

Dokumentation nr 507

Turners syndrom, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2016



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

TURNERS SYNDROM

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Turners syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat från barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation om Turners syndrom som skrivits av redaktör Marianne Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Kerstin Landin-Wilhelmsen, professor och överläkare vid sektionen för endokrinologi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Annika Reims, barnläkare på Tillväxtenheten, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Inger Bryman, docent på Gyn- och reproduktionsmedicin, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Britt-Marie Ekman-Joelsson, överläkare, Barnhjärtcentrum, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Eva Furenäs, överläkare, GUCH-centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg

Marizela Kljajic´, psykolog, Hand-och plastikkirurgen, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Radi Jönsson, överläkare, ÖNH Audiologiska mottagningen Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Carina Levelind, Järfälla

Marianne Lundgren och Malena Pipping-Aronsson, personliga handläggare, försäkringskassan, Göteborg

Medverkande från Mun-H-Center

Anna Ödman, övertandläkare

Lotta Sjögren, logoped

Lena Romeling Gustafsson, tandsköterska

Medverkande från Ågrenska

AnnCatrin Røjvik, verksamhetsansvarig

Johanna Skoglund, socionom

Cecilia Stocks, socionom

Samuel Holgersson, sjuksköterska

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	Marianne.Lesslie@agrenska.se
Redaktör	Marianne Lesslie

Innehåll

Turners syndrom i ett livsperspektiv	7
Sara har Turners syndrom	12
Tillväxt och pubertet	13
Den första tiden	15
Gynekologi och fertilitetsaspekter	16
Saras behandlingar	18
Hjärtsjukdomar hos barn	19
Sara har en hjärtsjukdom	21
Hjärtsjukdomar hos vuxna	22
Hur påverkas öron och hörsel?	23
Att vara vuxen med Turners syndrom	26
Neuropsykologisk utredning	29
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	32
Sara och förskolan	35
Familjen och Turnerföreningen	35
Erfarenheter från vuxenvistelse på Ågrenska	35
Syskonrollen	37
Sara och syskonen	40
Munhälsa och munmotorik	40
Sara och familjen idag	42
Information från Försäkringskassan	43
Samhällets övriga stöd	47
Föreningsinformation	51
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	51
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	52
Adresser till föreläsarna	53

Turners syndrom i ett livsperspektiv

Sedan sexton år finns ett utarbetat nationellt vårdprogram för kvinnor med Turners syndrom på sex universitetsorter i Sverige. Cirka 500 kvinnor mellan 16 och 66 år träffar ett vårdteam på dessa Turnercentra vart femte år. Däremellan går de på kontroller på hemorten.

– Kvinnor med Turners syndrom får samma form av uppföljning och blir bara friskare, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen, professor och överläkare vid sektionen för endokrinologi på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Kerstin Landin-Wilhelmsen är en av initiativtagarna till det nationella vårdprogrammet för kvinnor som har Turners syndrom. Hon är mycket nöjd med utvecklingen genom åren.

– Nu har det skett ett generationsskifte bland läkare. Yngre har tagit över efter de äldre och det fungerar fortfarande fantastiskt bra. Vi är trygga i hur vi ska förebygga vissa tillstånd, säger hon.

Historia

Namnet Turners syndrom kommer från den amerikanske endokrinologen Henry Turner som 1938 rapporterade om sju kvinnor som han hade mött med utebliven pubertet, kortvuxenhet och de typiska vecken på halsen. Men Turners syndrom har varit känt längre än så. Redan på 1700-talet omnämndes syndromet av den italienske läkaren Giovanni Morgagni. Den svenske genetikern Jan Lindsten vid Karolinska Institutet i Solna, beskrev långt senare mosaikens betydelse när det gäller Turners syndrom.

Orsak

Turners syndrom drabbar bara flickor. Det beror på en kromosomavvikelse och det påverkar kroppen på olika sätt. Människan föds normalt med 23 par kromosomer (46 stycken). Ett av paren är könskromosomer, den kromosom som gör att vi utvecklas till flickor och pojkar. Flickor har normalt två X-kromosomer och pojkar en X-kromosom och en Y-kromosom. Flickor med Turners syndrom saknar hela eller delar av den ena X-kromosomen. En X-kromosom har en lång och en kort arm och det är på X-kromosomens korta arm generna för längd och pubertet sitter. När flickan saknar hela ena X-kromosomen kallas tillståndet för monosomi. När X-kromosomen är borta växer inte flickan normalt och kommer inte in i puberteten. Äggstockarna producerar inte ägg

och kvinnor med Turners syndrom blir i allmänhet inte gravida på naturlig väg.

En flicka på tvåusen föds med Turners syndrom. Varje år föds 40-50 flickor med syndromet i Sverige. Orsaken är ännu okänd.

Mosaik

De tillstånd av Turners syndrom där flickorna har kvar delar av den andra X-kromosomen kallas för mosaik. Mosaik innebär också att flickor kan ha två X-kromosomer i en cell och bara en i andra celler.

– Kromosomavvikelsen finns alltså i olika stor omfattning. Den som har en liten förändring eller deletion, får färre symtom och kan ibland få en spontan pubertet och ha möjlighet att få barn på naturlig väg. Det är också de som enligt studier väntar med att uppsöka vården och kanske får sin diagnos först långt uppe i vuxenlivet, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Diagnos

Vanligast är alltså att diagnosen ställs vid födseln. Nästan hälften av alla fall upptäcks då. Tydliga tecken på Turners syndrom är svullna fot- och handryggar, något kortare födelselängd (cirka 49 centimeter), något lägre födelsevikt (ungefär tre kilo), hjärtfel (förträngning av stora kroppspulsådern är vanligt), samt ett annorlunda utseende med koppformade öron, ett veck i ögonvrån, liten underkäke, hög och smal överkäke samt hudveck på vardera sidan om halsen. Uppfödningssvårigheter är också vanligt.

– Om en flicka föds med några av de här tecknen ska klockor ringa och läkaren göra en kromosomundersökning, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Knappt hälften av alla flickor med Turners syndrom får sin diagnos i småbarnsåren. En tredjedel innan tioårsåldern.

Cirka 15 procent upptäcker att något inte stämmer när de inte kommer in i puberteten och ett fåtal får sin diagnos först som vuxna.

– Ju tidigare diagnos desto bättre för behandlingarnas skull, men oavsett när är det viktigt för det enskilda barnet att få en diagnos, menar Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Diagnosen ställs med ett blodprov där kromosomerna kontrolleras i de vita blodkropparna. Det går också att med en spatel ta ett prov på munslimhinnan och kontrollera cellerna där.

Medelåldern för diagnos när det gäller monosomi (en X-kromosom) är tio år och vanligast är då att flickan har tio olika kännetecken per person. Vid mosaik (då delar av den andra X-

kromosomen finns kvar) är diagnos vid 18 år vanligt och de har sex stigmata i medeltal.

Några vanliga kännetecken för Turners syndrom är:

Kortvuxenhet, halsveck, utåtvinkling av underarm i armbågsnivå (cubiti valgi), hjärtfel, försnävning av stora kroppspulsådern (koarktatio aorta), bred överkropp, kort hals, lågt hårfäste, smal gomvinkel, lågt sittande öron och hörselnedsättning.

Behandling

Kortvuxenheten behandlas med tillväxthormon. Barnet får det från cirka fyra års ålder till tonåren.

I det nationella vårdprogrammet på Turnercentra ingår regelbundna möten med många olika specialister. Bland andra, gynekolog, logoped, genetiker och öronläkare.

Men det finns också behov av endokrinolog. Var fjärde kvinna med Turners syndrom har problem med sköldkörteln, så kallad hypotyreos och vid sextioårsåldern har hälften av alla hypotyreos. I normalbefolkningen fungerar sköldkörteln dåligt för tre procent och 20 procent har hypotyreos när de blir äldre.

– Kroppen tillverkar inte hormonet tyroxin och det måste ersättas. Det ges i tablettform (Levaxin®) och ger bra resultat. Kvinnorna lägger inte på sig vikt på samma sätt och de blir mer alerta av tyroxinersättningen, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Var femte kvinna med Turners syndrom har medfött hjärtfel som upptäcks vid födseln. Viktigt för dem är att ha kontakt med en insatt hjärtläkare så att de får regelbundna hjärtultraljud, EKG och MR (magnetkameraundersökning).

Kvinnor med Turners syndrom kan indelas i två grupper. Den yngre gruppen, de som är under 30 år, som behandlats med tillväxthormon, hormonet kom som läkemedel på mitten av 1980-talet, och de som inte har fått någon behandling alls under uppväxten.

– De som har fått tillväxthormon verkar ha ett starkt och bra skelett, men de är ju också yngre, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

För de ”äldre”, de som inte har fått tillväxthormon i barndomen, respektive östrogen kontinuerligt, gäller det att ha koll på skelettet och regelbundet mäta det med DXA, så kallad bentäthetsmätning. DXA ger bara en tiondel av den strålning som vanlig röntgen ger. Vid minsta tecken på nedsatt bentäthet ges råd om att öka den fysiska aktiviteten. Vid frakturer och benskörhet ges kombination D-vitamin, kalktabletter och eventuellt benspecifikt läkemedel.

– Det är aldrig för sent att bygga upp skelettet, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

I en studie vid Sahlgrenska Akademin i Göteborg, ställdes frågor till kvinnor med Turners syndrom om livskvalitet. Det visade sig att de allra flesta är nöjda med sina liv.

– En enda punkt skilde dem åt. Det var de som hade hörselnedsättning, som menade att de ofta kände sig socialt isolerade och var missnöjda med det, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Det är viktigt att ha koll på BMI det vill säga Body Mass Index. En kvinna med Turners syndrom bör tänka på vad hon äter och ha koll på kroppsstrukturen. Den korta växten i kombination med en viss sathet i kroppen gör att det är lätt att gå upp i vikt. Särskilt viktigt är det att undvika det ”farliga” fett som samlar sig runt midjan.

– I Sverige är kvinnor med Turners syndrom bra på att ha koll på vikten och midjemåttet. De hör till de slankaste och längsta kvinnorna med Turners syndrom i Europa, avslutar Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Frågor till Kerstin Landin-Wilhelmsen:

Hur många kvinnor med Turners syndrom finns det i Sverige?

– Totalt 1500 flickor och kvinnor. Men det är säkert 2-300 till som inte har fått någon diagnos. Först trodde vi att det var de med mest symtom som inte nått sjukvården men nu vet vi att det är de som har få avvikelser som inte har sökt sjukvården.

När är det Turner syndrom med och utan mosaik?

– Den som har över fem procent normala celler har en mosaik. En alldeles ny studie från Sahlgrenska Akademin i Göteborg, visar att de normala friska cellerna ökar i antal med åren hos kvinnor med Turners syndrom. Hos normalbefolkningen är det tvärtom.

Vad är mest typiskt för syndromet?

