

Dokumentation nr 583

Klinefelters syndrom, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

KLINEFELTERS SYNDROM

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Ågrenska är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg och är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter som familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser.

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 Klinefelters syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation. Ågrenska arrangerar också vistelser för vuxna. Programmet 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 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 berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Lars Hagenäs, överläkare, Barnendokrinologmottagningen, Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

Aleksander Giwercman, överläkare, Reproduktionsmedicinskt centrum, Skånes universitetssjukhus i Malmö.

Göran Westlander, överläkare Livio Fertilitetscentrum vid Carlanderska sjukhuset i Göteborg.

Maude Wildow, rådgivare vid SPSM, Specialpedagogiska Skolmyndigheten vid Västra regionen i Göteborg.

Annika Martinsson, rådgivare vid SPSM, Specialpedagogiska Skolmyndigheten vid Västra regionen i Göteborg.

Medverkande från Mun-H-Center i Hovås:

Anna Ödman, specialisttandläkare.

Lisa Bengtsson, logoped.

Medverkande från Ågrenska:

Cecilia Stocks, socionom och koordinator.

Emy Emker, socionom.

AnnCatrin Røjvik, specialpedagog.

Gunilla Jaeger, psykolog.

Andreas Svensson, adhd-konsulent.

Bodil Mollstedt, specialpedagog.

Samuel Holgersson, sjuksköterska.

Marianne Lesslie, redaktör.

Här når du oss!

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

Innehåll

Klinefelters syndrom under barndom och tonår	6
Sigge har Klinefelters syndrom	10
Klinefelters syndrom i vuxenlivet	10
Sigges personlighet	14
Om möjligheten att bli pappa	14
Sigge och testosteron	16
Intervjuer med vuxna som har Klinefelters syndrom	17
Sigge och skolan	19
Stöd i skolan	20
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	23
Neuropsykiatriska Funktionsnedsättningar, NPF – bemötande	27
Syskonrollen	30
Sigge och hans systrar	33
Munhälsa och munmotorik	33
Samhällets stöd	37
Föreningsinformation	42
Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD	43

Klinefelters syndrom under barndom och tonår

– Förutom ett tillstånd som påverkar fertiliteten bör man se Klinefelters syndrom som ett metabolt tillstånd, som i vuxen ålder kan påverka hjärta och kärl och ge åldersdiabetes, säger Lars Hagenäs, överläkare vid Barnendokrinologmottagningen på Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Bakgrund

Harry F. Klinefelter var en endokrinolog som arbetade på John Hopkins School of Medicine i USA. Han fick till uppgift att sammanställa kliniska data om vuxna män, med små testiklar, förstörade bröst och höga hormonhalter i urinen. 1942 beskrev han syndromet i skrift.

– Då, 1942, visste man inte orsaken till Klinefelters syndrom. Först 1959 förstod man vad Klinefelters syndrom berodde på.

Orsak

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

– Man kan kalla det för en felsortering av könskromosomerna vid delningen av könscellerna, säger Lars Hagenäs.

Genetik

Kroppen är uppbyggd av flera miljarder celler. Inne i varje cell finns en cellkärna där arvsmassan är lagrad i 46 kromosomer, 23 par som tillsammans innehåller cirka 22 000 gener. De första 22 paren kallas för autosomer och är lika för män och kvinnor, medan det sista paret skiljer sig åt mellan könen. Kvinnor har normalt två X-kromosomer (XX), medan män har en X och en Y-kromosom (XY). Kromosomerna innehåller människans arvs massa, bestående av DNA. Kromosomavvikelser är oftast medfödda och finns redan i det befruktade ägget och därmed i kroppens alla celler. Ibland uppstår avvikelser först efter att det befruktade ägget delat sig några gånger. Då finns förändringen bara i en del av kroppens celler (så kallad mosaicism). 80 procent av alla personer med Klinefelters syndrom har kromosomuppsättningen 47,XXY i alla kroppens celler medan det hos resterande 20 procent finns en blandning av XXY-celler och normala celler, vilket då ger Klinefelters syndrom i mosaikform.

I kroppens celler inaktiveras normalt alla X-kromosomer utom en. Kvinnor har alltid en av sina två X-kromosomer inaktiv.

– När det gäller Klinefelters syndrom inaktiveras inte 15 procent av generna på den extra X-kromosomen och det bidrar till en genetisk obalans, säger Lars Hagenäs.

Vissa områden inaktiveras i varierande omfattning.

– Det är förmodligen så att det har betydelse för de variationer i Klinefelter- diagnosen som finns. En del har inga problem alls andra har stora problem.

Det finns många varianter av Klinefelters syndrom (47XXY, 48XXXY, 49XXXXY). Symtomen blir svårare ju fler extra X en person har. Den extra X-kromosomen (eller de extra X-kromosomerna) kan komma antingen från mamman eller pappan.

– Det forskas i om det har betydelse för utvecklingen om den eller de extra X-kromosomerna kommer från mamman eller pappan.

Ännu har man inte kommit fram till något svar, säger Lars Hagenäs.

Förekomst

Klinefelters syndrom uppträder hos en av 700 födda pojkar. 70 pojkar föds med Klinefelters syndrom i Sverige varje år. Tillståndet anses förekomma hos upp till 3,1 procent av män med nedsatt fruktsamhet. Förekomsten är lika hög hos alla folkslag.

– Tittar man också på andra könskromosomavvikelser, har ett barn av drygt 400 någon form av könskromosomavvikelse, antingen en eller flera extra X-kromosomer, en extra Y-kromosom eller enbart en X-kromosom. Enbart Y-kromosomer ger inget liv.

Utvecklingen

Fosterutvecklingen och utvecklingen under barndomen är normal, men under puberteten avstannar testiklarnas tillväxt och tillbakabildas. För de flesta inleds puberteten på vanligt sätt, men testiklarna växer inte i storlek som förväntat. Storleken beror på mängden könsceller. I och med att de hormonproducerande cellerna i testiklarna inte utvecklas som de ska, bildas för lite av det manliga könshormonet testosteron och spermier fungerar inte.

– Det gör att det är enkelt med diagnosen. Läkaren behöver bara känna på testiklarna hos en pojke/man som gått igenom puberteten. Är testiklarna små, ofta omkring tre milliliter stora rör det sig förmodligen om Klinefelters syndrom. Det borde ingå i undersökningen av alla vuxna män.

Ofta blir testiklarna inte större än sex milliliter vardera. En vuxen frisk man har testiklar som är mellan 15 och 25 milliliter.

Testosteron, det hormon som saknas, är ett viktigt hormon som bland annat har effekt på hjärna, muskler, benmärg, fettvävnad, hjärta, ämnesomsättning och på den sexuella funktionen.

Diagnos

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

Det har diskuterats om man ska screena för könskromosomavvikelser. Det handlar i sådana fall om Klinefelters syndrom (47,XXY), Triple X (47,XXX), Turners syndrom (45,X) och 47,XYY.

– Det är tveksamt om det är etiskt försvarbart, säger Lars Hagenäs. Hälften av alla pojkar med diagnosen Klinefelters syndrom får sin diagnos före 25 års ålder. Enbart tio procent får diagnos före puberteten.

– Klinefelters syndrom är underdiagnostiserat. Totalt finns det förmodligen cirka 20 000 personer med Klinefelters syndrom i Sverige. Hade alla fått en diagnos hade det varit en stor grupp, säger Lars Hagenäs..

Symtom

Symtomen varierar. Några får nästan inga symtom förutom infertilitet. De medicinska problem som kan finnas är metabol sjukdom (ett samlingsnamn för riskfaktorer som kan leda till diabetes och hjärt-kärlsjukdomar, såsom hjärtinfarkt och stroke). Klinefelters syndrom är också en bindvävssjukdom.

– Bristen på bindväv kan medföra dålig hud, åderbräck och hjärtklaffsproblem, säger Lars Hagenäs.

Många med Klinefelters syndrom är oväntat långa men kan också vara normallånga eller kortväxta. Korrelationen är att ju fler X-kromosomer desto fler längdgener, som bidrar till att pojkarna blir längre.

– En del av X-kromosomen som undgått inaktivering står för längd och när det blir en genetisk obalans reagerar kroppen på olika sätt, en del är sex till sju centimeter längre än normalt. När det gäller den som har fler än fyra X-kromosomer blir det istället avdrag och personen blir kortare, säger Lars Hagenäs.

Musklerna omges av kroppens stödjevävnad bindväven och är vid Klinefelters syndrom försvagade. Muskelfunktionen är viktig för insulinkänsligheten i kroppen. Ju bättre muskler desto mindre insulin behöver kroppen själv producera. Musklerna vid Klinefelters syndrom är svaga men går att behandla.

