av fallen i vårt egna material från Fertilitetscentrum i Göteborg. Budskapet är att det finns hopp!

Frågor till Göran Westlander

Vad anser du om att frysa in testikelvävnad från unga pojkar med Klinefelters syndrom?

– Jag tycker inte att man ska belasta unga tonåringar med detta. Det är bättre att ta tag i möjligheterna att skaffa barn när det blir dags för det.


Att leva med Klinefelters syndrom

Stefan Balogh som är arbetsterapeut och sexolog diagnostiserades med Klinefelters syndrom i vuxen ålder.

– I skolan under uppväxten fungerade jag bra, jag förstod bara inte alltid vad lärarna sa, säger han.

För Stefan var svenska språket problematiskt, men engelska fungerade problemfritt. Stefan hade alla rätt på engelskaproven men betydligt svårare för ämnen som svenska och matte.

– Problemen blev som mest påtagliga när killkulturen märktes av, när man som kille skulle vara bra på bollsporter och annan idrott. Det funkade inte alls för mig. Jag såg vad jag skulle göra, men fysiskt fick jag inte ihop det, säger han.



När Stefan var 15 år flyttade familjen till USA en tid och där blev det mycket lättare. Dels på grund av engelskan som han hade så lätt för, men också för att lärarna förklarade tills han förstod.

– Jag tog aldrig någon inre diskussion med mig själv om att jag inte var som andra, trots att jag sov 11 till 14 timmar per dygn, hade en viss brösttillväxt och inte växte muskulärt trots att jag tränade.

Det var först när Stefan började arbeta på en restaurang som vuxen som han stötte på konkreta problem. På jobbet var det omväxlande kallt och varmt och hans testiklar ”gick rakt upp i ljumskarna”. Stefan gick till en läkare och vid 32 års ålder fick han konstaterat att han har Klinefelters syndrom. Han fick höra att han inte skulle kunna bli biologisk pappa.

– Jag hade en flickvän då och hon tog beskedet om steriliteten bra. Hon ville nämligen inte ha barn. Så plötsligt befann vi oss i en situation där hon kunde få barn men inte ville, samtidigt som jag ville få barn, men inte kunde.

Det är just i relationen till en partner som Stefan tycker att svårigheterna med att ha ett kromosomfel märks av som mest.

– Det är tufft om man inte har en partner redan när man får diagnosen. Hur ska man då hitta någon som kan tänka sig att genomgå en mängd tester på kroppen för blotta chansen att få barn? Och när berättar man för en ny partner att man kanske inte kan göra barn rent biologiskt? De fysiologiska utmaningar som läkarna talar om är den enkla biten, relationerna är det svåra, säger han.

Sedan Stefan fick sin diagnos får han testosterontillskott via sprutor var nionde vecka. Det har förändrat hans liv. Plötsligt kände Stefan vad det innebar att må bra i kroppen och att vara uppmärksam nog att till exempel kunna höra människor andas i en föreläsningssal.

– Det var verkligen en aha-upplevelse för mig. Och det som förändrades allra mest var sexualiteten, den sa bara ”boom”.

Några år efter diagnostiseringen träffade Stefan sin nuvarande sambo.

– Det var helt omvälvande att träffa någon som accepterade mig som jag är, helt och hållet. En tjej som gillade mig för den jag är, säger han.

Efter tre år tillsammans bestämde de sig för att försöka skaffa barn. Läkaren gav beskedet att det var 1 års väntetid för att få hjälp via provrörsbefruktning, IVF.

Stefan hade från början fått beskedet att han inte hade några spermier

alls, men hörde talas om en läkare som arbetade med att hjälpa ryggskadade män att bli pappor. Problemet för dem var att få ut spermier. För att ta reda på om han själv hade några spermier över huvudet gjordes en operation där man klippte bort en liten del av ena testikeln. Läkarna fann inga spermier, så Stefan och hans sambo använde sig av en donator.