– Det är hörselnedsättningen för de som varit öronbarn. Därför är det viktigt med regelbundna hörseltest. Att höra dåligt är ett socialt handikapp. Dålig hörsel avhjälpas bäst med hörapparat.

Är det tillväxthormonet eller östrogenet som gör att kvinnor med Turners syndrom inte får benskörhet?

– De samverkar, båda hormonerna stärker benets celler.

Gör behandlingen att en kvinna med Turners syndrom får en speciell kroppstyp?

– Många har breda axlar, bred överkropp och sen gäller det att inte få för mycket hull kring midjan. Det har visat sig att när de går ner i vikt och fokuserar på kroppen har kvinnor med Turners syndrom en kvinnlig kropp oavsett hormonbehandling.

Tycker du att vi ska ge vår flicka tillväxthormon för skelettets skull, trots att hon inte har några stora problem med längden?

– Jag har gjort en studie på vuxna kvinnor med benskörhet och tillväxthormon. Det hade en mycket bra effekt på skelettet. Men än så länge ges hormonet bara till vuxna kvinnor i studier.

Jag arbetar som sjukhuspedagog rekommenderar du att man ska uppsöka läkare när barn med Turners syndrom ramlar?

– Nej inte för att flickan har Turners syndrom, här gäller samma regler som för barn i allmänhet.

Påverkas lymfsystemet vid Turners syndrom?

– Någon enstaka person har grova anklar och svullnad på benen, men vi har inte behövt dränera eller göra en operation på någon. Ödemen växer bort.

Är det vanligt med njurproblematik?

– Vi har inte sett någon person med njursvikt. Ibland kan njuren ha en hästskoform, eller glida ner i bäckenet. Barnläkaren gör ett ultraljud över njurarna, men njurarna innebär inga problem och följs normalt inte i vuxen ålder med någon röntgen. Njurfunktionen kollas med ett blodprov, kreatinin, vid femårskontrollerna.

Vad är medellivslängden hos en kvinna med Turners syndrom?

– Medelåldern är 73 år i danska studier. Vi tror att medelåldern kan öka nu tack vare att vi kan reparera medfödda hjärtfel. De som är runt 50 år och som inte har fått behandling med kontinuerligt östrogen, de med obehandlat förhöjt blodtryck med mera, verkar ha cirka tio års kortare livslängd.

Vad är senaste nytt?

– Vi har lärt oss att vara uppmärksamma på och åtgärda hjärtfel och det kan innebära att kvinnor med Turners syndrom kommer ikapp resten av befolkningen i livslängd. Magnetkameraröntgen är till stor hjälp för hjärtläkarna. Små barn undersöks bäst med ultraljud.

Sara har Turners syndrom

Sara 6 år kom till Ågrenska med syskonen Tora 9 år och Wilhelm 11 år, mamma Margareta och pappa Emanuel.

Sara var två dagar gammal när hon fick diagnosen.

– Det började redan efter förlossningen med att de frågade mig om hennes fottryggar och varför de var svullna. Det visste ju inte jag. Sen tog de en massa prover och jag minns att de hade svårt att sticka i henne för att hennes hud var tunn. Sjuksköterskorna prövade överallt och till och med på huvudet, säger Margareta. Sara var liten till växten. Hon var 44,5 centimeter lång och vägde bara 2,3 kilo, trots att hon var ett fullgånget barn.

– Natten innan vi fick diagnosen väckte de mig och jag fick gå ner till prematuravdelningen. De hade sett något värde som inte var bra och fortsatte att ta prover, berättar Margareta.

Morgonen därpå fick Margareta träffa barnläkaren som varit med vid förlossningen och som hade undersökt Sara.

– Jag tror att hon har en kromosomavvikelse, sa han.

– Både jag och Emanuel jobbade på särskola och träffade dagligen barn med sällsynta sjukdomar. Men när han sa namnet Turners syndrom, hade jag aldrig hört det förut, säger Margareta.

Hon kände sig ledsen och förvirrad och ringde till Emanuel, som var hemma med de större barnen, Tora och Wilhelm. Han kom till sjukhuset och de träffade läkaren tillsammans.

– Med 99 procents säkerhet var det Turners syndrom, sa läkaren. De skulle bara skicka blodprover för analys, så att han kunde få det bekräftat, säger Emanuel.

– Han hann också säga att Sara aldrig skulle kunna få egna barn. Det tycker jag var onödigt att han sa redan då, säger Margareta. De fick gå iväg till sjukhusets fotograf för att ta kort på Sara. Avvikelserna, de svullna fottryggarna och hudveckan i nacken skulle dokumenteras. Bilderna skulle skickas iväg ihop med proverna.

– Till sjukhusfotografen går de som vill ta lyckliga bilder när ett barn är fött. Det här var något helt annat och det kändes inte roligt, säger Margareta.

Tillväxt och puberteten

En klassisk Turnerflicka är liten när hon föds och växer inte tillräckligt. Slutlängden kan bli cirka 20 centimeter kortare än normalt.

– Det är viktigt att vårdpersonalen på BB, BVC eller inom skolhälsovården är uppmärksamma på längd-och viktillväxt, så att det går att sätta in behandling, säger Annika Reims barnläkare på Tillväxtenheten, Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus, Göteborg.

En normal tillväxt går till så att barnet växer snabbt och mycket under tre perioder, första halvåret, vid sex-sjuårsåldern och strax innan puberteten.

Det som styr tillväxten första året är maten och sköldkörtelhormonet. Från cirka 18 månaders ålder reglerar även tillväxthormonet växandet.

– Det är viktigt att reagera på om barnet är kortare än normalt, kontrollera hur långa föräldrarna är och därefter noga följa barnets tillväxtkurva, säger Annika Reims.

Tillväxthormon bildas i hypofysens framlob och utsöndras i kroppen i toppar under natten. Hormonet påverkar både ämnesomsättningen och tillväxten. Vid misstänkt hormonbrist läggs barnet in under natten och det tas blodprov var tjugonde minut. Flickor med Turners syndrom visar alltid normala mängder med tillväxthormon, men är okänsliga för det.

– Kroppen har en motståndskraft mot det, receptorerna det vill säga mottagarna i cellerna är okänsliga, säger Annika Reims.

Lämplig tidpunkt att börja med tillväxthormon för flickor med Turners syndrom är i tre- fyraårsåldern. Men det går att vänta till barnet är äldre.

– De ska helst hinna växa till på längden innan puberteten.

Generellt gäller att ju tidigare vi får flickorna att börja med tillväxthormon desto mer kan vi påverka slutlängd och skelett, säger Annika Reims.

Barn med Turners syndrom utan tillväxthormon blir ofta runda, efter bara någon månad med behandling försvinner babyhullet och de får en annan uthållighet.

Det finns många fördelar med tillväxthormon. Längdtillväxten är en, att benmassan blir starkare en annan.

De dagliga sprutorna däremot är en stor nackdel.

– Tillväxthormonet går tyvärr inte att ge i tablettformen eftersom molekylerna är för stora och inte tas upp av tarmslimhinnan. Den är

Samma sak gäller för insulin vid diabetes. Den ges också i sprutform, säger Annika Reims.

Könshormon

Det är lagom att börja med östrogenplåster vid nio års ålder, tycker Annika Reims.

- När det gäller flickorna med mosaik avvaktar vi lite. Det kan komma en spontan pubertet och om vi då har tillfört östrogen, upphör den egna produktionen av östrogen. Vid klassisk Turner brukar flickan, föräldrarna och jag diskutera oss fram till en lämplig tidpunkt. För flickorna är det viktigt att deras pubertet kommer ungefär samtidigt som klasskamraternas, säger hon. För att puberteten ska komma igång lagom fort smygs den in. Plåster med östrogen klipps i så små tårtbitar som möjligt i början och utökas i storlek allteftersom. Det är bröstet som utvecklas först. När flickan med Turners syndrom får flytningar sätts ett gulkroppshormon i tablettform in för att hon ska få menstruation. När menstruationscykeln kommit igång ordentligt är det dags att gå över till p-piller istället för östrogenplåster.
- Det brukar kännas bra för då är de mer som alla andra, säger Annika Reims.

Förutom de rent medicinska aspekterna av Turners syndrom finns också andra svårigheter.

Flickor med Turners syndrom är oftast normalbegåvade, men kan ha inlärningssvårigheter. Vissa av tjejerna kan ha försenad grov- och fin- motorisk utveckling. Inte sällan har de besvär med att hitta sin roll i gruppen och behöver stöd i sociala sammanhang, avslutar Annika Reims.

Frågor till Annika Reims:

Är det för att läkare och skolhälsovården inte vet om vad Turner är som de missar att ställa diagnosen?

- Jag tror det, men det får vi fråga läkare och skolan. Vi försöker trumma in som ett mantra att när de ser särskilt korta flickor ska de tänka Turners syndrom. Det syns ju inte alltid utanpå och kanske är det därför svårt att ställa diagnos. Det ingår i bas-utredningen att ta kromosomprover på kortvuxna flickor.

När det gäller Turners syndrom och föräldrarnas längd är det samma koppling som för helt friska barn?

– Ja det är det. Den som har långa föräldrar är en längre flicka med Turners syndrom.

Vi har två flickor med Turners syndrom. Den äldsta flickan gav vi inte tillväxthormon eftersom vi inte såg någon vinst med det och för att hon var spruträdd. Vi räknade ut att hon skulle vinna två centimeter och få cirka 2000 sprutor under uppväxten. Nu ska vi bestämma hur vi ska göra med den andra flickan. Kan du råda oss?

– Man brukar säga att mosaikflickor vinner mellan två och tio centimeter med tillväxthormon. Tillväxthormonet påverkar också benmineraliseringen till det bättre. Men östrogenet som jag antar att er flicka ska ta senare påverkar ju också skelettet till det bättre. Jag tycker att ni får gå efter vad ni känner är bäst. Lita på magkänslan.

Den första tiden

När den första uppståndelsen lagt sig bestämde sig föräldrarna för att inte ta ut några sorger i förskott.

– Vi är tacksamma att Sara fick sin diagnos tidigt. Det var väldigt bra för henne, eftersom hon blev ordentligt undersökt och behandlad i tid. Vi hade sådan tur att vår läkare hade följt en flicka med Turners syndrom under en längre tid, så det var inga tveksamheter från hans sida, säger Margareta.

Från sjukhuset fick de med sig många papper hem om Turners syndrom, bland annat en dokumentation om Turners syndrom från Ågrenska, som de uppmanades att läsa. Men det var för tidigt då.

– Vi lade faktiskt pappren åt sidan och bestämde oss för att ta fram dem senare. Vi kan inte gå hem och dra ner rullgardinen och bara tänka på syndromet. Vi har en hel familj att ta hand om. Sara är som våra andra barn. Hon behöver bara kärlek, mat och blöjbyten den första tiden. Det andra får vi ta sen, säger Margareta.