Det är vanligt att pojkar med Klinefelters syndrom utöver sina problem med puberteten och tillväxt också har olika neuropsykiatriska och kognitiva svårigheter. En stor andel har adhd eller add. Omkring 45 till 60 procent, har generell språkstörning. Vanligt är sen talutveckling, svårigheter med talonstruktion, svårigheter att räkna, läsa och skriva. Svårigheter att berätta händelser, att identifiera och uttrycka känslor, ängslighet och depression.

– Man ska uppmärksamma alla barn som har sådana problem oavsett om de har diagnos eller ej. Det är viktigt att få stöd i tid. Det betyder mycket för hur hela livet gestaltar sig!

Att tänka på:

Se till att pojken mår bra och tränar muskulaturen genom olika idrottsaktiviteter och fritidsaktiviteter.

Frågor till Lars Hagenäs:

Vår son har 48,XXXY och i USA vill de att detta ska bli en egen diagnos. Vad säger du om det?

– Det tycker jag inte behövs.

Vårt barn har XXXY. Hur påverkar det längden?

– Både Y-kromosomen och X-kromosomen innehåller längdgenen. För varje extra kromosom blir barnet längre fram till fyra X.

Kan man ha metabola problem utan att vara överviktig?

– Det är kopplat till fettmängd i kroppen. Har man det måste kroppen tillverka mer insulin. Men det är skillnad på var fettet sitter. Om det är koncentrerat kring magen är det metaboliskt farligt. En normalviktig man kan ha fettet samlat kring magen och det i sin tur skapar det metaboliskt farliga tillståndet.

Är fysisk aktivitet extra viktigt, för att undvika metabola tillstånd?

– Ja.

Hur hänger det kognitiva tillståndet ihop med extra X-kromosomer?

– Gener som styr kognitionen finns i stor utsträckning på X-kromosomen. Eftersom en X-kromosom är inaktiverad är det lättare för mutationer, förändringar i generna att gömma sig på X-kromosomen, till exempel mutationer som styr den kognitiva utvecklingen.

När vår son föddes togs prover på hormonnivån. Vad innebär det?

– Hos pojkar finns en mini-pubertet de första månaderna, när testiklarna aktiveras. Under den perioden är testosteronnivåerna ganska höga. Då får man liksom ett kvitto på att det finns testiklar och leydigceller som producerar testosteron. Testikelfunktionen är normal vid Klinefelters syndrom ända till spermerna ska bildas i puberteten.

Sigge har Klinefelters syndrom

Sigge är 12 år och kom till Ågrenska med sina systrar Olivia som är 13 år och Kajsa som är 17 år, mamma Eva och pappa Pelle.

Sigge har diagnosen språkstörning sedan tidigare. I maj för ett år sedan fick han i samband med en utredning om adhd och add även diagnosen Klinefelters syndrom.

– Sigge hade det svårt i skolan och vi gjorde en brett sökande utredning, Vi visste inte vad svårigheterna bottnade i. Det var en barnläkare som såg sambanden och ringde upp oss efteråt. 'Vi ska ta ett blodprov så får vi se om mina misstankar om Klinefelters syndrom stämmer', sa barnläkaren.

Innan blodprovet hade barnläkaren konstaterat att Siggas muskeltonus var låg och att han rörde sig lite annorlunda. Sigge är smal och lång och det bekräftade också hennes misstankar.

Sen Sigge fick diagnosen Klinefelters syndrom har det inte skett någon större förändring i livsföringen.

– Det ligger som ett paraply över allt vi redan sett och redan vet och som vi har jobbat med i flera år. Adhd/add, svårt med språket och en fysisk utveckling som inte riktigt är som för alla andra, säger Eva.

– Vi trodde 'bara' det var add och möjligen autism. Det blev en ytterligare diagnos, säger Pelle.

Klinefelters syndrom i vuxenlivet

– Vid Klinefelters syndrom vet vi att syndromet påverkar testikelfunktionen. 95 procent saknar spermier i sädesvätskan och dessutom är produktionen av könshormonet testosteron

mindre än hos många andra män, säger Aleksander Giwercman, överläkare och androlog vid Reproduktionsmedicinskt centrum vid Skånes universitetssjukhus i Malmö.

Andrologi är läran om mannen som biologisk varelse. Aleksander Giwercman är androlog, vilket är den manliga motsvarigheten till gynekolog.

– En androlog är en läkare som är specialist på sjukdomar i mannens fortplantningsorgan.

Det finns bara ett tiotal androloger i Sverige. De allra flesta av dem arbetar i Stockholm, Göteborg och Malmö.

Den som inte kommer i kontakt med en androlog, kan också vända sig till en endokrinolog, urolog eller barnläkare, säger Aleksander Giwercman.

Barnlöshet

Ofrivillig barnlöshet är ett vanligt problem rent generellt i Sverige. Omkring 15 till 20 procent – ett par av sex – har svårt att bli gravida. I hälften av fallen beror barnlösheten på att något är avvikande med mannens spermie kvalitet.

– Personer med Klinefelter delar sina problem med en stor del av befolkningen och behöver alltså inte känna sig ensamma med sina problem. Ofrivillig barnlöshet kan rentav betraktas som en folksjukdom. Det är lika vanligt som diabetes till exempel.

Den låga spermieproduktionen vid Klinefelters syndrom, gör att ett fåtal personer kan bli pappor utan hjälp från sjukvården.

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

För att ta reda på om det finns spermier i sädesvätskan kan man titta på ett eller flera spermaprover i mikroskop. Om sädesvätskan innehåller mindre än 50 000 spermier kan det vara svårt att hitta dem, även om man tittar i ett mikroskop.

– Det kan låta som tillräckligt, men det är det inte. Normalt är antalet spermier i tre till fyra milliliter sädesvätska cirka hundra miljoner. Är det under 50 000 spermier är det stor risk att de inte syns alls i mikroskop.

– Därför händer det att en person kan bli pappa, trots att vi inte sett några spermier i mikroskopet, säger Aleksander Giwercman.

Om man inte hittar spermier i sädesvätskan kan det finnas ändå i testiklarna.

– Det går ibland att få fram spermier genom att ta ett prov av testikelvävnaden, säger Aleksander Giwercman.

Provrörsbefruktning, så kallad IVF, kan hjälpa personer med Klinefelter att bli pappor.

– Många blir biologiska pappor trots diagnosen. För dem som helt saknar spermier till exempel XX-male (där en del av Y-kromosomen uppträder som en del av X-kromosomens långa arm) finns andra alternativ som spermiedonation och adoption, säger han.

Frysa in spermier

Sjukvården rekommenderar ibland tonårspojkar med Klinefelters syndrom att lämna spermaprov. Eventuella spermier som hittas kan frysas ned för att senare användas vid provrörsbefruktning.

– Det är inte säkert att det är så bra. Dels hittar man sällan spermier, dels kan det finnas en stor nackdel i att låta en tonåring fundera över dessa frågor innan det blir nödvändigt. Det kan vara jobbigt i den åldern, menar Aleksander Giwercman.

Chansen att hitta spermier senare i livet har dessutom blivit bättre på senare år.

– Tekniken utvecklas hela tiden, säger Aleksander Giwercman.

Testosteronbrist

Testosteron är inte ett hormon som bara har med sexuell funktion och muskelstyrka att göra utan påverkar hårväxt, hjärnans-, leverns- och njurens funktion, benmärgen och skelettet. Det manliga könshormonet testosteron påverkar i stort sett varenda cell i kroppen.

Har man testosteronbrist kan man få olika symtom. Det finns inte studier gjorda på verkan av testosteronbehandlingar vid Klinefelters syndrom, men unga män mår betydligt bättre om de får tillsatt testosteron, menar Alexander Giwercman.

– En del får muskelsmärter och de försvinner om man tillför testesteron. Den del av de kognitiva besvären som relaterar till testosteronbrist till exempel försämrad koncentration kan man förbättras och så vidare. På längre sikt riskerar den som har testosteronbrist att få typ 2 diabetes, hjärt-och kärlsjukdomar och benskörhet.

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

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

När man påvisat en brist på testosteron kan man ge ett tillskott av

hormonet. Det ges antingen som sprutor (Nebido®) var 10-12 vecka, eller som gel (exempelvis Testogel® eller Tostrex®) som man smörjer på huden varje dag.

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

I början av testosteronbehandlingen går man till läkaren var tredje månad och sedan en gång om året.

Testosteron som tillförs kroppen hämmar spermieproduktionen.

– Om mannen vill bli pappa kan man avbryta en pågående behandling och återuppta den när barnlöshetsbehandlingen är klar, säger Alexander Giwercman.