– Det kändes konstigt till en början, att använda en annan mans spermier. Men av en kurator vi träffade fick vi höra en liknelse med frön man köper i en butik: Man köper frön i butiken, men sen går man hem och planterar dem. Man sköter dem, vattnar, ger omsorg. Och när tomaterna eller blommorna växer fram behåller man dem och känner att de är något man själv skapat. Det tycker jag är en fin metafor för spermadonationer, säger Stefan.

Sedan började den mödosamma IVF-resan, med tajmade ägglossningar och många förberedelser, men till slut fick Stefan och hans sambo lön för mödan. 2009 föddes sonen John Valentin.

– John kom till ur det ägget som hade sämst värden av alla. Det tycker jag är symboliskt viktigt, man ska aldrig tro att det är kört. Även en man med Klinefelters syndrom kan bli pappa, säger Stefan.

John har också fått en lillasyster, Beata Linnea, som även hon blev till genom IVF-behandling.

Frågor till Stefan Balogh

Vad har du för erfarenheter av testosteron?

– Biverkningarna på testosteron är inte ens biverkningar. Det är min uppfattning. För oss med Klinefelter är effekterna av testosteronet enbart positiva, för mig har det varit som ett flytande guld.

Blir effekten av testosteronet omedelbar?

– Ja. Ungefär tio timmar efter att jag får sprutan piggnar jag till. Min sexuella drive kickar igång direkt och sen dippar jag igen först ett par dagar innan det är dags för nästa spruta, 9 veckor senare.
– Jag kan få lite finnar av behandlingen.

Hur har du upplevt ”avsaknaden av drive”, som drabbar många personer med Klinefelter?

– Brist på drive har funnits hos mig under hela mitt liv. För att jag ska

komma igång med något har det alltid behövt vara något jag finner väldigt, väldigt intressant, och det beteendet kan jag inte släppa. Jag har ju fungerat så i 32 år. Det är en del av mig.

När tycker du att man ska berätta för en ny partner att man har Klinefelters syndrom?

– Det där är svårt. Jag har varit med om olika reaktioner. En flickvän lämnade mig när jag berättade att jag inte kunde göra barn. Med min nuvarande sambo väntade jag 5 månader, tills jag hade sagt ”jag älskar dig”. Jag tror att det är smart, 5 månader tillsammans är ingenting man kastar bort. Berättar man för tidigt finns risken att man skrämmer iväg någon som man kanske hade kunnat ha en framtid med.

Jacobs situation idag och i framtiden

Jacob är en glad kille som tycker om att gå till skolan. Hans grundinställning är positiv men när det gäller nya personer blir han ofta försiktig och blyg till en början.

– Jacob är väldigt bra på att sätta ord på sina känslor, vilket underlättar för oss som föräldrar, säger Jonas.

Han och Katarina tänker mycket på hur det ska bli i framtiden för Jacob.

– Min önskan är att han ska bli en självständig person som klarar sig själv. Men det känns inte alls självklart att det kommer att bli så, säger Jonas.

Den största svårigheten för Jacob är hans dåliga drive, att den ”inre motorn” saknas. Det gör att han nästan inte tar några egna initiativ alls.

– Vi får tjata om varje enskild sak: kliv upp, klä på dig, ät frukost och så vidare. Det är väldigt tufft såklart. Det känns oftast som att han inte hade tagit sig för någonting alls om vi inte varit där, och det känns ledsamt.

Hur påverkas vardagen?

– Många diagnoser medför olika grader av neuropsykiatriska svårigheter, till exempel problem med koncentrationsförmågan, säger Johanna Björk som arbetar som ADHD-konsult på Ågrenska.

– Koncentrationssvårigheter beror väldigt ofta på en diagnos, men kan också ha andra orsaker. Jag tycker att skolan många gånger fråntar sig ansvar genom att luta sig mot diagnosen som en förklaring, istället för att se om det finns något annat – påverkningbart – som spelar in. Koncentrationsproblem kan ofta avhjälpas med förändringar i miljön, säger Johanna Björk.