Sara åt dåligt, kräcktes mycket och gick inte upp i vikt, som hon skulle. Margareta och Emanuel kontaktade en dietist och Sara fick näringsdrycker, som hon vägrade att äta.

– Hon tyckte inte om dem. Vi fick fortsätta att ge henne det hon tyckte om att äta, säger Emanuel.

Gynekologi och fertilitetsaspekter

Flickor har normalt miljontals ägg i äggstockarna, tidigt under fosterlivet. Precis som alla andra flickfoster. Efter fostervecka 20 sker en återbildning och en minskning av antalet ägg. Mekanismen bakom detta är ännu okänd. Vid Turners syndrom tror man att det sker snabbare än hos andra flickfoster på grund av den kromosomförändring som finns.

– Hur många ägg det finns kvar när flickorna föds varierar troligen utifrån kromosombilden. De med en lindrigare kromosomförändring har oftare fungerande äggstockar och ägg kvar, säger Inger Bryman, docent på Gyn- och reproduktionsmedicin, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg.

Turnercentra

Det bedrivs forskning om hälsan vid Turners syndrom både internationellt och vid de sex Turnercentra som finns i Sverige. De flesta studier som finns fokuserar på kvinnor mellan 20 och 50 år. De omfattar bland annat endokrinologi, kardiologi, psykologi, gynekologi, obstetrik och fertilitet.

Ett av symtomen vid Turners syndrom är att flickor inte får en normal pubertetsutveckling. Det avhjälpas med att östrogen i form av plåster sätts på huden på magen eller rumpan. Det innebär att puberteten kommer igång normalt.

– Bröstutvecklingen till exempel som förut kom hastigt när flickorna fick större mängder av östrogen, smygs idag in i kroppen på ett annat sätt. Det innebär att bröstet växer mer normalt och får en finare form, säger Inger Bryman.

När det gäller flickor med Turner med en så kallad mosaik, kan en pubertet uppstå och senare en graviditet.

– Det är viktigt att tänka på att det finns tjejer med Turners syndrom, som har fungerande äggstockar. De är 5-7 procent av alla och de bör ju skydda sig mot ovälkomna graviditeter.

Kvinnor med Turner syndrom har en normal form på livmodern men den är mindre än normalt, beroende på östrogenbristen. De har små äggstockar och brister i äggstocksfunktionen som orsakar den låga östrogennivån.

Besök hos gynekolog

Inger Bryman är gynekolog och tar emot de unga kvinnorna med Turners syndrom, när de går över från barn- till vuxensjukvård. Det sker oftast med början runt 16-års ålder.

– Barnkliniken skickar en remiss till mig och vi har ett första möte tillsammans med föräldrarna. Då pratar vi bara. Det kan handla om familjebildning i framtiden och hormonbehandling, om önskan att få barn och möjligheter för detta, säger hon.

Vid ett senare besök undersöks flickan med ultraljud.

– Det är skönt för dem att se att de har en livmoder och att det ser likadant ut som på alla andra tjejer. Om de skulle träffa en kille och ha samlag så är det inte annorlunda för dem. Det behöver unga tjejer få höra, säger Inger Bryman.

Det finns en oro och en rädsla för att medicinera med östrogen, som måste tas på allvar. Östrogenet gör att bentätheten blir bättre, skelettet starkare och att risken för hjärt-kärlsjukdomar minskar. Rädslan att gå upp i vikt är en realitet och måste hållas efter. Högt blodtryck kan förekomma och det måste balanseras. Någon större risk för bröstcancer finns inte.

– Kvinnor med Turners syndrom har inte samma östrogennivåer som andra kvinnor och troligen är det därför mindre risk för bröstcancer. Enligt en registerstudie vi gjort i Sverige är risken för bröstcancer hälften så stor bland kvinnor med Turners syndrom, jämfört med kvinnor i den övriga befolkningen, säger Inger Bryman.

Det kan vara besvärande för unga tjejer att ha ett östrogenplåster på skinkan. Därför går många över till tablettbehandling i tonåren. Kvinnor med Turners syndrom behöver tillföra östrogen under större delen av livet. Det fasas långsamt ut när kvinnorna kommer i klimakteriet (menopausen).

Möjlig graviditet

Hur resonerar den som inte kan bli gravid? Adoption är en möjlighet liksom äggdonation som blev lagligt i Sverige 2003. Vid en äggdonation behandlas den kvinna som ska donera ägg med hormoninjektioner för att flera äggblåsor ska mogna ut samtidigt i äggstockarna. Äggstockarna undersöks med ultraljud för att följa tillväxten av äggblåsorna. När de blivit tillräckligt stora ges ett ägglossningshormon och ungefär 36 timmar senare suggs äggen ut. De befruktas och återförs till den kvinna som äggen skall doneras till.

På senare år har det tillkommit behandlingsmöjligheter där man fryser in obefruktade ägg. Det har inte gått att göra förut eftersom

äggen inte överlevt frysningen och inte blivit befruktade efter infrysning och upptining. Nu finns en frysteknik som gör det möjligt. Det går också att frysa äggstocksvävnad men det är ännu så länge inte så goda resultat och sker som ett forsknings- och utvecklingsprojekt.

Det finns numera en stor erfarenhet av äggdonationsbehandlingar. Cirka en tredjedel av alla kvinnor blir gravida vid varje behandlingscykel och 65-70 procent har barn när de är färdigbehandlade. Behandlingsresultaten är desamma för kvinnor med Turners syndrom.

Men det finns en baksida. Komplikationer är vanligare än vid normala graviditeter. I Finland noterar de att mödrarna kan få högt blodtryck, leverpåverkan och högre frekvens av diabetes. Kvinnor med Turners syndrom förlöses i regel med kejsarsnitt (förmodligen beroende på att mödrarna är mindre till växten). Barnen föds oftare litet för tidigt, men med längd och vikt som förväntat. Man har inte funnit någon ökad risk för avvikelser hos barnen.

– Enligt flera rapporter har man en förhöjd risk för hjärt-kärlkomplikationer vid graviditet hos kvinnor med Turners syndrom, med en risk för dödsfall på två procent. I Sverige avråder vi från graviditet vid hjärtavvikelse och hjärtsjukdom. Men jag möter också patienter som ändå hoppas på och önskar bli gravida och som trots denna risk ser en möjlighet, berättar Inger Bryman.

Framtiden

Vad framtiden har att utvisa vet ingen. Idag går det att frysa mogna ägg. Imorgon kanske det går att framställa ägg och spermier med hjälp av andra kroppsceller och transplantera äggstocksvävnad.

– Diskussionen om fertilitet vid Turners syndrom är inte avslutad, men vi behöver mer kunskap konstaterar Inger Bryman.

Fråga till Inger Bryman:

Hur många med Turners syndrom har blivit spontant gravida?

– Åtta av hundra av de kvinnor med Turners som fött barn. Vi ser allt fler som får diagnos som vuxna kanske för att menstruationen plötsligt uteblir. Det är den grupp kvinnor med Turners syndrom som har en god prognos att få barn.

Saras behandlingar

När läkaren räknade ut hur lång Sara skulle bli, blev svaret 135 centimeter utan tillväxthormon. Margareta är 159 och Emanuel 177.

– Vi är inte långa i släkten och det påverkar ju Sara också. Vi insåg att hon skulle bli väldigt liten, säger Margareta.

Sara fick börja med tillväxthormon när hon var tre år. Nu är hon sex år och får fortfarande en spruta i benet varje kväll.

– Hon tycker inte om när vi ska ta sprutan och försöker nästan alltid att springa och gömma sig, säger Margareta.

– Sara är envis och ger sig inte. Men vi har fått lära oss att vara ännu envisare, lägger Emanuel till.

Sara gillar inte sjukvården för alla prover hon måste ta när hon kommer dit.

– Men lekterapi har varit till stor hjälp hon har fått komma dit innan besöket och lugna ner sig. När hon var riktigt liten kom det clownen in och var med under provtagningarna och hjärtultraljuden. De avledde henne från rädslan, genom att sjunga, leka och visa upp roliga saker för henne, säger Margareta.

Sara är väldigt barnkär och tycker om att leka med dockor. Hon fascineras av gravida magar, är kärleksfull mot småbarn och bebisar.

– När jag blir stor ska jag ha bebis i magen, sa hon ofta förr, säger Emanuel.

Margareta bestämde sig för att ta upp det känsliga ämnet när hon blev tillräckligt stor.

– Jag berättade för henne att hon har hjärtfel och att det frestar på kroppen för mycket att vara gravid. 'En Turnertjej', hon kallar sig så, 'med hjärtfel ska inte ha bebis i magen', sa jag till henne. Hon tittade på mig och sa ingenting, men efter det pratar hon istället om att hon ska hämta det minsta barnet på barnhemmet.

Om några år kommer Sara som andra flickor med Turners syndrom att få östrogenplåster så att puberteten kommer igång på vanligt vis. Hur det blir när hon är 25 år och kanske vill ha barn är inget föräldrarna oroar sig för nu.

– Det känns som att det är långt fram och ingen mening att tänka på. Ingen vet vad hon kommer vilja då, säger Margareta.

Hjärtsjukdomar hos barn

En tredjedel av alla flickor med Turners syndrom har någon typ av hjärtfel. Vanligast är förträngning av kroppspulsådern/aorta.

– Det är numer en rutinoperation som vi gör både i

nyföddhetsperioden och senare, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson, överläkare, Barnhjärtcentrum, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

En kraftig förträngning ger en ökad belastning av vänster kammare vilket leder till hjärtsvikt för ett nyfött barn. Äldre barn har sällan större tydliga symtom, men ett tecken kan vara högt blodtryck i armarna.

– Vid förträngning kan barnet verka andfått och vara trött. Är det lite större klagar det kanske på huvudvärk och har diffusa magbesvär, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

När det gäller en baby går läkaren in mellan revbenen och knipsar av aortan före förträngningen, tar bort en bit och syr sedan ihop. Efter operationen ska barnet kontrolleras regelbundet och under hela livet av hjärtläkare.

– Det är viktigt att mäta blodtrycket, så att det inte blir för högt. Ärret i blodkärlet kan också ställa till bekymmer. De första tre månaderna efter operationen är det risk för förträngningar. Området kring ärret kan senare vidgas med hjälp av ballong, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Aortastenosis

Ett annat vanligt hjärtfel för små barn är aortastenosis. Det är en förträngning i den klaff som sitter där blodet lämnar hjärtat för att gå ut i stora kroppspulsådern, aorta. Om förträngningen är kraftig ökar belastningen på vänster kammare. Aortastenosen upptäcks oftast genom att en läkare hör ett blåsljud under en kroppsundersökning. När hjärtats förmåga att pumpa ut blod är nedsatt, kan det orsaka hjärtsvikt hos spädbarn.