Frågor till Aleksander Giwercman:

Vår son föddes med båda testiklarna i ljumsken och opererades för det. Operationen misslyckades på det sättet att nu har han bara en testikel. Hur påverkar det honom?

– Det är inget drömscenario när det gäller testikelfunktion. I förväg har er son en minskad kapacitet på grund av Klinefelters syndrom. Men jag tror inte att han kommer märka av det senare i livet, förutom när det gäller infertiliteten. Han har en testikel i vilken man kan hoppas på att det går att finna spermier. Vad gäller testosteronnivån så har i stort sett alla som är diagnostiserade med Klinefelters syndrom behov av behandling med testosteron. Har han lite mindre egen produktion kommer det inte att påverka honom.

Om en man med Klinefelters syndrom blir pappa följer det med någon avvikelse till barnet?

– Nej det är inte ärftligt.

Många av pojkarna saknar drivkraft. Vad beror det på?

– Det är möjligt att hjärnan påverkas på det sättet att personen känner sig håglös av testosteronbristen.

Hur länge ska man behandla med tillsatt testosteron?

– Resten av livet. Man kan sluta men har man haft symtom på testosteronbristen kommer det tillbaka när man slutar med tillskotten.

Sigges personlighet

Sigge har alltid varit lugn och snäll.

– Fram till han var fem till sex år satt han i våra knän och andra föräldrar var avundsjuka på att vi hade ett sådant lugnt barn, säger Pelle.

Diagnoserna påverkar honom i hans vardag, både i skolan och hemma.

– Vad som är Klinefelter och vad som är add och kanske några drag av autism, vet vi inte. I skolan har han det trögt och han pratar lite långsammare och mer ansträngt än andra och håller sig gärna för sig själv.

Sigge sitter mycket framför datorn och spelar spel. Ofta är det klasskamraterna han spelar med på fritiden.

– De ringer varandra på lördag morgon. Vill du spela, vi är online. Sedan spelar de samtidigt som de har telefonen på högtalare, berättar Eva.

Datorn har inneburit en social dimension för Sigge. Han har annars inte så många arenor att spela på.

– Spelen är en ingång till det sociala som han inte skulle haft annars. De andra har annat också, sport och kompisar. Sigge har datorn och spelet, säger Eva.

Morgnarna sköter Pelle om.

– Vi måste säga till honom om det mesta. Att han ska gå upp ur sängen, borsta tänderna, äta frukost och så vidare, säger Pelle.

– Han är luststyrd och kommer igång med det han vill, men inte med annat, säger Eva.

– Sigge är en härlig kille och kul att vara med. Man får mycket tillbaka när man är med honom. Vi går på fotboll tillsammans. Jag går hellre med honom än med kompisar. Vi snackar om laget och han är engagerad, säger Pelle.

Om möjligheten att bli pappa

Mikroinjektion (ICSI) är en revolutionerande behandling för den som har få spermier eller inga alls i sädesvätskan. Om läkaren hittar en enda spermie kan den injiceras direkt i ägget, med hjälp av en tunn nål. Det befruktade ägget förs senare in i kvinnans livmoder.

– **Med mikroinjektion och provrörsbefruktning (IVF) har män med Klinefelters syndrom ganska goda förutsättningar att få**

ett biologiskt barn, säger Göran Westlander, överläkare på Livio Fertilitetscentrum vid Carlanderska sjukhuset i Göteborg.

Provrörsbefruktning, IVF, har hjälpt till att skapa fler än 8 miljoner barn världen över. Det första – en flicka vid namn Louise Brown – föddes 1978. År 2010 fick Robert Edwards nobelpris i medicin för sin forskning som lett fram till metoden.

– Nu används metoden över hela världen, när det finns få sädesceller. I Sverige görs 20 000 behandlingar per år, som har resulterat två- till tretusen barn. Det utgör cirka fyra procent av alla födslar, säger Göran Westlander.

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

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

Om det inte finns spermier i utlösningen kan det finnas i testiklarna och då krävs ett kirurgiskt ingrepp. Det mest avancerade ingreppet, med störst chans att finna spermier, kallas för MikroTESE. Kirurgen öppnar då upp testiklarna och med ett operationsmikroskop och mikropincett plockar de bitar som har störst chans att innehålla spermier. Bitarna lämnas till embryologer som i mikroskop sitter i timmar och letar efter spermier från testikelbitarna.

Vid kvinnlig ofruktsamhet sammanför man spermie och ägg i en behållare med odlingsmedium, som sedan placeras i ett odlingsskåp där befruktning sker.

Vid manlig ofruktsamhet använder man mikroinjektion.

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

Ett två till sex dagar gammalt embryo kan sedan placeras in i livmodern. De som blir över kan frysas in i upp till tio år, för att användas senare. Är kvinnan under 38 år är chansen att uppnå graviditet upp mot 40 procent.

I en studie från 2011 (Ishikawa, Kobe Japan) på 150 män utan spermier i sädesvätskan, hade drygt hälften av de 50 med Klinefelters syndrom, en eller flera spermier i testikeln.

– Det är alltså stora chanser att hitta spermier hos personer med Klinefelters syndrom även om spermier inte finns i sädesvätskan, säger Göran Westlander.

Frågor till Göran Westlander:

När man kommer till dig på grund av barnlöshet och har Klinefelters syndrom, ska man ha försökt få barn i minst ett år då?

– Nej, alla som söker kommer in med en gång.

Måste de avsluta testosteronbehandling, innan de kan börja med fertilitetsbehandling?

– Vi brukar sätta ut testosteronet och ger en annan medicin istället, som också höjer testesteronhalten eller inget alls.

Om en person med Klinefelters syndrom gör en operation i testikeln för att ta ut spermier, måste han göra om operationen om de vill ha fler barn?

– Ja, om man inte fryst in spermierna. Tre till fyra gånger kan man göra om det.

Tar man inte ut reserver vid första tillfället?

– Det är inte säkert man hittar några fler att ta ut. I 53 procent av fallen hittar vi spermier med mikrotoser och de kanske räcker precis till äggen som finns uttagna.

Sigge och testosteron

Pappa Pelle tyckte att det var tungt att berätta för sin mamma att Sigge hade ytterligare en diagnos, det vill säga Klinefelters syndrom. Den diagnosen innebar ju också att Siggeförmodligen aldrig skulle få egna biologiska barn.

– Samtidigt är det många år till det blir aktuellt för honom och mycket inom forskningen hinner förändras till dess, säger Pelle. Sigge är inte snabbast och starkast men gillar sport, på sina villkor. Men när familjen åker skidor vägrar han numera att åka. Det är inget för honom.

– Han har kämpat och tagit sig ner men blivit jättetrött. Nu vill han inte mer, säger Eva.

Men pingis går bra, åtminstone en gång i veckan.

– Vi har pratat om testosteron med läkaren. Om det ger honom bättre vilja och styrka i musklerna, så kanske. Han är i början av puberteten nu. Vi sa att vi väntar och ser vad som händer och ska

träffa läkaren igen om ett halvår. Vi tillsammans med Sigge får ta beslutet då, säger Pelle.

Intervjuer med vuxna som har Klinefelters syndrom

Den som har Klinefelters syndrom påverkas av syndromet på olika sätt.

– När det gäller vuxna med Klinefelters syndrom har vi på Ågrenska vuxenvistelser där vi gör fokusgruppsintervjuer som handlar om vardagslivet, säger specialpedagog AnnCatrin Röjvik och psykolog Gunilla Jaeger från Ågrenska.

Intervjuområden är skolgång/utbildning, arbetsliv, boende, dagliga rutiner, sömn, sjukvårds- och andra samhällskontakter. I intervjuerna diskuteras erfarenheter och behov, hur personerna har och har haft det och vad som är viktigt för att de själva ska kunna utföra vardagliga aktiviteter, ha inflytande och vara så delaktiga som möjligt.

På ett par vuxenvistelser med Klinefelters syndrom deltog 11 män som var mellan 17 och 69 år. De hade en stor variation av symtom och olika anpassningar i vardagslivet, men de kunde också känna igen sig i varandra.

Skolan

Tio av elva deltagare beskrev att de haft behov av, och i vissa fall fått, olika typer av stöd och anpassningar under sin skoltid.

Samtliga ansåg att de behövde en lugn miljö, med så få störningsmoment, som möjligt, eftersom de hade svårigheter med koncentration, korttidsminne, uppmärksamhet och impuls kontroll.

Teoretiska kunskaper, abstrakt tänkande och matte var svårt för alla utom två, som tyckte att matte gick bra.

– Därför är det viktigt att i skolan varva praktik och teori, så att teorin blir praktiskt illustrerad och förankrad, AnnCatrin Röjvik.