Omgivning och miljö har stor betydelse, den kan vara stöttande eller distraherande. Det är viktigt att ta vara på de positiva situationer som faktiskt fungerar väl.

– Ofta hamnar fokus på det som inte fungerar så bra. Det är inte konstruktivt. Det är extremt viktigt i skolans värld att ta fasta på det som fungerar väl och försöka se *varför* det gör det. Då kan man bygga vidare på det, säger hon.

– Det hoppfulla budskapet är att de här problemen i allra högsta grad går att påverka.

Att det ibland kan vara svårt att hålla ordning, planera, komma igång med nya saker, avsluta projekt, välja/välja bort och att göra flera saker samtidigt är problem som alla kan känna igen sig i, men ofta blir de extra påtagliga hos personer med neuropsykiatriska diagnoser.


– Alla känner igen sig, men skillnaden är att de flesta av oss vet hur vi ska hantera svårigheter och överbrygga dem. Det gör att vi ibland har svårt att relatera till personer som inte klarar det, säger Johanna Björk.

ADHD-problematik kan yttra sig på olika sätt, exempelvis genom hyperaktivitet (överaktivitet) eller hypoaktivitet (passivitet).

– Personal på skolor och förskolor larmar ofta om de hyperaktiva barnen, eftersom det är de som stör sin omgivning. Det är ovanligare att någon väcker uppmärksamhet kring ett barn som är ovanligt passivt. Jag tycker att det är ett stort samhällsproblem att man tittar på vad som stör andra snarare än på personen som behöver hjälp, säger Johanna Björk.

Passiva personer blir ofta klassade som lata eller ointresserade, men i själva verket kan det handla om en brist på så kallad ”drive”, som hänger ihop med deras diagnos. För personer med Klinefelters syndrom är det ofta så. Många har lättare att fokusera på något som intresserar dem, men fokus försvinner när det handlar om något för den personen ointressant.

– För personer med Klinefelter eller någon annan diagnos gäller det att lägga upp strategier som fungerar. Om personen bara kan koncentrera sig i 5 minuter i taget, så får man sikta på att arbeta i många 5-



minutersintervall. Hellre det än att försöka med 15 minuter och riskera att det slutar i kaos. Alla har rätt att få lyckas.

Personer med neuropsykiatriska diagnoser har ofta även problem med impulsivitetskontroll – att reagera på en impuls *när det passar* – och med exekutiva funktioner såsom att planera och strukturera. Men det finns mycket som omgivningen kan bistå med för att underlätta. Ett tandläkarbesök kan till exempel vara jättejobbigt om barnet/ungdomen inte är förberett på vad som ska hända, men det kan underlättas genom att man går igenom det hela på förhand. Att vara så tydlig och konkret som möjligt är en bra grundregel, säger Johanna Björk.

– Undvik att säga vaga uttryck som ”snart” eller ”om en stund”. Säg hellre ”vi ska åka om tio minuter”. Och tänk på att vänta på svaret när du ställt en fråga, ibland kan det ta lite tid innan det kommer, säger hon.

Hon rekommenderar följande strategier för att vardagen ska fungera så bra som möjligt för personer med neuropsykiatriska diagnoser:

- Se till att omgivningen har kunskap om funktionsnedsättningen.
- Anpassa undervisning och situationer efter individens behov.
- Använd hjälpmedel för att kompensera för svårigheterna.
- Ha ett respektfullt förhållningssätt.
- Ha ett salutogent tänkande, det vill säga fokusera på styrkorna.
- Konkretisera situationer och skapa förutsägbarhet och rutiner.
- Möt individen på rätt nivå.
- Utnyttja lägen då motivationen är stor.
- Undvik stressmoment.

– Det är inte rätt att ”behandla alla lika”, även om det låter bra, eftersom alla har olika behov. Någon behöver glasögon, någon annan en ramp vid dörren och barn med neuropsykiatriska diagnoser behöver struktur. Men ofta är det lättare att få glasögon eller en ramp, än vad det är att få gehör för de mer dolda funktionshindren, säger hon.