– Barnen kan ha nedsatt ork och lättare bli trötta vid ansträngning. Ibland förekommer yrsel och svimningar, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Operation sker via bröstbenet och barnet är kopplat till en hjärt-lungmaskin. Den trånga öppningen i aortaklaffen vidgas. I vissa fall kan klaffen vidgas med kateterteknik istället. Klaffen försämras under livet och det kan bli fråga om flera operationer.

HLHS, hypoplastisk vänsterkammarsyndrom, är ett allvarligt hjärtfel. Det innebär att den vänstra kammaren och ofta även kroppspulsådern är mycket underutvecklade. Blodcirkulationen upprätthålls av höger kammare, som via en fosterförbindelse försörjer även kroppspulsådern med blod. Cirkulationen fungerar bra under fostertiden och de första timmarna efter födelsen, eftersom förbindelsen då är öppen. När den stänger sig, som den

gör hos alla barn, blir blodflödet till kroppspulsådern otillräckligt. I det här fallet behöver barnet opereras tidigt för att överleva.

Operationen sker i tre steg under de första levnadsåren.

– När det gäller om tillväxthormon skulle kunna påverka hjärtmuskeln på något negativt sätt, så finns det inga tecken på det. Vad gäller fysisk aktivitet och hjärtsjukdomar finns det inga restriktioner när det gäller vanlig motionsträning. Däremot avråder vi från att springa på tid och elitidrott, avslutar Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Fråga till Britt-Marie Ekman-Joelsson:

Hur går det att se att hjärtklaffen förändras?

– Flödes hastigheten över klaffen och storleken på klaffen mäts med ultraljud. Då får man en uppfattning om tryckskillnaden och kan bedöma om och hur mycket vänster kammare är påverkad. Någon gång behövs komplettering med hjärkateterisering. Då förs en slang in via ljumsken. Med den mäts tryckskillnader över klaffen direkt i blodet.

Sara har en hjärtsjukdom

När Sara var nyfödd tog läkaren ett ultraljud på hjärtat, men såg ingenting som var fel. Ett halvår senare var de på en rutinkontroll med Sara. Då såg läkaren en förträngning i aortabågen och att något inte stämde med aortaklaffen.

– Vi blev väldigt oroliga och trodde absolut inte att det skulle bli en operation så snabbt som det blev, säger Margareta.

Men det blev första prioritet och operationen bestämdes så snabbt det bara gick.

Det var en stor operation. Sara kopplades till en hjärt-lungmaskin och läkaren öppnade upp vid bröstbenet. Aortaklaffen vidgades och en transplanterad aortabåge sattes in. Allt gick väldigt bra och Sara medicinerade med blodtrycksmedicin i ett år efter operationen.

– Nu har hon inga mediciner för hjärtat och hon är som vilket friskt barn som helst. Men hon kommer alltid att vara hjärtsjuk och hon kommer antagligen att behöva göra en ny operation för att byta ut aortaklaffen, säger Margareta.

– Sara som är en tjej med mycket spring i benen har inga restriktioner för hjärtats skull. Det enda vi fick höra var att hon kanske inte skulle kunna bli elitidrottare. Annars kan hon leva som andra barn, säger Emanuel.

Hjärtsjukdomar hos vuxna

GUCH – Grown Up Congenital Heart disease, är namnet på de speciella mottagningar som finns i landet för vuxna med medfödda hjärtfel.

– GUCH finns på sju orter i Sverige. I Göteborg, Linköping, Lund, Stockholm, Umeå, Uppsala och Örebro. I vårt hjärtfelsregister har vi över 10 000 personer. En del av dem är Kvinnor med Turners syndrom med medfödda hjärtfel, säger Eva Furenäs, överläkare, GUCH-centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg.

Vuxna med Turners syndrom som kommer till GUCH-mottagningen har olika medfödda hjärtproblem.

15 -20 procent är diagnosticerade med bikuspid aortaklaff. Det är en medfödd missbildning i hjärtklaffen, som gör att den är försedd med två klaffblad i stället för som normalt tre. Risken är då stor för förträngning genom förkalkning (aorta stenosis) och läckage av blod genom klaffen. 10-15 procent av kvinnorna har förträngning i kroppspulsådern, 50 procent har hypertoni, det vill säga högt blodtryck.

Risk för kardiovaskulär sjukdom

I en undersökning där 100 kvinnor med Turners syndrom ingick hade 17 procent någon kardiovaskulär sjukdom att jämföra med 5 procent i normalbefolkningen. Sju av kvinnorna med Turners syndrom hade förträngning av kroppspulsådern, nio hade en aortaklaffsjukdom.

– Kvinnor med Turners syndrom, som inte har medfödda hjärtsjukdomar, löper större risk än kvinnor i normalbefolkningen att drabbas av en kardiovaskulär sjukdom tidigt i vuxenlivet. Medelåldern för diagnos är 35 år för kvinnor. Normalt drabbas kvinnor av hjärt- kärl sjukdomar först när de är mellan 60 och 70 år, säger Eva Furenäs.

Hjärtat och graviditet

Det är viktigt att diagnosen är ställd innan eventuell äggdonation påbörjas och att hjärtat är undersökt. De som har någon form av hjärt- kärlsjukdom avråds från graviditet.

– Även om inte personen har en hjärt-kärlsjukdom är risken större för komplikationer än vid en normal graviditet.

Havandeskapsförgiftning, äggvita i urinen och för tidig födsel är exempel på det.

Gravida kvinnor följs noga under graviditeten. Hjärtat undersöks med ultraljud och blodtrycket kontrolleras.

I en studie om äggdonationer, gav 30 äggdonationer tolv graviditeter. Tre av kvinnorna fick tidiga missfall och en kvinna ett sent missfall. Fyra av åtta barn föddes för tidigt. Fem av barnen hade tillväxthämningar. Fem av åtta mödrar fick högt blodtryck och tre havandeskapsförgiftning under graviditeten.

I en annan studie på 18 kvinnor gav äggdonationerna 20 graviditeter och det blev elva förlossningar. Sex av mödrarna hade högt blodtryck under graviditeten.

Sammanfattningsvis tycker Eva Furenäs att kvinnor med Turners syndrom ska vara noga med att:

– Regelbundet gå på kontroller med ultraljud och magnetkameraundersökningar. Att undersöka blodtrycket och behandla det väl. Alltid söka akut vid bröstsmärtor. Att avstå äggdonation vid hjärt- och kärlsjukdomar.

Hur påverkas öron och hörsel?

Vid Turners syndrom är hörselnedsättning mycket vanligt. Den som har en hörselskada bör skaffa sig kunskap om vad den innebär på kort och på lång sikt.

– Det är bra att ställa frågor till sin öronläkare om vad som kan bli bättre, vad som kan bli sämre och hur personen ska handskas med hörselskadan, säger Radi Jönsson, överläkare, vid ÖNH Audiologiska mottagningen Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Först en repetition av hörselsystemet och örats uppbyggnad. Från ytterörat går hörselgången tre centimeter in i örat. Den öppnar sig in mot trumhinnan och innanför den finns mellanörat, ett hålrum i skallbenet, som har förbindelse med örontrumpeten, som mynnar bakom näsan.

– Vanligtvis är vägen till örontrumpeten stängd. Den öppnar sig bara när vi gapar, gäspar eller tryckutjämnar, säger Radi Jönsson. I mellanörat finns kroppens minsta ben det vill säga hörselbenen; hammaren, städet och stigbygeln. Mellan dem går helt vanliga leder, sådana som vi har i armbågen och knäleden med kapsel och ledvätska. Det och deras upphängning gör att det finns en rörlighet som är viktig för hörseln.

Ljudet och hörseln

När örat träffas av ljudet förstärks och koncentreras det i ytterörat, och i hörselgången. Via trumhinnan överförs ljudvågen till mekaniska rörelser i hammaren, städet och stigbygeln. Längst in finns innerörat med hörselsnäckan och balansorganen.

Hörselsnäckan fungerar som en frekvensanalysator av de ljud som kommer in. Där finns 3000 hårceller.

Hårcellernas flimmerhår böjs, olika långt in beroende på vilken frekvens ljudet har och omvandlar de mekaniska impulserna till nervimpulser. Om hårcellerna skulle bli skadade finns inga reserver att ta till och skadan blir kronisk.

Resten av ljudets resa går till så att 30- 60 000 nervceller från vardera öronsnäckan bildar hörselnerven som löper in i hjärnstammen.

Impulsen av ljud når den primära hörselbarken i hjärnbarken och registrerar ljudet. Därefter går ljudet vidare till den sekundära hörselbarken i ett annat område i hjärnan. Där finns minnesfunktionerna och associationsförmågorna och det är genom den sekundära hörselbarken vi förstår ljudet till exempel det som sägs.

– Örat är bara vägen in för ljud. Det är hjärnan vi hör med. Men hjärnan kan inte kompensera för att vissa ljud är ohörbara, säger Radi Jönsson.

Olika hörselskador

Hörselskadorna delas in i tre grupper:

En *konduktiv skada* är ett ledningshinder någonstans i den ljudförstärkande delen av örat.

Vid *sensorineural skada* finns problemet i hörselsnäckan, där 95 procent av alla skador uppkommer eller i hörselbanorna.

Hörselnedsättningen kan också bero på en kombination av de två.

– Vi samarbetar alltid i team och vår ambition är att utreda och behandla barn med hörselskador så snabbt som möjligt. Det har stor betydelse för barnets utveckling. Vårt syfte är att ge förutsättningar för antingen normal hörsel eller nära normal hörsel. Därmed också en så normal talspråksutveckling som möjligt och om inte det går så en kommunikationsförmåga, som bygger på att kunna avläsa ljud och tolka talspråk, säger Radi Jönsson.

Vid hörselundersökningar tittar öronläkaren på vilka resultat de får av tester med ljud via luft och ljud via skallben.

De använder sig av psykoakustiska metoder.

– Det är när vi vet tonhöjden i Hz och ljudstyrkan i decibel, men behöver reaktioner från patienten. Handlar det om en fem-

månaders baby kan det vara blicken som flackar eller att barnet slutar suga på nappen. En vuxen reagerar med att trycka på knappar, säger Radi Jönsson.

Hörselproblem vid Turners syndrom

Konduktiv hörselnedsättning, tillfällig eller permanent, förekommer hos mellan 50 och 70 procent av alla med Turners syndrom. En fjärdedel har missbildningar sedan födseln i hörselbenen. Hälften har eller har haft upprepade infektioner i mellanörat och därför fått svårt att höra. Drygt hälften har synliga förändringar på trumhinnan. En tredjedel har haft eller har plaströr i trumhinnan, för att tryckutjämna och bli av med vätska som samlats i mellanörat.

Sensorineural hörselnedsättning förekommer hos 50 till 70 procent av alla barn-och ungdomar med Turners syndrom. Det är en lätt hörselnedsättning som fortskrider när barnet blir äldre.