De flesta klagade över trötthet, dålig ork och låg uthållighet. För att motverka trötthet blev många hyperaktiva istället och det ledde till ännu stökigare situationer. Det blev en ond cirkel.

Det underlättade att få texter upplästa, tyckte de, samt att få muntliga prov och tentamina.

”Jag hade svårt att koncentrera mig i skolan och det har jag fortfarande, sade en av dem. Om det händer något i periferin, som är intressantare, släpper jag det jag håller på med.”

Gymnastiken tyckte många var jobbigt. ”Det där med gymnastiken var ett helvete, mina fötter gjorde inte som jag ville.”

”Idrottslektionerna var rena tortyren, sade en annan. Det berodde på läraren som inte förstod hur jag hade det.”

De var nöjda med gymnasielinjer som, verkstadsteknik, el, naturbruk och media. Några gick eftergymnasial utbildning och utbildade sig till arbetsterapeut och datatekniker.

Yrken

De utbildade sig till chaufför, arbetsterapeut, verkstadstillverkare, maskinoperatör, trädgårdsmästare, parkanläggare, datatekniker och flygledare.

Arbetslivet

Konsekvenserna av funktionsnedsättningen höll i sig i vuxen ålder och är viktiga att beakta även i arbetslivet.

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

Någon tyckte det var svårt att arbeta i grupp för att det blev stökigt när fler var inblandade. Nattskift passade någon, ”eftersom det är lugnt och skönt”. De flesta var stresskänsliga och hade lätt för att köra slut på sig själva. ”Jag jobbade 23 år inom industrin och hade ett helvete att lära mig maskinerna. Det skulle ta sex månader att lära sig varje maskin, för mig tog det ett och ett halvt år.”

Behov i vardagslivet

System och struktur var en nödvändighet, tyckte de. Att ha var sak på sin plats, rutiner och aktiviteter ungefär på samma nivå poängterade de vikten av. Listor med tidpunkter att bocka av underlättade, sade de. Medan några ville ha variation i livet annars blev de uttråkade.

”Listor! Att bocka av, så att jag ser vad jag har gjort.

För det där med att göra det när man har lust, det funkar inte.”

Socialt liv, familj och vänner

De flesta hade varit eller var gifta eller sambos och många hade berättat tidigt för partnern om sin diagnos. En del sade att de hade svårt att ta kritik i relationen och överreagerade ofta.

”Mitt schema är lagt och min flickvän kan inte komma och säga att nu ska vi göra det här fem minuter innan vi ska göra det. Då blir det explosion. Rubba inte mina cirklar!”

”Att folk är tillsammans har jag inte begripit över huvud taget. Vitsen med att ha ett samliv med en tjej, det är en massa besvär bara. Men sen började jag att tycka att det var rätt trist att vara själv faktiskt.”

Fritid, egen tid

De behövde tid för sig själva och föredrog att träna själva och inte i grupp. I alla fall inte tillsammans med andra män för då blev det för mycket hets och tävlan, sade någon.

Sömn och återhämtning

De intervjuade männen hade dålig med ork och ett stort sömnbehov, men flera sov dålig. Det förbättrades av testosteronbehandlingen, sade de.

Upplevelse av testosteronbehandling

De fick större ork, levnadsglädje, socialt liv och ett bättre självförtroende vid behandlingen. Testosteron gav både fysisk och mental utveckling. ”Kvinnor som har gått in i klimakteriet förstår precis. Jag mår lika bra av testosteron som de mår av östrogenet.”

Vårdkontakter

I stort sett alla hade fysioterapeut för överrörlighet och ledbesvär. För övrigt efterlyste de ett helhetsperspektiv inom vården och en samordnare som kunde hjälpa dem med olika vårdkontakter. Flera tyckte också att de hade behövt samtalskontakt efter diagnostillfället. Då handlade det mycket om känslor, upplevelsen av manlighet och sexualitet.

Sigge och skolan

Sigge tycker om att gå till skolan, men det är tungt för honom. Han har svårt för att få saker gjorda, tycker det är jobbigt att sitta still och förstår inte riktigt vitsen med att göra läxor.

– Han tror att han ska göra det för att vi vuxna vill det. Han har inget konsekvenstänk, säger Pelle.

Detta har gjort att det har blivit konflikter i familjen när föräldrarna försöker tvinga honom att läsa läxorna.

– Nu har jag lärt mig att inte pusha honom utan att istället backa lite, ta det lite lugnare och vänta in honom. Det fungerar bättre, säger Pelle.

Språkstörningen ställer också till det för Sigge.

– Det gör det svårare med engelskan, säger Eva.

I förskolan gick han i språkförskola det passade honom bra eftersom gruppen var liten.

– Han var fyra år när han började och pratade knappt någonting, fem ord kanske. Sedan dess har det varit en fantastisk utveckling, säger Eva.

Sigge var lite för duktig för att fortsätta i språkskola, och började i vanlig skola med 26 till 27 elever.

– Det har ändå gått bra med så många barn. De är justa mot varandra, har följts åt genom åren och Sigge har aldrig varit mobbad trots att han är annorlunda, säger Eva.

Blir det ändå bråk är pedagogerna snabba att rapportera hem till föräldrarna.

Eva och Pelle har under låg- och mellanstadiet haft kontinuerlig kontakt med skolan. Ibland på deras egna initiativ, när det behövs. Ibland är det skolan som tar kontakt och bestämmer ett möte.

– Vi mejlade rektorn innan Sigge började lågstadiet och berättade, vid ett möte med rektorn och pedagogerna, om vad Sigge behövde. Tillsammans formulerade vi ett åtgärdsprogram, som vi följt sedan dess, säger Eva.

Som det ser ut nu når inte Sigge alla målen i skolan.

– Pedagogerna försöker att täppa igen luckorna med de få specialtimmar de har. Vi har varit tydliga med att vi vill hjälpa till om vi kan göra något. Men egentligen orkar inte Sigge med mer läxor, när han kommer hem, säger Pelle.

Klassen har en stödperson och Sigge träffar specialpedagogen några timmar i veckan.

Nu är föräldrarna oroliga för hur det ska gå för Sigge i högstadiet. Då splittras klassen och det närmsta högstadiet är alldeles för stort tycker föräldrarna.

– Risken är att han skulle försvinna där, eftersom han inte har förmågan att utmärka sig, säger Pelle.

Stöd i skolan

**Skolverket har hand om regelverket i skolan och förskolan.
Skolinspektionen inspekterar att reglerna följs.**

– **SPSM, Specialpedagogiska skolmyndigheten svarar på förfrågningar från skolans personal om pedagogiska konsekvenser av funktionsnedsättningar, hos barn och unga i skolan, säger Maude Wildow och Annika Martinsson rådgivare vid SPSM.**

SPSM är en nationell myndighet som håller i handledning, rådgivning och anordnar kurser om skolans värld.

– Oberoende var man bor någonstans har man genom bland annat SPSM:s webbsida tillgång till våra tjänster, säger Maude Wildow. Maude Wildow och Annika Martinsson går igenom delar av SPSM:s webbsida, för att visa att föräldrar kan ha nytta av det som står där.

– Under rubriken stöd och fråga en rådgivare finns telefonnummer och tider som man kan ringa med pedagogiska frågor.

Studie- och stödmaterial för skolans personal, som ger stöd i yrkesutövningen när det gäller förskola och skola, finns också att ta del av.

– Det finns webbaserat stödmaterial som ger stöd i pedagogernas yrkesutövning om hörselnedsättning, särskilt stöd till nyanlända elever, om elevhälsan, förskolan och så vidare. Målet är att alla elever ska nå målen för sin utbildning.

– Tanken är att man ska arbeta mera förebyggande i framtiden än vad man gör idag, säger Annika Martinsson.

– Insatserna ska påverka hela arbetsmiljön så att alla eleverna mår bra, säger Maude Wildow.

NPF, för neuropsykiatriska funktionsnedsättningar bland annat adhd och autismspektrumstörningar (asd, autism, Aspergers syndrom), är ett studiepaket med föreläsningar, texter och reflektionsfrågor, när det gäller barn och elever.

– Det är kostnadsfritt och anledningen till att vi lägger ut det som öppna kurser är att behovet är så stort. Det finns inte en klass i skolan som inte har elever med NPF, säger Maude Wildow.

Liknande studiepaket finns bland annat för förskolan.

Värderingsverktyget

Tillgängligheten i skola och förskola speglas i den fysiska, sociala och pedagogiska miljön. Allt hör ihop och måste samspela med varandra. När det gör det sker utveckling hos eleven.

Ett bra verktyg för pedagoger är Värderingsverktyget, som finns beskrivet på SPSM:s webbsida.