Varje pedagogiskt nederlag kräver en handlingsplan. När det uppstår problem ska man genast analysera varför, och lägga upp en strategi för hur man kan göra situationen mer lyckad nästa gång. Då finns det stor potential för en bättre vardag.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Hos personalen på Ågrenska finns en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med Klinefelter och andra sällsynta diagnoser. Barnteamet, som är med barnen medan föräldrarna går på föreläsningar under familjevistelserna, ser till varje barns individuella behov och är noga med att anpassa schemat så att det blir en bra vecka för barnen.

– Klinefelters syndrom är en kombination av symptom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Med detta som utgångspunkt utformar vi programmet för ungdomarna och syskonen under familjevistelserna, säger Bodil Mollstedt, specialpedagog på Ågrenska.

Barnteamet hämtar kunskap i form av medicinsk information, men väger också in Ågrenskas tidigare erfarenheter av barn med den aktuella diagnosen, samt information man fått genom samtal med föräldrar och skolpersonal.


– En av tankarna med en familjevistelse på Ågrenska är att barnen och ungdomarna i mötet med andra i samma situation ska ges möjlighet att utbyta tankar och erfarenheter runt sin situation. Vem är jag? Vad är jag bra på, hur funkar jag i grupp, hur vill jag berätta för andra om min funktionsnedsättning? Sådana saker tar vi upp, säger Bodil Mollstedt.

Ett av målen är att stärka självkänslan genom samarbetsövningar och gemensamma aktiviteter, men också genom att ungdomarna får möjlighet att ställa frågor om sin diagnos till läkare med specialistkompetens. De får också möjlighet att träffa vuxna som har Klinefelters syndrom, och kan tillsammans med övriga i gruppen utbyta erfarenheter och reflektera.

Eftersom många personer med Klinefelter har inlärningssvårigheter och koncentrationssvårigheter, bygger pedagogiken som används på Ågrenska på att motverka dessa svårigheter.

För att minska konsekvenserna av *inlärningssvårigheter* används följande strategier:

- Strukturerat schema, där många rutiner återkommer.
- Tydliga och anpassade arbetsuppgifter.
- Bildschema för dagens aktiviteter.
- Tidshjälpmiddel



Bodil Mollstedt tipsar om flera mobilappar som kan fungera som tids-hjälpmiddel och läs- och skrivstöd, däribland Dragon Dictation, Timstock och Prizmo. Det finns också ett bra översättningsprogram som heter iSpeak.

– De är alla bra hjälpmedel som inte behöver vara så utmärkande. Ju äldre barnet blir, desto större blir behovet av att vara som alla andra. En mobilapp kan vara mycket mer diskret i skolmiljön än ett separat hjälpmedel, säger hon.

De flesta nya läromedel finns idag inlästa så att man kan lyssna samtidigt som man har texten framför sig. Man kan genom att tidigt sätta in stödåtgärder i form av pedagogiskt anpassad miljö, lättlästa texter och genom att använda andra kompensatoriska hjälpmedel begränsa inlärningsvårigheternas omfattning.

– Glöm inte att fråga barnet vad som funkar bra och vad som är jobbigt, de är ofta väl medvetna om det själva.

För att minska konsekvenserna av *koncentrationssvårigheter* används följande strategier:


- Ge korta och tydliga instruktioner.
- Ge vuxenstöd när det behövs.
- Anpassa uppgiften efter individen, gör den rolig för att höja motivationsnivån.
- Varva välkänt med nytt.
- Varva gruppaktivitet med självständig aktivitet.
- Varva lugna och mer motoriskt krävande aktiviteter.

I den nya skollagen som trädde i kraft juli 2011 betonas barnens rätt till stöd. Vid behov kan eleven få anpassningar vid nationella prov genom läs- och skrivstöd, förlängd provtid eller genom att dela upp provet på flera tillfällen.

Vid betygssättning kan Pysparagrafen tillämpas, om det finns särskilda skäl, genom att man bortser från enstaka delar av kunskapskraven.