– Många har kombinationer av hörselnedsättningarna i varierande svårighetsgrad. I praktiken har de alltid lätt hörselnedsättning, i undantagsfall måttlig. Aldrig grav hörselnedsättning, säger Radi Jönsson.

Behandling

Den som har Turners syndrom bör ha regelbunden kontakt med en öronläkare. Det räcker inte att förlita sig på en bedömning från en vårdcentral, råder Radi Jönsson.

– Akut öroninflammation ska alltid behandlas med antibiotika.

Katarr ska följas och trycket utjämnas vid behov. Kronisk inflammation i mellanörat behandlas mot infektion och ibland med kirurgi. Skada i innerörat kräver rehabiliteringsinsatser enligt särskilt vårdprogram och hörapparat, säger Radi Jönsson.

Vid kronisk hörselnedsättning och om det inte går att tryckutjämna trumhinnan med rör och därmed få bättre hörsel, bör personen alltid överväga hörapparat.

– Hörapparat är jättebra, men det fungerar bara när barnet/ungdomen har den på sig, säger Radi Jönsson.

Frågor till Radi Jönsson:

Vad beror hörselnedsättning i innerörat på?

– En missformad hörselnäcka eller en icke normal utveckling av hårcellerna. Det ser öronläkaren på hörselkurvan- audiogrammet. Det går att ersätta de uteblivna hårcellerna med ett hörselimplantat

direkt i hörselnerven. Implantatet gör då det hårcellerna skulle ha gjort.

När får man plaströr inopererade i trumhinnan?

– Om man har haft vätska mer än tre månader bakom trumhinnan, vätskan är tjock och har en signifikant hörselpåverkan är det aktuellt med rör. Man kan få en hörseldämpning på 35 – 40 decibel på grund av vätska. En öronläkare bör undersöka med mikroskop. Läkaren ska ha vana att bedöma och kunna undersöka med mikroskop.

Hur fungerar associationsområdena. Är det samma funktion för alla sinnen?

– Det är vissa områden i hjärnan som är associationsområden. Olika individer har olika starka associationer. Det som styr styrkan är vad man har blivit utsatt för. Hörselbarken utvecklas inte om man aldrig har hört till exempel. Den delen av hjärnbarken tas över av andra sinnen.

Att vara vuxen med Turners syndrom

Carina Levelind är 52 år och har Turners syndrom. Hon är sjuksköterska och barnmorska, gift och har sonen Robert, som hon fått genom äggdonation. Carina ser inte sitt syndrom som ett problem.

– Det är viktigt att stärka flickor med Turners syndrom från att de är små, så att de klarar av saker. Hjälpa dem så att de lär sig att jobba runt hinder som uppstår i livet, säger hon.

Hennes föräldrar är friska och det var inga problem med någonting när hon föddes. Hon vägde normalt och hade normal längd. Det var först i sjuårsåldern när hennes två yngre systrar växte förbi henne som föräldrarna började ana att något var fel. De konsulterade skolhälsovården, som lyssnade på hjärta och lungor och sa att hon var helt frisk.

Carina har alltid älskat små barn och var barnvakt så ofta hon bara kunde under uppväxten. I tolvårsåldern passade hon en period en läkares barn. En dag frågade han henne varför hon var så kort.

– Jag svarade att det är så jag är, säger Carina.

Läkaren pratade med föräldrarna och ordnade en remiss till närmaste barnsjukhus. I januari 1977, när hon var 12,5 år fick hon diagnosen Turners syndrom.

– Läkaren som undersökte mig ringde till mamma och berättade vad det var. Jag kommer ihåg att jag inte brydde mig om att jag skulle bli kort. Det var det att jag skulle få svårt att få barn som var jobbigast att ta. Jag var så barnkär och hade drömt om att jag skulle få minst fyra barn, säger hon.

Då fanns det inga tillväxthormon utan Carina fick anabola steroider som lurade kroppen att växa lite till. Strax innan puberteten fick hon östrogen så att hon skulle komma in i en normal pubertet. I skolan var Carina duktig i språk och lite sämre i matematik. I högstadiet var det ett tufft klimat och Carina blev mobbad på rasterna.

– Att jag mobbades då berodde mest på att jag förändrades snabbt under den perioden, säger Carina.

Lärarna såg vad som hände men reagerade inte. Fortfarande undrar hon varför de inte vågade ta tag i mobbningen ordentligt under de två år det pågick.

Räddningen för Carina blev när hon började intressera sig för politik. Hon var aktiv i ett ungdomsförbund och fick nya vänner som delade samma intresse.

När hon var 17 år träffade hon sin första stora kärlek. En dag berättade Carina för honom om sin sjukdom.

– Två dagar senare ringde han och gjorde slut. Jag blev ledsen och besviken och undrade om någon man någonsin skulle vilja ha mig? Men nästa förhållande blev det bättre med. Efter viss vanda men ändå ganska tidigt i förhållandet berättade hon för sin pojkvän om Turners syndrom och dess konsekvenser:

– Det är dig jag vill leva med och det spelar ingen roll om vi inte kan få biologiska barn, svarade han henne.

Äggdonation

De gifte sig när Carina var 23 år och började ganska snart diskutera adoption. De hann skaffa alla papper.

– En dag läste jag i en kvällstidning om den första lyckade äggdonationen i England. Det här var i maj 1988 och i Sverige var det ännu inte lagligt med äggdonationer, säger hon.

Carina lät översätta sina sjukjournaler till engelska och skrev brev till läkaren vars namn och sjukhus stod i tidningen. ”Gör ni möjligen äggdonationer på utländska kvinnor?”, frågade hon läkaren i brevet. I juni tre veckor senare kom svaret: ”Jovisst gör vi det, skrev läkaren. Första tid för konsultation är i augusti.” Carina och hennes man åkte över till England i augusti. De tog en massa prover och mannens sperma kontrollerades. Sedan sattes de upp på en kö. I mars 1989 var det dags att åka till England igen och göra

äggdonationen. En kvinna hade donerat ägg och de befruktades på laboratorium med Carinas makes sperma. Fyra av äggen blev befruktade och alla äggen placerades med en titthålsoperation in i Carinas äggledare, sedan tog de sig av sig själva till livmodern. I vecka 12 kunde läkaren konstatera att ett av äggen hade fastnat ordentligt. Graviditeten blev okomplicerad och Robert, en frisk liten kille föddes med ett planerat kejsarsnitt.

Många år senare, 2003, blev det tillåtet i Sverige med äggdonation. Carina som länge varit aktiv i Turnerföreningen är en av dem som har kämpat för det.

– Sedan jag gjorde min äggdonation har tekniken gått framåt. Idag går de in vaginalt istället för genom två titthål i buken. Det går att frysa befruktade ägg och för att undvika tvillingfödelse sätts bara ett ägg in i taget. På min tid lyckades mellan 33 och 37 procent bli gravida. Idag är siffrorna 50 och 60 procent, säger Carina.

Envis

Carina har utbildat sig till sjuksköterska och vidareutbildat sig till barnmorska. Idag arbetar hon natt på BB på en eftervårdsavdelning. En dag i veckan är hon på Turnercentrum på Karolinska sjukhuset i Solna och hon är vice ordförande i Turnerföreningen. Hon är en aktiv kvinna. Turners syndrom påverkar henne inte särskilt mycket, säger hon själv.

– Jag har högt blodtryck och medicinerar för det, men jag vet inte om det beror på Turners eller om det är ärftligt. Jag kollar hjärtat regelbundet, men har inte problem med det. Däremot har jag dålig hörsel, använder hörapparat och har dessutom börjat se sämre, säger hon.

Det som har hjälpt henne i livet är hennes envishet, som ju också anses som typiskt för syndromet.

– Det har varit en bra egenskap att ha. Jag reagerar också direkt på orättvisor och vågar säga ifrån. Jag tycker att det är viktigt att tjejer med Turners syndrom vågar ta plats.

En sak som hjälpt Carina på vägen är hennes intresse för politik.

– Intressen är bra att ha. Det kan vara ridning och dans. Något de verkligen vill göra och som de kan brinna för. Det är viktigt att uppmuntra tjejerna att hitta sina egna vägar, avslutar Carina Levelind.

Frågor till Carina Levelind:

Har du berättat om diagnosen i arbetslivet?

– Ja de vet exakt och det har aldrig varit något problem. En gång blev jag ovän med min chef och då bestämde jag mig för att läsa vidare till barnmorska. Det har jag aldrig ångrat så det kan jag tacka honom för nu!

Vad har det betytt att vara kortvuxen?

– Det har inte varit något stort problem. Hur jag uppfattas handlar ju om hur jag framställer mig själv. Det är viktigt att inte förminska sig själv.

Visste klasskamraterna om att du hade Turners syndrom i högstadiet?

– Jag var inne på sjukhuset ofta. De undrade varför jag var det och vi berättade för alla. Men mobbningen blev värre då och jag hade en mesig lärare som inte ville se. Det var 1977 – 1979 som jag gick i högstadiet och det var annorlunda. Det som hände i skolan skulle inte accepteras idag.

Neuropsykologisk utredning

Vid en neuropsykologisk utredning undersöker psykologen om barnet har någon form av neuropsykiatrisk svårighet. Det kan till exempel vara svårigheter med inlärning, koncentration och uppmärksamhet.

– Förutom olika psykologiska test ingår också skattningsformulär och beteendeobservationer, säger Marizela Kljajic´, psykolog på Hand-och plastikkirurgen, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg.

Föräldrarna till barnet som undersöks får också träffa en psykolog för att prata om barnets utveckling fram till dags dato.

– Inhämtning av information kan se olika ut och ta olika lång tid, säger Marizela Kljajic´.

Mått på teoretisk kunskap

Det mest använda begåvningsstestet är Wechslerskalorna. De finns anpassade för förskolebarn (WPPSI), skolbarn (WISC) och vuxna (WAIS). Med hjälp av dem jämför psykologen barnets intellektuella nivå med andra barn i samma ålder.

Begåvningsstesterna mäter de olika funktioner som krävs för att barnet ska tillgodogöra sig teoretisk kunskap.

Bland annat kontrolleras den *verbala förmågan*.

– Vilket ordförråd barnet har, hur språkförståelsen är, hur barnet löser det praktiska och sociala verbalt och om det kan resonera utifrån mognad och erfarenhet, säger Marizela Kljajic´.

Den *visuo- perceptuella förmågan* mäts också, det vill säga hur barnet tar in och uppfattar information. Samt hur väl barnet kan abstrahera och lösa problem av matematisk karaktär.

Psykologen tittar även på *arbetsminnet* och *snabbheten*, det vill säga hur korttidsminnet och bearbetningsförmågan fungerar, samt öga-hand- koordination.

– Språk- och perceptuell förmåga väger allra tyngst. De är avgörande för hur en individ kommer att fungera, förstå och uppfatta världen, säger Marizela Kljajic´.