– Här kan man som pedagog gå in och skatta sin egen verksamhet utifrån olika indikatorer. På det sättet får pedagogen syn på verk-

samhetens brister och samtidigt ett värde på hur tillgänglig skolan är för alla elever, säger Maude Wildow.

– Det är ett levande material som vi har haft tillgång till i ett par år. Vi har reviderat Värderingsverktyget ett par gånger så att det är korrekt utifrån lagbundenhet, förhållningssätt i samhället och attityder, säger Annika Martinsson.

DATE, står för delaktighet, attityder, tillgänglighet, elever och barn. Det är ett lärmaterial för skola och förskola om tillgänglighet. När pedagogen lär ut det här ökar kunskapen om Tillgänglig Lär miljö både hos pedagogen och hos eleverna.

SPSM har ett särskilt fokus på eleverna och deras delaktighet. SPSM uppmanar pedagoger att diskutera tillgänglighetsfrågor med dem. Det finns också en egen del på SPSM:s webbsida för eleverna och barnen.

– Vi vill skapa en verksamhet där alla känner sin plats och ingen blir utanför. 1 januari 2020 blir FN:s Barnkonvention, svensk lag i Sverige. Det kommer märkas, säger Annika Martinsson.

SPSM stöttar organisationer.

– Vi arbetar med hela grupper och finns med som stöd på lärarutbildningarna när det finns frågor kring bland annat NPF, säger Maude Wildow.

SPSM:s webbsida, SPSM.se, är Sveriges största specialpedagogiska kunskapsbank. SPSM ger också ut en gratis tidning Lika värde, som föräldrar och skolor kan prenumerera på.

Frågor till Maude Wildow och Annika Martinsson:

Föräldrar upplever inte att de får stöd till sina barn från skola och förskola. Vad kan de göra?

– Vårt uppdrag riktar sig till den pedagogiska verksamheten och personalen där. Som förälder ska man gå via rektorn. Uppmana sedan rektorn att ta kontakt med SPSM. Det finns stöd att få. Nästa steg om inte rektorn lyssnar, är att gå vidare till kommunens skolchef och händer det ändå inget är det Skolinspektionens uppgift att gå in i skolan och se vad som händer där.

I vår kommun finns en specialistgrupp som kallas för 'konsultativt stöd'. Dit kan rektorerna skicka in ett ärende. Vad är skillnaden mot er insats?

– Det är ett liknande stöd, som ligger närmare skolan än vi gör. Vi rekommenderar ett sådant stöd i första hand. När inte det fungerar vänder man sig till oss. Den enskilde läraren vänder sig till rektorn

som vänder sig till det konsultativa stödet. Räcker inte det samarbetar SPSM med de andra resurserna.

Pågår det uppdatering av särskilt stöd i olika former i skolorna i Sverige?

– Digitaliseringen och programmering ligger som ett stort fokusområde både för förskola och skola. NPF, neuropsykiatriska funktionsnedsättningar är i blickfånget för man ser att det brister i kunskap hos pedagogerna.

De tekniska hjälpmedlen som finns, hur ska vi få reda på dem?

– Om det finns en specialpedagog i verksamheten kan ni få den kunskapen av hen. Men utvecklingen går snabbt så det är en omöjlighet för en enskild pedagog att känna till allt. Be dem ta kontakt med SPSM, det finns stöd att få kring dessa frågor.

Vem kan vända sig till er?

– All pedagogisk verksamhet kan vända sig till SPSM, materialet och stödet är gratis.

Vad finns för stöd kring gymnastik?

– Vi håller på att ta fram nytt material om idrott och hälsa i kombination med funktionsnedsättningar. Under tiden vi väntat på det har vi stöttat ett nätverk av idrottslärare, som har kunnat ge varandra råd och stöd och hitta alternativa lösningar för barn med funktionsnedsättningar. Alla ska kunna vara med på sina villkor. Ett bra sätt är att ha olika stationer i rummet, som alla elever kan använda. Arbetar man med alternativa lösningar hela tiden blir det naturligt för alla.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Barnen har under vistelsen ett eget anpassat program.

– **Genom aktiviteterna vill Ågrenska bidra till att stärka barnens och ungdomarnas delaktighet och självkänsla, och barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för varje barn att utföra aktiviteterna under veckan blir så bra som möjligt, säger specialpedagog Bodil Mollstedt.**

Barn med Klinefelters syndrom har olika kombinationer av symtom i varierande svårighetsgrad, vilket får olika konsekvenser bland

annat i förskolan, skolan och hemma i familjen.

– Det är därför viktigt att alltid se till varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen och ungdomarna under veckan, säger Bodil Mollstedt.

Innan veckan läser personalen in medicinsk information och dokumentationer från tidigare familjevistelser, samt talar med föräldrarna som ska delta i vistelsen. Ågrenska tar också in information från pedagoger på barnens skolor. Utifrån informationen formas sedan veckans aktiviteter.

– Barn med Klinefelters syndrom har inte bara olika symtom, de varierar också i styrka mellan olika barn. Vi tar hänsyn till det under veckan de är här, säger Bodil Mollstedt.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen känner sig delaktiga. Pedagogiken utgår från ICF, som är framtaget av Världshälsoorganisationen, WHO. Det är ett klassifikationsredskap där man bedömer den totala livssituationen för personer med funktionsnedsättning. Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningen.

Pedagogiken utgår framför allt ifrån individen och den samverkande miljön runtomkring barnet.

– Vi försöker se möjligheter istället för att låta oss begränsas, säger Bodil Mollstedt.

Vad underlättar för era barn i vardagen, frågar Bodil Mollstedt och ber åhörarna samtala med varandra. Efteråt berättar de vad de kommit fram till.

”Att den speciella kompisen som är välkomnande och omhändertagande är på förskolan.” ”Han har lekt med någon under dagen. Då är han glad och mår bra. Man ser hur han uppskattar det.”

Omgivningsfaktorer är i de flesta fall inte kroppsliga. Mycket som går att underlätta i vardagen har omgivningen ansvar för, enas man om.

– Att det är omgivningsfaktorer är bra, för de kan vi påverka. Det är inte lätt men det går, säger Bodil Mollstedt.

Allmänna mål

Allmänna mål för alla vistelser är att skapa en miljö där barnen känner trygghet och trivsel. Ge tillfällen till möten med andra barn med samma diagnos och deras syskon. Ge förutsättningar för delaktighet och inflytande. Vistelsen ska också bidra till kunskap och insikt om diagnosen och erbjuda anpassade aktiviteter.

– Till förskoleklassen kommer dockan Harry på besök. Han har något som heter Klinefelter. Är det någon som känner igen det och så kommer ett samtal igång på deras nivå. Kanske tittar de också på en film som handlar om muskler, säger Bodil Mollstedt.

Den äldre gruppen har förberett frågor och haft läkarsamtal.

– Vissa samtal blir långa, beroende på gruppen och läkaren, säger Bodil Mollstedt.

Gå till stranden, sitta på en filt, plocka lite snäckor att sedan göra ramar av, är exempel på lugna aktiviteter.

– Allt vi gör anpassas efter barnens ålder, ork och lust, säger Bodil Mollstedt.

Särskilda mål vid Klinefelters syndrom

Inför varje familjevistelse upprättas särskilda mål för veckans aktiviteter.

– Denna vecka är unik och blir på sitt sätt utifrån de barn och ungdomar som är här, säger Bodil Mollstedt.

Under veckan är det viktigt att, *stärka kommunikation och socialt samspel*. Det görs bland annat genom olika samarbetslekar och gemensammaaktiviteter. De mindre barnen får träffa Kalle varje dag. Det är en gosedjurskanin som bor i en väska. Han kommer varje morgon och har med sig schema och en aktivitet och pratar lite med barnen. Han är väldigt blyg de första dagarna av veckan, men han blir mindre blyg för varje dag. Syftet är att kaninen ska ta över lite av barnens egen oro och blygsel.

– Sista dagen är Kalle och barnen bästa vänner, säger Bodil Mollstedt.

De yngre barnen har en samling varje morgon där veckans dagar har fått en egen färg och doft, som barnen får lukta på i en doftflaska. Det underlättar uppfattningen av vilken dag det är och hur mycket som är kvar av veckan.

De äldre barnen har också samlingar. Alla, med eller utan diagnos, har nytta av ordning och reda.

De allra flesta vuxna har kalendrar och god kunskap om vad som förväntas av dem på jobbet varje dag. Specialpedagogik för barn med särskilda behov bygger på precis samma principer om tydlighet och struktur.