Syskonrollen

– Under varje familjevistelse på Ågrenska är det viktigt att även syskon får känna sig viktiga, säger Astrid Emker som är pedagog i Ågrenskas barnteam.



En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta och innehåller ofta både positiva och negativa inslag.

– När ett barn får ett syskon med funktionsnedsättning uppstår många känslor att hantera. Barnet måste ju förhålla sig till den nya situationen och kan inte välja bort den. Det medför ofta en osäkerhet, säger Astrid Emker.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur det tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om det kontinuerligt då frågor och funderingar förändras.

– Många syskon är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan. En pojke trodde till exempel att han orsakat sin brors tumör genom ett slag på innebandyplanen, berättar Astrid Emker.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. Genom att involvera syskonen och ge dem mer kunskap kan man skapa förståelse och öka problemlösningsmöjligheterna.


– Det är viktigt för syskonen att känna att de också får egentid med föräldrarna och att det inte bara handlar om tid som ”ändå blev över”, säger Astrid Emker.

Redan i väldigt ung ålder är syskon duktiga på att uppfatta andras behov av hjälp. De har många varför-frågor, men det är viktigt att bemöta barnet på rätt nivå.

Efter 9-årsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar omgivningens reaktioner.

– I den åldern börjar det bli jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande beteende eller utseende. De noterar blickar på stan och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka, de funderar över ärftlighet och existentiella frågor som ”varför blev mitt syskon drabbat men inte jag”?



Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett koncept för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande.

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare eller annan kunnig och insatt person.

- Vi berättar också att de själva inte har orsakat funktionsnedsättningen och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor om den från omgivningen. Ibland kan det vara bra att ha en enkel förklaring att ta till när folk frågar, säger Astrid Emker.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

- Vi låter barnen beskriva sina känslor. Det är viktigt att inte avvisa sådant som är jobbigt. Säg hellre ”så kan man känna” istället för ”så behöver du inte känna”. Det senare gör att barnet tror att känslorna inte är tillåtna.

Bemästrande handlar om att hitta strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för ”dåliga hemligheter”.

- Det är sådana vi alla går och bär på, men som blir mindre jobbiga om vi berättar om dem för någon. Forskning visar att människor mår bättre – även rent fysiskt – av att sätta ord på känslor, säger Astrid Emker.

Samtalen blir en berättelsebok, där barnen och ungdomarna skriver om sig själva, om sjukdomen de eller syskonet har och om vad man kan säga till andra som frågar om den. En annan övning är cirkeln, där man ska fylla i känslor och hur stor andel av en själv som består av glädje, ilska och så vidare.

- De här övningarna blir ofta en bra ingång till förtroliga samtal. Ämnen som brukar komma upp är hur det ska bli i framtiden, att syskonen får mindre tid med föräldrarna än det sjuka barnet och att det kan kännas jobbigt att avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonets behov, säger Astrid Emker.

Hon beskriver också många positiva effekter för syskon till barn med funktionsnedsättning.

- Många får en större respekt för andra människor. De lär sig tidigt att ta ansvar, känna empati och förståelse. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Bara en sådan sak!

Jacob och syskonen

Jacob har förutom tvillingsyster Maja även två äldre halvsyskon, som bor hos familjen på deltid.

– Jag tror att syskonen många gånger tycker att det varit jobbigt med Jacob, säger Katarina.

Även pappa Jonas tror att familjens andra barn fått stå tillbaka en del, att alla där hemma måste anpassa sig efter Jacobs behov för att livet ska fungera.

– Jacob är så ljudkänslig, det är ett problem. Och så är han så trött efter skoldagen, vilket gör att vi i familjen, som träffar honom på kvällarna, får se de sämsta sidorna som kommer fram när han är utmattad, säger han.

– När vi andra kommer hem från skola och jobb är vi på glatt humör och vill prata, men då har Jacob behov av att dra sig undan och få lugn omkring sig. Då går det ut över de andra som måste tassa på tå för hans skull.