Det är också viktigt att se på den *adaptiva förmågan* så kallad ADL- allmän daglig livsföring.

– Ett barn kan ha en genomsnittlig begåvning men ändå ha svårt med de adaptiva förmågorna, det som förväntas av oss att vi ska förstå och kunna utifrån kulturella aspekter och sociala koder. Sådant vi lär oss av andra är ofta svårt för barn med nedsatt social förmåga, säger Marizela Kljajic´.

De *exekutiva funktionerna* kontrolleras också, hur en person kan planera organisera och slutföra en uppgift.

Man tittar även på långtidsminnet, både det visuella (syn)- och det audiotiva (hörsel) minnet.

Uppmärksamhet, koncentration och impulsivitet undersöks. Och hur väl barnet kan leva sig in i hur andra människor tänker och känner, det som kallas för *mentaliseringsförmåga*.

Normalt begåvade

Fickor med Turners syndrom är normalbegåvade på gruppnivå visar studier. Däremot kan det finnas variationer när det gäller de enskilda individerna. De flesta flickor med Turners syndrom har bra språklig förmåga.

Många har svårt med rumsuppfattning, att kunna hitta en plats och se helheten (visuo-spatial/perceptuell förmåga). De har exekutiva svårigheter och svårigheter med uppmärksamhet och koncentration.

Och med fin- och grovmotorik.

– Problem med finmotoriken kan märkas när de ska använda en penna eller knäppa knappar på kläder, knyta skosnören och så vidare, säger Marizela Kljajić.

Många flickor med Turners syndrom har också stora sociala svårigheter. Det förekommer ångest, depression och låg självbild.

– En del är ansiktsblinda och har svårt att läsa av andras ansikten. De förstår inte andra människors intentioner och uppfattar inte kroppsspråk och gester, säger Marizela Kljajić.

Frågor till Marizela Kljajić:

Går det att öva in sociala koder?

– Absolut, social färdighetsträning kan ha effekt. Sådant kan vara att prata med barnet om olika sociala situationer och försök få dem att förstå vad som händer. Läs också gärna sociala berättelser med barnet. Diskutera vad som händer i berättelserna. Beskriv vad till exempel ironi och metaforer är, som kan vara svårt att förstå. Ge barnet en förklaring till vad det innebär och när det kan användas i sociala situationer.

Var kan vår flicka lära sig social färdighetsträning?

– Barn och ungdomspsykiatrin borde ha någon med den kompetensen. Eller habiliteringen för de som har tillgång till det.

Hur befäster man kunskap?

– Genom att generalisera kunskapen och använda den där det behövs. När barnet ska lära sig något nytt ge exempel på vardagssituationer där det kan användas.

I vilken ålder får barn adhd- och autismdiagnos.

– De flesta får det i skolåldern. Man kan även få det tidigare om svårigheterna är väldigt tydliga.

Du pratade om anpassningar i skolan. Vad kan det vara?

– Allt från organisering av skolmiljön för att barnets inlärningssituation ska kunna optimeras, till individnivå där olika hjälpmedel under lektioner kan erbjudas. Skolpersonal kan hjälpa till med det sociala samspelet och stötta eleven på raster. Under lektionstid kan extra förberedelser vara till hjälp för barn som har svårigheter med flexibilitet och förändringar.

Hur ska vår dotter prata med kompisarna i skolan om sitt syndrom?

– Viktigast är att hjälpa barnet förklara vad det har svårt med och varför. Det är inte nödvändigt att använda namnet på syndromet i alla situationer, även om det är bra för barn att ha ett namn på det tillstånd som det har. Det som alltid är allra bäst är att utgå från det som barnet känner sig bekväm med att delge andra.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Pedagogik vid sällsynta funktionsnedsättningar bygger på medicinsk- och specialpedagogisk kunskap samt information om barnets förutsättningar och behov.

Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser.

– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under vistelsen, berättar AnnCatrin Røjvik, specialpedagog på Ågrenska.

Barn som har Turners syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad, vilket får olika konsekvenser. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas programmet för barnen och ungdomarna under veckan.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare vistelser med Turners syndrom och samtalar med föräldrarna om barnens behov och intressen. Information hämtas även in från barnens förskola och skola. Därefter planeras veckans aktiviteter för barnen.

Samverkan

Det är viktigt att de som finns kring barnet samverkar. Det handlar om personal i sjukvård, rehabilitering, barnhälsovård och elevhälsa, kommunens resursteam och specialpedagogiska skolmyndigheten.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Det pedagogiska arbetet utgår från ICF, Internationell Klassifikation av Funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och

funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga och omgivande faktorer och dess dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur man kan påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig en person kan känna sig.

Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, mycket viktiga.

Vad är viktigt för att era barn ska ha en bra dag?

AnnCatrin Röjvik ber föräldrar och personal att fundera över det som underlättar för barnet i vardagen.

Många nämner behovet av struktur i tillvaron och att försöka ta god tid till förberedelser för aktiviteter, så att barnet hänger med och vet vad som väntar. Rutiner, struktur och god ordning ses som något som gör vardagen enklare. Egenskaper som flexibilitet och spontanitet hos den vuxne anser många vara ett stort plus.

I skolan är det bra med tydliga scheman, gärna på tavlan så att alla kan se och bli påmind om vad som väntar. Små grupper med barn och personaltätt är att föredra. Pedagogerna såg fördelen med att kunna ta ett barn i taget. Rutiner och att hålla tider är viktigt. Att ofta ta pauser och framförallt innan det går över styr ses som nödvändigt.

Barnet behöver få hjälp att lära sig mer om sig själv. Hur det förbrukar energi och hur det kan spara energi. Det behöver hjälp med att stärka självbilden. Återkopplingar till tidigare erfarenheter är av godo.

Det finns olika faktorer som påverkar att en dag blir så bra som möjligt såsom barnets kroppsliga faktorer och omgivningsfaktorer (attityder, sociala sammanhang och den fysiska miljön). Föräldrar och personal är överens om att många av de goda erfarenheterna beror på att miljön och att aktiviteterna anpassas så bra som möjligt efter barnets behov och förutsättningar, vilket skapar delaktighet. Ett bra samarbete mellan skola och hem anser alla är viktigt.

Särskilda mål

Att göra barnen delaktiga och stimulera socialt samspel är ett viktigt mål under vistelsen på Ågrenska. Det innebär att personalen är mån om att arbeta efter varje barns individuella omvårdnad, behov och ork.

Det görs genom att ha en tydlig struktur och återkommande aktiviteter där barnet får möjlighet att känna igen sig och delta på sina egna villkor.

– När det gäller de små barnen startar varje dag med en samling, där Kalle Kanin kommer och hälsar på. Första dagen är han blyg, precis som era barn är då. Han har med sig ett schema, över vad som ska hända just den dagen, berättar AnnCatrin Röjvik.

Vid Turners syndrom kan barnen ha inlärnings- och koncentrationssvårigheter. För att minska konsekvenserna av dem får barnen konkret material i undervisningen till exempel i matematik. Strukturerat schema så att de förbereds på vad dagen ska innehålla. Individuellt anpassade arbetspass med möjlighet till pauser. Aktiviteterna är återkommande vilket skapar kontinuitet. Barnens fin- och grovmotorik stimuleras genom olika uteaktiviteter på lekplatsen i skogen och på stranden och inomhus genom musiklekar med rörelser. Aktiviteterna bidrar till att stärka barnets kroppskänedom.

– De får också möjlighet till återhämtning genom vila och avslappning med till exempel muskelrelax och bollmassage, säger AnnCatrin Röjvik.

På Ågrenska är det många samlingar, samtal och gemensamma aktiviteter där var en och kan delta på sina egna villkor. Personal och barn samtalar i grupper om Turners syndrom under vistelsen. Alla får möjligheter att ställa frågor och utbyta tankar och känslor inför syndromet.

Stärka självkänslan

Syftet med aktiviteterna är att erbjuda en trygg miljö men också att skapa förutsättningar för en ökad självkänsla. Barnen och ungdomarna blir bekräftade och får känna att de lyckas.

– Stimulerande upplevelser startar den goda cirkeln och väcker barnens lust att ta egna initiativ, vilket leder till ökad aktivitet och påskyndar utvecklingen, säger AnnCatrin Röjvik.

Den som vill ha tips och råd om aktiviteter är välkommen att ringa till Ågrenskas barnteam.

Länktips

Varsam- www.varsam.se

Komikapp- www.komikapp.se

Hjälpmiddelsinstitutet- www.hi.se

Myndigheten för delaktighet- www.mfd.se

<http://logopeniskolan.blogspot.se>

<http://www.skoldatatek.se/verktyg/appar>

<http://www.skolappar.nu> (appar kopplat till det centrala innehållet i Lgr 11)

<http://www.appstod.se> (samlingsplats för appar som stöd)

<http://www.bildstod.se> (bildprogram)

<http://www.mathforest.com> (låg/mellan välj nivå)

Sara och förskolan

Sara är sex och ett halvt år och går i förskoleklass. Hon tycker om skolan och har många kompisar, men hon har svårt att sitta still och att koncentrera sig i skolan. Samtidigt är hon en flicka som flödar över av fantasi. Hon leker till exempel mycket rollekar. Hennes olika sidor tas väl om hand i förskoleklassen.

– Förskolan är bra för henne. Den passar henne för att hon är social och tycker om att leka. Hon har också ett stort intresse och tålamod när det gäller att bygga och konstruera, säger Margareta.

Lärarna, de närmaste kompisarna och kompisarnas föräldrar vet att hon har Turners syndrom. Föräldrarna har berättat hur det ligger till.

Till hösten börjar Sara i ettan. Skolan har lovat att stötta henne om hon får problem på något sätt.

– Hon kommer att gå i samma skola och klass fram till sexan. Det är en liten skola där alla känner varandra och det känns tryggt och bra, säger Emanuel.

Familjen och Turnerföreningen

Föräldrarna såg en broschyr om Turnerföreningen på sjukhuset och bestämde sig för att ta kontakt. Alltsedan Sara var liten har de varit med på de återkommande lägren som arrangeras.

– Det känns väldigt bra att vara med i föreningen och få åka på lägren. Vi får bra information bland annat av de vuxna med Turners syndrom som brukar vara med och vi utbyter erfarenheter med de andra föräldrarna, säger Margareta.

Sara och syskonen älskar träffarna och lägren.

En dag sa Sara att: 'Tänk om jag inte hade varit en Turnertjej, då skulle jag aldrig ha träffat min vän Linnea'.

Erfarenheter från vuxenvistelse på Ågrenska

Ågrenska arrangerade i november 2005 en vuxenvistelse med Turners syndrom. Åtta kvinnor i åldrarna 21-52 år deltog. Här följer några rader om vad de tyckte var specifikt när det gäller att leva med syndromet.