Det finns olika scheman, talande scheman, mobila scheman att ha med sig, tidshjälpmiddel som timstock som också finns som app. Bilder, samtalskort, samtalsmattor och kommunikationspass är till för att locka barnen att kommunicera med varandra och med vuxna.

De vuxna finns alltid med och kan hjälpa till med det sociala samspillet.

En tydlig struktur i aktiviteten och hellre kort och tydligt än mångordigt.

– Vi kommunicerar med talat språk, kroppsspråk, tecken och bildstöd, säger Bodil Mollstedt.

Minska konsekvenserna av koncentration- och inlärningssvårigheter. Det görs genom en tydlig struktur i schemat, aktivitet och miljö. Individuellt anpassade arbetspass med möjlighet till pauser och konkreta arbetsmaterial och tidshjälpmiddel.

Fin-och grovmotorik stimuleras genom aktiviteter i bild och form och genom att vara ute i skogen och på stranden.

– Förskolegrupperna har varit ute i skogen och gått i ojämn terräng. De äldre har gjort en hinderbana i skogen. Vi varvar lugna och fysiskt krävande aktiviteter, säger Bodil Mollstedt.

Vid ett tillfälle gick barnen in i ”Sinnenas rum” och någon la sig i ”bollhavet”. De andra lade sig på madrasser och fick massage medan de lyssnade på lugn musik.

– Det är viktigt att inte en vuxen börjar massera ett barn med handen, kan upplevas som intimt. Istället är det en massageboll som den vuxne använder som redskap, säger Bodil Mollstedt..

Den goda cirkeln

Vistelsen ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, för då kickas den ”goda cirkeln” igång.

– Lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör dem mer delaktiga och aktiva. Då uppmuntras utvecklingen.

Samverkan

Samverkan mellan föräldrar, sjukvård/habilitering barnhälsovård/elevhälsa kommunens resurstem och Specialpedagogiska skolmyndigheten SPSM, spsm.se, är värdefullt, särskilt vid stadi-
eövergångar.

Det är ett tillfälle att överföra viktig information om barnets särskilda egenskaper och tillgångar liksom svårigheter.

Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats: agrenska.se

Länktips:

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verkyg/appar

skolappar.nu

– appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11

appstod.se

– samlingsplats för appar som stöd

mathforest.com

– låg/mellan välj nivå

mfd.se

– myndigheten för delaktighet

hattenforlag.se

– teckendockor, böcker, spel, musik dvd med tecken

ritadetecken.se

– program med tecken, kan laddas ner som app

varsam.se

– hjälpmedel och träning

komikapp.se

– material och inredning

nyponforlag.se

– språkstimulerande material

abcleksaker.se

– fina, roliga och pedagogiska leksaker

lekolar.se

– förskola och skolmaterial leksaker, pyssel, hjälpmedel

goteborg.se/eldorado

– upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar

Neuropsykiatriska Funktionsnedsättningar, NPF – bemötande

Neuropsykiatriska funktionsnedsättningar är ett samlingsnamn för de olika tillstånden adhd, add, autism och Aspergers syndrom, säger Andreas Svensson, adhd-konsulent på Ågrenska

Allt handlar om mänskliga funktioner. Variationen av människors egenskaper är stor, men ingen får en diagnos ifall den inte har stora svårigheter, säger han.

Enligt diagnoskriterierna i den senaste versionen av den amerikanska diagnosmanualen DSM5 finns det tre varianter av adhd.

Add är nummer ett, där uppmärksamheten och koncentrationen är värd inåt.

– Add kan vara en diagnos som skola och omgivning har svårare att upptäcka eftersom de utåtriktade eleverna syns och märks mest, säger Andreas Svensson.

Vanligaste adhd-diagnosen är den där personen saknar impuls kontroll och har en utåtriktad hyperaktivitet. Den tredje varianten är en kombination av de båda.

Vid adhd är det inre talet och tänkandet påverkat. Personen har svårigheter med exekutiva funktioner som att planera, prioritera och strukturera. Impulskontrollen finns oftast inte. Svåra saker skjuts gärna upp. Nya idéer kommer hela tiden och sätts i verket utan konsekvenstänkande.

En person med adhd är sensibel, snabb till ilska men också till glädje. Uppmärksamhet och koncentration är ofta påverkad. Tidsuppfattningen kan ibland saknas.

– Det handlar inte om att kunna klockan utan om att känna av tid och det är svårt. Ett tips som underlättar tidsuppfattningen kan vara att jämföra med något ett barn kan känna igen. Ska man beskriva hur långt 20 minuter är för en sexåring till exempel kan man säga fyra låtar av favoritartisten. Det kan sexåringen relatera till, säger Andras Svensson.

Ast

Autismspektrumtillstånd, Ast, är det sammanfattande namnet för autism och Aspergers syndrom.

– Ast betyder en uppsättning av funktioner och svårigheter inom olika områden, till exempel språkutveckling och tal. Men alla individer är olika. Det finns personer med autism som inte har tal och det finns de som pratar oupphörligen, säger Andreas Svensson. Ofta har dock personen svårt att samspela med andra och att läsa av andra personers kroppsspråk och uttryck.

– Den som inte kan tolka uttryck och gester tappar en stor del av kommunikationen, som andra förutsätter att man har. Det är viktigt att veta om och att tänka på, säger Andreas Svensson.

En person med autism kan ha svårt för undertonerna i ett samtal, men lätt med konkret information. Hen kan ha lätt att uppfatta detaljer, men svårt för övergripande sammanhang. Orsak och verkan är inte enkelt.

– Till exempel hur det kan komma sig att lampan lyser när någon trycker på strömbrytaren, eller att en annan person kan uppfatta saker och ting på ett annat sätt än en själv, säger Andreas Svensson.

Några tips från personer med autism:

- Inled inte med löst prat, säg det konkreta först
- Använd inte ofullständiga meningar
- Uttryck dig tydligt och enkelt i text
- ”Bli inte osäker om vi pratar utan att titta varandra i ögonen”
- Var dig själv, men använd helst inte undertoner

Den som har adhd eller autism har ofta förstärkta sinnen. Det finns lukter man inte klarar av att känna. Ett särskilt ljussken kan vara jobbigt att se. En del har svårt för matsituationerna, mat ska vara på ett speciellt sätt. Ventilationsfläktar i ett rum kan upplevas som mycket störande. En vattenstråle på kroppen och kläder som känns på kroppen kan göra ont i skinnet.

– Som vuxen gäller det att vara lyhörd och att veta att det ingår i diagnoserna. Och återigen det gäller inte alla, säger Andreas Svensson.

Tourettes syndrom

Tourettes syndrom med tics ingår i både adhd och ast. Tics innebär att barnet rör sig på ett särskilt sätt eller ljudar och låter. Tics som uppkommer i stunden, ofta i stressrelaterade situationer kallas för obetingade tics. Föräldrar kan tycka att det är obehagligt när dessa tics inträffar i offentliga situationer.

– Det intressanta med Tourettes syndrom är att tics följer det som inte är accepterat i samhället. På 1960-talet var svordomar och könsord, det man absolut inte fick säga och då använde många med Tourettes syndrom dem. Idag är det andra saker som är tabu, som att spotta och nysa på någon och att rapa offentligt. Därför används det av personer med Tourettes syndrom, säger Andreas Svensson.

Tvångssyndrom, ocd, obsessive compulsive disorder, är vanligt vid autism och är tvångstankar och tvångshandlingar som helt kan ta över vardagen.

– Det kan handla om strumpor med tussar som sticker ut och som måste tas bort, eller tvångsmässig tvätt av händerna. Ofta är upprinnelsen ångest och det är inget föräldern kan lösa själv. Specialisthjälp finns att få stöd av och ocd-team, som är en specialenhet inom psykiatrin, som tar emot personer med tvångssyndrom, säger Andreas Svensson.

I klassrummet

I skolan är det viktigt att eleven få ett bra bemötande och stor förståelse för de svårigheter som är.

Tydlighet i miljön, instruktioner och informationen om vad som händer under dagen är ett måste, att hålla informationen konkret och kortfattad och att använda bilder.

– Att lära sig lästäl i matte blir så mycket lättare om man som pedagog hjälper eleven och använder en överstrykningspenna att stryka under det mest relevanta med.

Samarbete mellan pedagoger, elever och föräldrar är en förutsätt-

ning.

– Ha det vardagliga samarbetet, växla några ord. Då blir det inte de långa mejlen och de jobbiga telefonsamtalen, säger Andreas Svensson.

Att stressa ner, sänka rösten och arbeta lågaffektivt i klassrummet är en rekommendation.

– En annan rekommendation är att alltid vara nyfiken, öppen och behålla lusten att prova och förändra, avslutar Andreas Svensson.