Jonas och Katarina har försökt lösa problemet genom att satsa på att ge varje barn egentid, men säger att det många gånger kan vara svårt att få till så som man hade velat.

Munhälsa och munmotorik

Mun-H-Center som ligger i anslutning till Ågrenska är ett nationellt orofacialt kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskap kring sällsynta diagnoser. ”Orofacialt” betyder att man tittar på det som rör munnen och ansiktet. Denna kunskap sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar.

Tandläkare Åsa Mårtensson, logoped Åsa Mogren och tandsköterska Lena Gustafsson gav under familjevistelsen för Klinefelters syndrom både generell och diagnosspecifik information om munhälsa och munmotorik.

MHC-databasen

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många barn med sällsynta diagnoser och

kunnat samla ihop en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrar får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhålsa.

Tandläkare och logoped från Mun-H-Center gör under familjevistelsen en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Dessa observationer och uppgifter i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser.

Tand och munvård

Det är alltid en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att personen slipper få hål i tänderna. Förutom vanlig tandundersökning som skall utföras varje år, bör tandläkaren kontrollera käkleder och tuggmuskulatur. Bettutveckling, munhygien och eventuell medicinering är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies, hål i tänderna.

Problem som kan förekomma vid Klinefelters syndrom:


- Taurodontism kan förekomma, vilket innebär att tandkronan är förstorad, pulpan ovanligt stor och rötterna är mindre än normalt. Detta innebär att rotfyllningar kan vara svåra att utföra. Därför är det extra viktigt att inte få karies. Taurodontism syns inte med blotta ögat utan bara på röntgen.

- Vissa mediciner som en del personer med Klinefelter har, exempelvis Ritalin, kan ge muntorrhet. Eftersom saliv skyddar mot karies är det extra viktigt med en förstärkt förebyggande tandvård för att undvika hål i tänderna, säger tandläkare Åsa Mårtensson.

Frågor till personalen från Mun-H-center

Går det att göra något för att vidga gapet hos en person som har svårt att gapa?

- Det beror på varför personen har inskränkt gapförmåga. Man tar reda på det först. Sedan kan man prova att träna upp gapförmågan genom att tänja försiktigt, säger tandläkare Åsa Mårtensson.



– Det finns hjälpmedel man kan använda sig av för att träna upp gapförmågan, säger logoped Åsa Mogren.

Stöd från samhället – Försäkringskassan

Personliga handläggaren Gunnel Hagberg från Försäkringskassan i Göteborg informerade om det ekonomiska stöd som familjer med barn med funktionsnedsättning kan få från Försäkringskassan.

Försäkringskassan har gjort en stor omorganisation för att alla skall få samma service och bedömning. Tanken med omstruktureringen har varit att modernisera och möta ny teknik samt kundernas nya krav. Bland annat har Internettjänsterna utökats. Man räknar med att allt fler ärenden enbart eller delvis hanteras via Internet.

Stöd för funktionsnedsatta

De som har barn med funktionsnedsättning kan ansöka om:
Vårdbidrag, Bilstöd och Assistansersättning.

Från och med juli det år de blir 19 år kan funktionsnedsatta ungdomar själva ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning.

Ansökan

Till ansökan skall man bifoga ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal, vilket kan ske på Försäkringskassan, i hemmet eller via telefon. Handläggaren utreder och lägger ett förslag till beslut. Beslutet fattas sedan av en annan tjänsteman.

- Får man avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Vid avslag kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen.

Vårdbidrag

Vårdbidrag kan de få som vårdar ett sjukt barn eller barn med funktionsnedsättning. Barnet måste behöva särskild vård och tillsyn minst sex månader. Vårdbidragets nivå beror på barnets vårdbehov, inte på vilken diagnos barnet har. Vid annat samhällsstöd, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller på korttids påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas vårdbidraget. Exempel på merkostnader;

- Läkemedelskostnader som ryms inom ramen för högkostnadsskyddet.
- Slitage av kläder.
- Extra kostnader för ökat tvättbehov.
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning mm

Helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 000kr (2012). Vårdbidraget finns i fyra nivåer, helt bidrag, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels vårdbidrag. Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. För 2012 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 167 kr/mån	110 000 kr /år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 875 kr/mån	82 500 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 583 kr/mån	55 000 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 292 kr/mån	27 500 kr /år

Om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att du får ett helt vårdbidrag och du dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet, det vill säga 7 920 kronor, kan du få ersättning för merkostnader utöver ett helt vårdbidrag.