I skolan behövde de mycket muntlig strukturerad information med en sak i taget och praktisk träning för att förstå och befästa kunskap. Abstrakt tänkande hade en del svårt för och de valde bort matematiska uppgifter. De hade över lag svårigheter med att hantera mycket information. De behövde mycket konkret material för att förstå. En kvinna berättade att lärarna ofta hade svårt att förstå hur hon tänkte och hade därför problem med att hjälpa henne. Muntliga instruktioner behövde kombineras med praktisk tillämpning under skoltiden.

Någon sa att hon själv ville bestämma när hon skulle berätta om sin funktionsnedsättning. Någon annan sa att föräldern hade berättat för kompisarna.

På jobbet

I yrkeslivet valde i stort sett samtliga fritt utan att ta hänsyn till Turners syndrom. Många arbetade inom sjukvården eller barnomsorgen. Kroppslängden påverkade dem mycket. Det var svårt att nå upp och de tvingades hitta snabba lösningar. Efter några år i yrket började fysiska svårigheter i form av rygg- nack-och hörselproblem påverka dem. Även i yrkeslivet behövde de muntliga instruktioner i kombination med praktisk tillämpning. Den som behövde lära in en ny uppgift behövde enskild genomgång och sedan kombinerat med att själv träna in uppgiften då någon gick bredvid. Alla tyckte det var viktigt att arbetskamrater och chefer kände till funktionsnedsättningen. När arbetsgivaren har kunskaper är det bättre för man får rätt uppgifter och har möjlighet att få anpassningar och förhindra förslitningsskador, som en kvinna sade.

Flera hade hörapparater på båda öronen, vilket fungerade dåligt när de skulle ta till sig information i grupp.

Boende

Alla hade eget boende. Några var sambos och de beskrev ett liv som liknade de flesta andras i den åldern de var i. Flertalet hade problem med rumsuppfattning och lokalsinne. Perception och koordination påverkade också vardagslivet. De flesta hade valt bort körkort eftersom de hade svårigheter med orientering. En del av de som hade körkort planerade resan extra noga eftersom de hade svårt med just orienteringen.

Samtliga hade behov av vila efter en arbetsdag. De upplevde det som att de blev tröttare än sina arbetskamrater. Samtliga tränade på olika sätt, många av dem hade inte fått tillväxthormon som barn

och tränade för att undvika benskörhet. De simmade och tränade på gym. Gruppaktiviteter typ gympa, var inte att tänka på eftersom de hade problem med koordination och orientering i rummet. De umgicks med familj och kompisar på samma sätt som de flesta andra, men föredrog vänskap i små sammanhang.

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, att få träffa andra och ha någon som lyssnar på dem. Det visar forskning och Ågrenskas syskonprojekt.

– Vi försöker stötta dem i deras roll i våra syskongrupper, berättar Samuel Holgersson, sjuksköterska i Ågrenskas barnteam.

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta relation vi har i livet. Den är fylld av gemenskap och kärlek, men präglas också av rivalitet, avund och konflikter. Vad som dominerar kan vara olika och även ändra sig över tid.

– Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, säger Samuel Holgersson.

Han berättade om erfarenheterna från arbetet med syskonen under familjevistelserna. Under veckan utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag. Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett program för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande. *Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. *Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

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”.

Känslor och frågor

Att få ett syskon med funktionsnedsättning väcker många frågor och känslor. Det är en orolig tid. Den nya situationen påverkar vardagen och syskonrollen.

– Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstått. Barn har mindre möjligheter att

påverka sin situation och omgivning på grund av sin ålder och sociala situation.

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

Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar reaktioner från omgivningen.

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

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det.

Syskonens program

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på flickan vars syskon har Turners syndrom. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om man vill. Andra dagen börjar man fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar. I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster. Från och med nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg. Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Men också sorg över att inte ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas.

För några år sedan var det en pojke som trodde att han orsakat sin brors funktionsnedsättning. Nej, blev svaret från läkaren. Lättnaden syntes i 14-åringens ansikte.

– Prata med barnen. Allt man pratar om mister lite av sin farlighet. På onsdag och torsdag finns det chans till reflektioner och fortsatt samtal kring syskonets egna känslor. Syskonen träffas i små grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos.

Utöver samtalen gör syskonen olika samarbetsövningar. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där de får agera tillsammans för att klara övningarna.

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier.

Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

De behöver veta att det är okej att känna som de gör och att de inte är ensamma i den känslan. Det osagda kan lätt kännas som en klump i magen eller någon annanstans i kroppen. I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning och syskonet vill inte belasta dem.

Att bära det tunga inom sig skapar stress.

Berättelsebok

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. I boken ritar de av sin hand, som en symbol för dem själva. Vid tummen ska de rita två saker de är bra på. Vid pekfingret saker de vill ska hända om två år. Vid långfingret, vad andra säger de är bra på. Vid ringfingret drömmar. Och vid lillfingret modiga saker de gjort.

En annan del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

Innehållet i veckan går ut på att skapa ett öppet och tillåtande klimat där det är okej att prata känslor och ha drömmar. Då kan även de bra sidorna av syskonskapet få plats.

Vardagstid med föräldern

Ett vanligt problem är att syskonet inte tycker det spelar någon roll vad de gör eller hur bra de är i skolan. Föräldrarna tar det bara för självklart att de är duktiga och tar ansvar. Om syskonet kommer hem med höga betyg får de inte den uppmärksamhet de önskar, för föräldrarna är fullt upptagna med att lillebror kunnat vicka på tummen!

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. – En pappa som skjutsade sitt barn till ridningen lade till fika efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett

stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka, säger Samuel Holgersson.

Syskonens egna tips till föräldrarna är att de ska berätta om diagnosen och vad den innebär. De ska prata om hur den är idag och hur den kan bli i framtiden.

Men det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, har stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen.

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på www.syskonkompetens.se På hemsidan finns bland annat verktyg för samtal och lästips i ämnet. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. De bygger på föräldrars egna berättelser.

<http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Pratmandlar-och-syskonkarlek/>

Sara och syskonen

Syskonen var små när Sara opererade sitt hjärta, men de kände och förstod ändå allvaret. Idag är de lite överbeskyddande mot sin lillasyster, säger föräldrarna.

– Storebror kollar gärna Sara lite extra när vi är iväg på olika aktiviteter. Storasyster har ett stort tålamod med Sara, säger Emanuel.

– Har man som vi tre barn och ett blir sjukt påverkar det hela familjen, säger Margareta.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.

Det säger övertandläkare Anna Ödman och logoped Lotta Sjögren, på Mun-H-Center i Hovås.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn med

sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se), Facebook, You Tube och via MHC-appen. Kortfattad information om sällsynta sjukdomar och tand- och munvård, finns på www.mun-h-center.se

Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras.

Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar Anna Ödman om att det är bra att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta.

Alternativt går det att låta barnet ligga ner i en säng eller liknande. *När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål.*

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna, som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och muskulatur i käkarna är

viktig att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Munhälsa vid Turners syndrom

Följande mun- och tandrelaterade symtom kan- men behöver inte förekomma hos kvinnor och flickor med Turners syndrom:

- Dentala utvecklingen och tandframbrutt tidigare än hos genomsnittet
- Tänderna kan vara små med kortare rötter
- Idiopatiska rotresorptioner
- Emaljförändringar
- Smalt gomvalv
- Tillbakasatt underkäke
- Överkäkstandbågen är smalare och underkäkstandbågen är bredare än normalt

På Mun-H-Center har de genom åren undersökt 55 vuxna kvinnor och flickor i åldrarna 3-27 år med Turners syndrom.

Munmotorik vid Turners syndrom

- Matningssvårigheter och kräkningar är vanligt hos spädbarn
- Flertalet flickor med Turners syndrom har en välfungerande munmotorik
- Försenad tal- och språkutveckling förekommer och kan ha samband med hörselnedsättning
- En del kvinnor har ett förhöjt röstläge ("ljus röst"). Forskning har visat att behandling med tillväxthormon kan normalisera röstläget.

Sara och familjen idag

Det blir många besök hos olika läkare. Hjärtat kontrolleras var nionde månad. Sara går regelbundet hos öronläkaren eftersom hon har haft mycket öroninflammationer och har opererat in ett rör i trumhinnan. Hon besöker en audionom då och då och kollar

hörseln. Hon ser också dåligt så det blir några besök hos ögonläkaren och hon pratar lite dåligt och går hos logoped. Hon är glutenintolerant och kollar tillväxthormonet. Inte så konstigt att Sara är trött på sjukvården.

Humöret är det dock inget fel på.

– Sara är en glad envis tjej som är positiv till livet, säger mamma Margareta.

– Levnadsglad fantasifull, tillgiven, kärleksfull och älskar nytt folk, säger pappa Emanuel.

Så är det, det där med hyperaktiviteten. Hon har svårt att komma till ro på kvällarna. För att hon ska få utlopp för all energi, har hon olika fritidsaktiviteter. Hon simmar och går på gymnastik och tycker om att vara ute och cykla på sin cykel.

Sara tycker om mat men har inte ro att sitta still och njuta av den. Hon äter liksom i farten.

– Hon är enformig i maten men har några favoriträtter. Det är tacos, pizza och korv stroganoff. Men framförallt älskar hon kokt potatis med smör, säger Emanuel.

Information från Försäkringskassan

Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning, säger Marianne Lundgren och Malena Pipping-Aronsson, som är personliga handläggare på Försäkringskassan i Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjerna kan erbjudas.

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

När man skickar en ansökan till försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare bifogas. Intyget ska beskriva barnets funktionsnedsättning. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal. Detta kan ske på försäkringskassan men också i hemmet eller via telefon.

Handläggaren utreder ärendet och lägger ett förslag till beslut, och beslut fattas till sist av en särskilt utsedd beslutsfattare.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen.

– Eftersom försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet, säger Marianne Lundgren och Malena Pipping-Aronsson.

*Mer info och blanketter för ansökan finns på
www.forsakringskassan.se*

Vårdbidrag

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller barn med funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år det fyller 19 år.

För att man ska kunna få vårdbidrag måste barnet behöva särskild vård och tillsyn under minst sex månader. Vård- och tillsynsbehovet innefattar exempelvis medicinering, hjälp med kommunikationen, aktivering, träningsprogram och tillsyn för att avstyra farliga situationer.

Vårdbidragets nivå styrs av barnets vårdbehov, inte av vilken diagnos barnet har. Det kan alltså ges även om ingen fastställd diagnos finns. När annat samhällsstöd finns, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller åker på korttidsverksamhet, påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas vårdbidraget.

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 300 kr (2016).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2016 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 229 kr/ mån	110 750 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 922 kr/mån	83 063 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 615 kr/mån	55 375 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 307 kr/mån	27 688 kr/år

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen också i vissa fall få ersättning för merkostnader. Det

innebär att om det finns merkostnader på 18, 36, 53 eller 69 procent av prisbasbeloppet, som godkänts av försäkringskassan, kan denna del av vårdbidraget skattebefrias.