Några tips:

Bo Hejlskov Elvén- Lågaffektivt bemötande-hantera, utvärdera och förändra

Ross W Greene- Explosiva barn

Lorna Wing-Autismspektrum, en handbok för föräldrar och professionella

NPF-podden

ADHD-podden

Anders Hansen-Fördel adhd

Linda Liman-Konsten att fejka arabiska. En berättelse om autism.

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, någon som lyssnar på dem och möjlighet att träffa andra i liknande situation. Det visar forskning på området och erfarenheter från Ågrenskas syskonprojekt.

En syskonrelation är inte lik någon annan relation. Den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

Kan ni som har syskon med ett ord beskriva känslan i er syskonrelation ber sjuksköterskan Samuel Holgersson från Ågrenska, föräldrar och personal. Saknad, obeskrivlig kärlek, avundsjuka hörs det bland annat från föräldrar och personal i publiken.

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Samuel Holgersson. *Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:*

Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den. Information är inte detsamma som kunskap. Ingen vet hur mycket syskonet förstått och hur det tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.

Att förstå och skapa kunskap tar tid. Det behövs pratas om saken kontinuerligt då frågor och funderingar förändras.

– Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning. Det blir lätt så att all information går via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Samuel Holgersson.

Det är vanligt att syskon bär på frågor de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan.

– En 14-årig tvilling till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under graviditeten. Det hade hon känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer, säger Samuel Holgersson.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. Genom att involvera syskonen kan man skapa förståelse och öka möjligheterna till problemlösning.

– Det är viktigt för syskonen att känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som 'blev över'.

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, och det är viktigt att bemöta barnen på rätt nivå.

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

– I den åldern kan det kännas jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande utseende. Barnen noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra. Då är det bra att ha en gemensam strategi i familjen angående hur man förklarar hur situationen ser ut för barnet som har en funktionsnedsättning. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, eller kanske att beskriva det som att syskonet har 'trötta ben' eller liknande, säger Samuel Holgersson. Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor.

Tre ledord för syskonverksamheten

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

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat

fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person.

– Vi berättar också att de själva inte har orsakat funktionsnedsättningen och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer, säger Samuel Holgersson.

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

– Vi gör olika aktiviteter med barnen och ungdomarna för att bli sammansvetsade som grupp. Då blir det mycket lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att istället prata om dem och vad de står för, säger Samuel Holgersson. *Bemästrande* handlar om att hitta strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för ”dåliga hemligheter”.

– Det kan handla om sorg över att de inte fick en bror eller syster som kan leka på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om det inte går att prata om dem blir de ganska tunga att bära.

Många barn undviker dessutom att prata med föräldrarna om det som är jobbigt med syskonet, eftersom de inte vill belasta föräldrarna med fler tunga saker. Därför gäller det att skapa strategier för hur de ska prata om det som känns svårt.

Under veckan gör barnen och ungdomarna en berättelsebok där de skriver om sig själva, om tillståndet syskonet har och om vad de kan säga när andra ställer frågor. En övning som ofta används är ”cirkeln”, där de ska fylla i känslor och hur stor andel av en själ som består av glädje, ilska och oro.

– De här övningarna blir ofta en bra ingång till förtroliga samtal. De äldre syskonen använder istället ’känslokort’ och andra spel och övningar som får igång samtal. Det är vanligt att första varvet handlar om vardagliga saker, efter en stund kommer de in på det som handlar om syskonet med diagnos, säger Samuel Holgersson. Hon beskriver också många positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättning.

– Många får en större respekt för andra människor. De lär sig tidigt att ta ansvar, känna empati och förståelse. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på syskonkompetens.se

Sigge och hans systrar

Sigge har två äldre systrar. Kajsa som är 17 år och Olivia som är ett år äldre än Sigge. Systrarna har alltid varit självgående, och klarat sig bra i skolan.

– Det är stor skillnad, de är drivna. Det är sällan vi hjälpt dem med läxor, de klarar allt, säger Eva.

Sigge har varit på ett annat sätt och behövt mycket stöd.

– Ibland tycker vi att han tar mycket plats från flickorna, men jag tror att de tycker vi har tid för dem också. Vi är engagerade i tjejernas sport, båda jag och Eva.

Systrarna värnar om Sigge. Sigge har fått vara med Olivia som är närmast i åldern och hennes kompisar. Olivia är också bra på avledande manövrar när det är konflikter mellan Sigge och föräldrarna.

– Olivia tar ett stort ansvar och vi är tacksamma för det, säger Eva.

Munhälsa och munmotorik

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

Det säger över tandläkare Anna Ödman och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar på Mun-H-Center.

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

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 (mun-h-center.se) och via MHC-appen.

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, säger Anna Ödman.

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

Inför det första besöket i tandvården är det bra att ta kontakt med personalen. Kanske behöver barnet ett förberedande samtal, bildstöd och tillvänjning? Hitta bilder som stöd på bildstod.se eller kom-hit.se

Munhälsa vid Klinefelters syndrom

Mun-H-Center har tidigare träffat tolv personer, 27 pojkar/män, i åldrarna 4 till 58 år, med Klinefelters syndrom.

Vid Klinefelters syndrom **kan** följande förekomma:

- Taurodonti (avvikande rotanatomi)
- Avsaknad av tandanlag
- Emaljförändringar
- Bredare tänder i sidopartierna

- Bettavvikelser?

Vad har vi sett idag?

– Det var generellt sett fina tänder, några barn hade bettavvikelser och det fanns emaljförändringar, säger Anna Ödman.

Logoped

En logoped kan *utreda* kommunikationsförmåga, sug-tugg- och sväljförmåga och munmotorisk förmåga hos barnet.

– Det är viktigt att veta att alla barn har rätt till en ordentlig utredning av dessa färdigheter. Man ska inte nöja sig med förklaringen att svårigheterna 'ingår i sjukdomen'.

Logopeden kan också *ge råd* angående matning och/eller ättsvårigheter, tal- och kommunikationsträning samt oralmotorisk träning. Syftet med behandlingen är att öka förmågan att kontrollera saliven, förbättra ät- och artikulationsförmåga samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

– Det är jättebra med tvärprofessionella samarbeten där olika specialister som har med barnet att göra kan samverka för att nå bästa resultat, säger Lisa Bengtsson.

Som förälder kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser.

– Då kan man be habiliteringen att samordna kontakten mellan tandläkare, logoped och/eller oralmotoriskt team, säger Lisa Bengtsson.

Munmotorik

- Avvikande oral sensomotorisk funktion kan förekomma (vilket kan påverka tal, ätande, mimik och salivkontroll)
- Låg tonus
- Sen motorisk och sensorisk utveckling
- Tal- och språksvårigheter och läs- och skrivsvårigheter är vanligt
- Ättsvårigheter och avvikande bitbeteende förekommer

Kommunikation

Tal- och språksvårigheter är mycket vanligt hos barnen/ungdomarna med Klinefelters syndrom. Det innebär sen språkutveckling, svårigheter att förstå och att uttrycka sig, talmotoriska svårigheter och nasalitet. Det finns studier som visar att 70 procent av de med Klinefelters syndrom har svårt att läsa och skriva i vuxen ålder.

Följande har också rapporterats kring diagnosen:

- Impressiva språkliga svårigheter, framför allt på mer komplex nivå
- Talmotoriska svårigheter och nasalitet
- Läs- och skrivsvårigheter, 70 procent i vuxen ålder
- Stor variation
- Kommunikationssvårigheter vid autismspektrumstörning asd/adhd
- Exekutiva funktioner som uppmärksamhet, arbetsminne och impuls kontroll

Matningssvårigheter/ätsvårigheter

Barn med Klinefelters syndrom har ofta uppfödningssvårigheter när de är spädbarn på grund av svårigheter att suga. Det hör ihop med låg muskelspänning och sen finmotorisk utveckling av munnen.

– Det blir oftast lättare när barnet börjar äta vanlig mat, säger Lisa Bengtsson.

Om barnets problem kvarstår kan det bero på många olika faktorer bland annat på motoriska, sensoriska och anatomiska förutsättningar. Kvarstående ätsvårigheter kan yttra sig som svårigheter att tugga, eventuellt på grund av lätt motorisk påverkan. Man kan också ha svårigheter med att få i sig tillräckligt varierat för att man är mycket selektiv när det gäller maten.

– Ibland är det oklart vad det beror på. Det kan vara många faktorer inblandade, som låg tonus, infektioner som skapar en negativ spiral i den tidiga ätutvecklingen, säger Lisa Bengtsson.