Vårdbidraget är pensionsgrundande, inte sjukpenninggrundande och skattepliktigt. En del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidrag kan beviljas för olika tidsperioder. Barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller. Bidragstagarna är skyldighet att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

Assistansersättning

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger personer med svåra funktionsnedsättningar rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen eller försäkringskassan och beviljas sedan av respektive kommun eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten (försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistans när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar.

Personlig assistans till barn



För att assistans till barn skall kunna utgå krävs det att vårdbehovet är betydligt större än vad som normalt ingår i föräldraansvaret.

Tillfällig föräldrapenning

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bland annat vård av sjukt barn, behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman. Ersättningen kan utgå maximalt 120 (60+60) dagar/år och barn.

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov som ger rätt till vårdbidrag.

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig sjukdom och en pågående akutbehandling till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs.

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan utgå upp till 21/23 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Kontaktdagar kan uppbäras till 16 år.

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil. Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att åka med allmänna kommunikationsmedel. Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag samt ett bidrag för anpassning av bilen. Normalt kan man inte få nytt bilstöd innan det gått nio år sedan förra beslutet.

Det här gäller i skolan

Från och med 1 juli 2011 gäller en ny svensk skollag, för både offentliga och privata skolor. Den innebär bland annat skärpta krav på lärare, endast behöriga lärare ska kunna få tillsvidareanställning. Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till, eller stänga skolor som missköter sig.

– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd. Är det så, ska ett skriftligt åtgärdsprogram för hur eleven ska klara kunskapsmålen utformas tillsammans med eleven och föräldrarna, säger Jenny Ranfors, som är jurist och jobbar som koordinator för familjevistelserna på Ågrenska. Stödåtgärder som kan bli aktuella är fortbildning av personal på skolan, resursperson till eleven, anpassning av läromedel och lokaler, samt anpassad gruppstorlek. Den nya skollagen innebär också att fler beslut kan överklagas.

Den nya betygskalan går från A till F och elever måste vara godkända (det vill säga minst få betyg E) i 8-12 ämnen för att komma in på gymnasiet.

- Betyget ska vara grundat på all information som finns om eleven och vad den kan. Det innebär att en elev kan vara godkänd även utan att ha gjort något prov, säger Jenny Ranfors.

Man kan då ta hjälp av den så kallade ”pysparagrafen”, som innebär följande:

Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha 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.

Gymnasiesärskolan är till för elever som särskilda behov och genomgås på fyra läsår. Men man kan också fatta beslut om att utbildningen ska fördelas på längre tid, anpassad efter elevens behov.

- För varje elev ska det finnas en individuell studieplan, där det ska framgå om det finns behov av särskild stöd för att eleven ska nå utbildningens mål, säger Jenny Ranfors.

Betygen i gymnasiesärskolan sträcker sig från A till E, och betyg ska sättas på varje avslutad kurs. För den elev som inte uppnår kraven för betyget E ska ett intyg om att eleven deltagit i kursen utfärdas av rektorn. Efter gymnasiet finns vidareutbildningar inom sär vux eller på folkhögskola.

Jenny Ranfors tipsar föräldrar om att vara noga med att alla beslutsfattare är med vid möten som gäller barnets skolgång. Det är också bra att ta med skolsköterskan, att ha en dagordning och att föra protokoll, där varje beslut kopplas till en namngiven utförare.

– Se också till att boka ny tid för återkoppling och uppföljning om hur besluten har genomförts, säger hon.

Om någonting som rör skolgången inte fungerar, ska man vända sig i första hand till rektorn och i andra hand till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket. Deras upplysningstjänst har telefonnummer 08-527 332 00.