Det finns även möjlighet att få merkostnadsersättning utöver beviljat vårdbidrag. Det sker om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att familjen får ett helt vårdbidrag och dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet.

Merkostnader innefattar exempelvis:

- Slitage av kläder
- Extra kostnader för ökat tvättbehov
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning etcetera.

Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

Vårdbidraget är skattepliktigt och pensionsgrundande, men inte sjukpenninggrundande. Det kan beviljas för olika tidsperioder, men barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller.

Bidragstagarna är skyldiga att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

Assistansersättning

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistent för att kunna *leva* ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen 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 per vecka.

En person som beviljats ekonomiskt stöd för personlig assistans/assistansersättning och som själv anställer sina personliga assistenter ska anmäla detta till IVO, Inspektionen för vård och omsorg.

Detsamma gäller personer som anställer assistenter åt sitt minderåriga barn. Blankett för anmälan finns på IVOs webbplats: ivo.se

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.

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 diagnos, och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då. Tillfällig föräldrapenning vid allvarligt sjukt barn kan utgå med obegränsat antal dagar.

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissafunktionshindrade) gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan i dessa fall utgå upp till 21-23 års ålder. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar per barn och år, vilka kan användas för att ge föräldrarna möjlighet att lära sig mer om hur de kan stödja sitt barn. Det kan exempelvis ske genom kurser eller besöksdagar i skolan. Man kan få tillfällig föräldrapenning för kontaktdagar fram tills barnet fyller 16 år.

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil (genom grundbidrag och anskaffningsbidrag), eller anpassning av bil. Det går att ha färdtjänst och samtidigt söka bilstöd.

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.

Bilstödet består av ett grundbidrag på 60 000 kronor, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på maximalt 44 000 kronor samt ett bidrag för anpassning av bilen. För anpassningen finns inget kostnadstak. Det går att söka anpassningsbidrag för bil man redan äger. Man måste dock uppfylla kraven för bilstöd som man sedan inte måste plocka ut. Bilen måste också anses lämplig för anpassning.

Efter beslut har familjen sex månader på sig att införskaffa den nya bilen eller genomföra anpassningen. Familjen väljer själv bil men

blir återbetalningsskyldig om den säljs inom nio år efter att beslut om bilstöd fattades.

– Vill man köpa en ny bil inom den tiden kan man föra en dialog med sin handläggare, säger Marianne Lundgren och Malena Pipping-Aronsson.

Normalt kan man inte få nytt bilstöd innan det gått nio år sedan förra beslutet.

En enklare vardag

Försäkringskassan minskar krånglet för personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Myndigheten har efter genomförda kundundersökningar ändrat sitt arbetssätt i grunden för att anpassa det till den enskildes behov så att möten skall bli enklare, tryggare och mer personliga.

- **En kontaktperson hos Försäkringskassan.** De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson med ansvar för att samordna alla kontakter med försäkringskassan.
- **Stöd till föräldrar med barn som är svårt sjuka eller har en funktionsnedsättning.** Möjligheten att kunna få stöd från försäkringskassan redan på sjukhuset eller habiliteringen finns redan på vissa ställen och det skall nu utökas till att bli tillgängligt i hela landet.
- **Förenklade och samordnade uppföljningar.** För att göra vardagen mera förutsägbar och tryggare för den som har en funktionsnedsättning skall försäkringskassan samordna och förenkla de lagstadgade uppföljningarna inom olika ärenden som den enskilda har hos försäkringskassan.
- **Kortare väntetider på beslut**
- **En egen plan för framtiden för elever som går på gymnasiet och har aktivitetsersättning**
- **Enklare digital kontakt med försäkringskassan**

Samhällets övriga stöd

Det finns stödinsatser i kommunen och i skolan som kan vara aktuella för barn med Turners syndrom.

– Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs.

Det säger Johanna Skoglund, socionom på Ågrenska, när hon redogör för olika typer av stöd som erbjuds i kommunen.

Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Skolan ska ta hänsyn till elevers särskilda behov, anpassa undervisningen till varje enskild elev och inte tvärtom.

Från och med den 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, säger Johanna Skoglund.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson i skolan. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd. Skolan har skyldighet att ta hänsyn till elevers olika behov, samt ge stöd och stimulans så att elever utvecklas så långt som möjligt.

Tips inför möten med skolan

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare, säger Johanna Skoglund.

Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

En förlösande fråga, som kan leda till kreativitet och ett gemensamt engagemang är: ”Hur gör vi då?” Särskilt bra fungerar en sådan öppen fråga om förhandlingarna mellan parterna går trögt. Att få till ett gott samarbete och god samverkan kring barnet är viktigt och allas ansvar.

Vart vänder vi oss?

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:
Tel: 08 - 527 332 00
upplysningstjansten@skolverket.se

LSS

Den som har en funktionsnedsättning kan ha rätt till insatser enligt lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade, LSS. Den som omfattas av LSS tillhör någon av följande tre kategorier eller personkretsar, som det heter:

1. Personer med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd
2. Personer med betydande och bestående begåvningsmässig funktionsnedsättning efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
3. Personer med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar, som uppenbart inte beror på normalt åldrande. Funktionsnedsättningarna bör vara stora och förorsaka betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och personen bör ha omfattande behov av stöd eller service.

Enligt LSS har de som tillhör någon av personkrets 1-3 rätt till 10 olika insatser för särskilt stöd och service.

SoL

De insatser som ges enligt LSS kan också ges enligt socialtjänstlagen, SoL. Alla har rätt att söka en insats och få ett skriftligt besked om beslut. Tryck på behoven!

Stödet söks hos socialsekreterare, LSS-handläggare eller biståndshandläggare. Man kan också vända sig till kurator på habilitering eller socialsekreterare/anhörigkonsulent.

Anhörigstöd

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 § ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel äldre syskon, morföräldrar eller farföräldrar) eller en god vän till någon med fysisk och/eller psykisk funktionsnedsättning.

Som anhörig är det möjligt att delta i samtalsgrupper eller individuellt anpassat stöd, och att få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsulent. Denna tjänst kan heta och se olika ut i olika kommuner.

Avlösarservice i hemmet

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och kunna uträtta ärenden utanför hemmet.

Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

– Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Meddela försäkringskassan vid nya beviljade insatser, säger Johanna Skoglund.

Korttidsvistelse och stödfamilj

– Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar till att ge avlösning för anhöriga och ge mer tid för syskonen, men det tillgodoser också barnets behov av miljöombyte och rekreation, säger Johanna Skoglund.

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Kontaktperson

En kontaktperson kan utses för att ge ett personligt stöd utanför familjen. Syftet är att bryta isoleringen och underlätta för en person med funktionsnedsättning att leva ett självständigt liv.

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller vidmakthålla funktion och förmåga. Det kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet.

Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis en dator.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Beslutet kan inte överklagas.

Hjälpmedel finns bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

Fonder

Fonder är möjligt att söka, för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus kan man få hjälp med att hitta fonder. De finns också i bibliotekets böcker *Alla dessa fonder* och *Stora fondboken*. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas: www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx. Vissa

företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips på bra webbsidor:

<http://www.agrenska.se> – Ågrenska

www.agrenska.se/syskonkompetens

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

www.skolverket.se – Skolverket

www.skolinspektionen.se

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.mun-h-center.se – Mun-H-center

www.notisum.se – Lagar på nätet

www.nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

Föreningsinformation

Svenska Turnerföreningen grundades 1990 och har idag 205 medlemmar. Föreningen arbetar lokalt och nationellt.

Svenska Turnerföreningen samarbetar med de sex olika Turnercentrum som finns i Sverige. De ordnar årliga sommarläger och nordiska – och internationella konferenser om Turners syndrom.

Kontaktuppgifter:

www.turnerforeningen.se

Mailadress: info@turnerforeningen.se

Det finns också en sluten grupp på facebook

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort. Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning. Den som behöver flera broschyrer, för att till exempel dela ut till förskole- eller skolpersonal kan beställa det kostnadsfritt via ett mail till ovanligadiagnoser

Nationella funktionen sällsynta diagnoser

För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD. NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.

NFSDs uppgift är att:

- bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst och frivilligorganisationer.
- bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga
- bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området
- identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter. Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på www.nfsd.se

Adresser till föreläsarna

Professor, överläkare
Kerstin Landin-Wilhelmsen
SU/Sahlgrenska
Sektionen för endokrinologi
Gröna stråket 8
413 45 Göteborg
Tel: 031-342 10 00

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

Docent Inger Bryman
SU/Sahlgrenska
Gyn- och reproduktionsmedicin
413 45 Göteborg
Tel: 031-343 10 00

Överläkare Britt-Marie Ekman-Joelsson
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Barnhjärtcentrum
416 85 Göteborg
Tel: 031-343 40 00

Överläkare Eva Furenäs
SU/Östra
GUCH-centrum
416 85 Göteborg
Tel: 031-343 40 00

Psykolog Marizela Kljajic´
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
Hand- och Plastikkirurgi
413 45 Göteborg
Tel: 031-342 10 00

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

Carina Levelind
Hasselnötsvägen 7
Järfälla

Personlig handläggare Marianne Lundgren
och Malena Pipping-Aronsson
Försäkringskassan
Funktionshinder
Box 8784
402 76 GÖTEBORG

Medverkande från Mun-H-Center

Tandsköterska, koordinator Lena Romeling Gustafsson
Tandläkare Anna Ödman
Logoped Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 92 00

Medverkande från Ågrenska

Verksamhetsansvarig AnnCatrin Røjvik
Socionom Johanna Skoglund
Socionom Cecilia Stocks
Samuel Holgersson, sjuksköterska

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

Turners syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 507

Flickor med Turners syndrom saknar hela eller delar av den ena x-kromosomen. Hos de flesta leder det till kortvuxenhet och att flickorna inte kommer in i puberteten. Orsaken är att äggstockarna inte producerar ägg. Varför det sker vet ingen.

Ungefär en av 2000 födda flickor får Turners syndrom.

Diagnosen ställs genom en kromosomundersökning.

Symtom kan vara svullna händer och fottryggar vid födseln och upprepade öroninflammationer. Många får därför sämre hörsel. Vart femte barn med Turners syndrom

föds med hjärtfel. Vanligt är ett speciellt utseende

med bred nacke, veck i nacken och en hög smal gom.

Flickor med Turners syndrom är normalbegåvade, men har ibland inlärningsproblem och bland annat nedsatt förmåga till abstrakt tänkande.

Behandlingen består av tillväxthormon under uppväxten
och

med östrogen före puberteten.

På landets universitetssjukhus finns ett utarbetat nationellt vårdprogram för flickor med Turners syndrom.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2016



ÅGRENSKA

www.agrenska.se