Bitovana/"Oral Habit"

- Munnen är ett centrum för sinnesupplevelser
- Bitovana kan ge ökad salivering och skador på tänderna
- Tandgnissling dagtid liksom att suga på föremål kan också vara en form av bitovana/ självstimulerande beteende
- Avvikande känseluppfattning kan ge ökat bitbeteende
- Utredning av orsakerna? Smärta? Obehag? Självstimulerande?
- En positiv upplevelse för barnet?

Behandling vid bitovana

I första hand ska man analysera beteendet och åtgärda eventuell smärta och åkomma.

– Sedan kan man erbjuda annat att bita på till exempel bithalsband, chewy tube och mat som kan tuggas, säger Lisa Bengtsson.

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i skriften ”Uppleva med munnen”. Den går att beställa via Mun-H-Centers hemsida:

www.mun-h-center.se

Frågor till Anna Ödman och Lisa Bengtsson:

Hur väl känner en vanlig tandläkare till sällsynta diagnoser?

– Det är inte säkert att de känner till diagnosen, men ring gärna innan besöket hos tandläkaren och berätta om diagnosen. Ni kan också be dem ringa Mun-H-Center.

Vår pojke har ont i tänderna och vill inte äta. Vad beror det på?

– Det kan vara att emaljen är tunn. Har ni röntgat tänderna? Det kan också hända att han gnisslar tänder.

Vår son vill inte borsta tänderna. Hur ska vi göra?

– Många med Klinefelters syndrom är känsliga i munnen och kan lätt få kväljningar. Enligt vår erfarenhet går det att träna upp.

Är det vanligt att tandämnen saknas?

– Det är inte ovanligt i befolkningen generellt. I så fall är det ofta visdomständerna, femte tanden från mitten och tand nummer två på varje sida.

Samhällets stöd

– **Det finns en del stödinsatser i kommunen som kan vara aktuella för barn med Klinefelters syndrom.**

Det säger Emy Emker, socionom på Ågrenska och redogör för olika typer av stöd som erbjuds i kommunen.

LSS

Samhällets stöd utgår bland annat från; LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade). Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer...

...med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.

...med betydande eller bestående begåvningsmässigt funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom

...med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

Om man bedöms ingå i någon av dessa tre personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS. Tio olika insatser ingår i LSS.

SoL

Enligt Socialtjänstlagen ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Därför finns olika former av stöd. Finns behov har man alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

Exempel på insatser inom LSS/SoL

Korttidsvistelse / stödfamilj

Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation. Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Avlösarservice i hemmet

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avlastning och till att uträtta ärenden utanför hemmet. Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt.

Ledsagarservice

En ledsagare hjälper till med kontakter i samhället och kan följa med på vårdbesök och delta i fritidsaktiviteter. Insatsen gäller när funktionsnedsättningen inte är alltför stor, och kan till exempel inte ges om personen redan har personlig assistans. Ledsagarservicen kan begäras per tillfälle eller som regelbunden insats.

Kontaktperson

En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen, och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska.

Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver alltså inte rapportera om vad hen gjort till någon myndighet.

Anhörigstöd

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

Som anhörig kan man få möjlighet att delta i samtalsgrupper, friskvård eller individuellt anpassat stöd och få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner. Se anoriga.se

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla funktion och förmåga. De 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 datorer.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Besluten kan inte överklagas. Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

Vårdbidrag byter namn 1/1 2019

- Omvårdnadsbidrag i fyra nivåer
- Båda föräldrarna kan söka, går att fördela
- Föräldraledighetslagen med rätt till arbete på 75 procent förlängs även efter det barnet fyllt 8 år.
- Om förhållandena förändras måste man anmäla det till Försäkringskassan inom 14 dagar.
- Från 1 januari 2019 publiceras förmånssidor och e-tjänster rörande de nya ersättningarna på FK:s hemsida.

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan sam-

ordna vårdens insatser, information, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson inom andra delar av vården och för andra samhällsaktörer.

Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller annan profession inom vården som sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och landsting är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP görs när samordning efterfrågas och kompetens behövs från flera verksamheter och där ansvarsfördelningen behöver göras tydlig. Planen upprättas vid möten där de professionella är skyldiga att delta. Den kan göras när en person upplever att man behöver en samordning mellan olika instanser.

Skollagen 1 kap 4

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

Enligt skollagen ska skolan ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges *stöd* och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt. Skolan ska sträva efter att *uppväga skillnader* i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen.

Anpassningar i förskola och skola

Exempel på anpassningar i förskola och skola

- Särskilt schema över skoldagen
- Extra tydliga instruktioner
- Stöd att sätta igång arbetet
- Anpassade läromedel
- Någon extra utrustning
- Enstaka specialpedagogisk insats
- Särskilt stöd
- Handledning/fortbildning av personal
- Resursperson/”assistent”
- Minskning/anpassning av elevgrupp
- Regelbunden specialpedagogiska insatser
- Anpassad studiegång

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar förskola och vid övergången från förskola till skola. Och vid alla stadietyten.

Ta kontakt med förskola och skola inför bytet. Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst.

Ge skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart.

Skillnad särskola- grundskola

- Diagnos autism eller lätt utvecklingsstörning krävs
- Placering ska föregås av noggranna tvärprofessionella utredningar, pedagogisk, psykologisk, medicinsk och en social utredning
- Det måste framgå att en elev inte kommer kunna nå grundskolans mål
- Räcker inte med bedömningar föräldrarna måste söka och godkänna placering
- Det går att läsa vissa ämnen enligt grundskolans kursplan

Inför förändringar

- Börja ny skola
- Stadietyten, nya lärare
- Förbered i god tid
- Ta kontakt med skolan i god tid
- Ge skriftlig information (till exempel dokumentationen)
- Ha ett möte med alla inblandade, till exempel rektor, skolsköterska, pedagoger
- Osäker på vilken skola? Gör studiebesök!

Förbered mötet!

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför mötet och se till att ha med alla beslutsfattare på mötet. Det kan till exempel vara bra att ha med skolsköterskan på mötet. Ha en dagordning och bestäm på förhand hur lång tid mötet ska vara. För ett protokoll om vem som ska göra vad till när. Boka en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Eller till

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

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus eller på habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter möjliga fonder. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips på bra webbadresser

do.se – Diskrimineringsombudsmannen
assistanskoll.se
fk.se - Försäkringskassan
1177.se – Sjukvårdsupplysningen
socialstyrelsen.se
skolverket.se
spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
notisum.se – Lagar på nätet
mfd.se – Myndigheten för delaktighet
hejaolika.se
do.se – Diskrimineringsombudsmannen
kunskapsguiden.se
anhoriga.se/ anhörigstöd
parasport.se
nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser
anhoriga.se/ - nationellt kompetenscentrum för anhöriga
bostadscenter.se och boverket.se
www.stiftelser.lst.se – länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedata-
bas

Föreningsinformation

Svenska XXY och Klinefelterföreningen med kontaktperson Stefan Balogh, ksinfo@klinefelter.se

Our Normal är en digital plattform, ett sätt att mötas oberoende av funktionsnedsättning. Se mer på föreningens webbsida, ournormal.org

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD

Ågrenska har under åren 2012-2018 drivit Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, på uppdrag av Socialstyrelsen och har arbetat med samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta diagnoser.

NFSD arbetar idag huvudsakligen med att sprida information för att öka kunskapen inom området sällsynta diagnoser genom sin webbplats nfsd.se och på sociala media (Facebook, Twitter och LinkedIn).

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Sahlgrenska Akademien, Göteborgs Universitet ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Det är en nationell resurs för alla som söker information om 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@gu.se

Klinefelters syndrom, familjevistelse

En sammanfattning av dokumentation nr 583

Klinefelters syndrom är ett medfött tillstånd som beror på att det finns för många könskromosomer, ofta 47, XXY mot normalt 46 XY. Tillståndet förekommer hos cirka en av 700 födda pojkar.

Kromosomavvikelsen leder till att testiklarna inte utvecklas som de ska och att pojken har en minskad mängd av det manliga könshormonet testosteron. Produktionen av sädesceller är också mindre än normalt. Testosteronbristen gör att de drabbade pojkarna inte alltid utvecklar normala maskulina kroppsformer när de kommer i puberteten. De blir som regel mycket långa, och kan få bröst.

Under puberteten är det vanligt att de unga männen får testosteronbehandling. Det stoppar tillväxten så att de får normallängd. Testosteronbehandling kan också bidra till att pojkarna utvecklar mer manliga kroppsformer. Livslångt testosterontillskott förbättrar könsdrift, bentäthet och livskvalitet.

Det är vanligt att pojkar med Klinefelters syndrom utöver sina problem med pubertet och tillväxt också har olika neuropsykiatriska och kognitiva svårigheter. En stor andel har adhd eller add.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA

www.agrenska.se