Hjälpmedel som kan behövas är huvudsakligen landstingets ansvar. Det avser oftast *inte* produkter som är vanligt förekommande i hemmet och i den vanliga handeln, exempelvis datorer. Beslut om beviljande/avslag av hjälpmedel kan inte överklagas.

Hit kan man vända sig angående hjälpmedel:

- Habiliteringen
- Hjälpmedelscentralen
- Datatek
- Datakommunikationscenter
- Hörcentralen
- <http://www3.vgregion.se/trollreda/>

– Man kan också söka fondmedel för hjälpmedel, och även för rekreationsresor och ökade omkostnader på grund av sjukdom, säger Jenny Ranfors.

Fonder att söka kan man hitta man via sjukhus, företag, på biblioteket (i böckerna ”Alla dessa fonder” och ”Stora fondboken”) och på länsstyrelsernas gemensamma stiftelsebas. Den finns här:
<http://www.lst.se/lst/sv/amnen/Stiftelser/stiftelsedatabas.htm>.

Här finns mer information

www.agrenska.se - Ågrenska
www.1177.se - Sjukvårdsupplysningen
www.hi.se – Hjälpmedelsinstitutet
www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
www.skolverket.se - Skolverket
www.hso.se - Handikappsförbundens samarbetsorgan
www.dhr.se – De handikappades riksförbund
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
www.bosse-kunskapscenter.se - Råd och stöd
www.lassekoop.se - Västra Götalandsregionen
www.notisum.se – Lagar på nätet

Kontakter

Verksamhetsansvarig
Ann-Catrin Røjvik
Familjeverksamheten
NKSD, Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031-750 91 00


Verksamhetsansvarig
Annica Harrysson
Familjeverksamheten
NKSD, Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031-750 91 00

Jurist
Jenny Ranfors
Familjeverksamheten
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031-750 91 00

Överläkare
Lars Hagenäs
Barnendokrinlab. Q2:08
Astrid Lindgrens barnsjukhus
Karolinska universitetssjukhuset
171 76 Stockholm
Tel: 08-517 700 00

Överläkare
Alexander Giwercman
Reproduktionsmedicinskt centrum
Skånes universitetssjukhus Malmö
205 02 Malmö
Tel: 040-33 10 00

Verksamhetschef, leg. Läkare
Göran Westlander



Fertilitetscentrum
Carlanderska
Box 5418
402 29 Göteborg
Tel: 031-710 46 00

Överläkare
Peder Rasmussen
Barnneuropsykiatri
Drottning Silvias Barn- och ungdomssjukhus
Otterhällegatan 12 A
411 18 Göteborg


Sex- och samlevnadsrådgivare
Stefan Balogh
Stockholm

Konsulent
Johanna Björk
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031-750 91 00

Specialpedagog
Bodil Mollstedt
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031-750 91 00

Astrid Emker
Barnteamet
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031-750 91 00

Övertandläkare
Åsa Mårtensson
Mun-H-center
Box 2046
436 02 Hovås



Tel: 031-750 92 00

Tandsköterska, koordinator

Lena Gustafsson

Mun-H-center

Box 2046

436 02 Hovås

Tel: 031-750 92 00

Logoped

Åsa Mogren

Mun-H-center

Box 2046

436 02 Hovås

Tel: 031-750 92 00

Psykolog

Helena Fagerberg Moss

Barn- och ungdomsmedicinska mottagningen, Kungshöjd

Kungsgatan 11

411 19 Göteborg

Försäkringskassan

Gunnel Hagberg

Box 8784

402 76 Göteborg

Samordnare Pia Ekman

Arbetsförmedlingen

Box4

431 21 Mölndal

Socionom Emy Emker

Box 2058

436 02 Hovås

Tel: 031-750 91 00

Handläggare

Sara Eriksson Abrahamsson

Försäkringskassan

Box 8784

402 76 Göteborg



Redaktör
Johanna Lagerfors
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00