

Dokumentation nr 582

Turners syndrom, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

TURNERS 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.

Ågrenska 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 Turners syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och 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 som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare sakgranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med autoimmuna encefaliter berättar en familj om sina erfarenheter. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

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

Maria Elfving, barnendokrinolog, Barn- och ungdomsmedicinska kliniken, Skånes universitetssjukhus, Lund.

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

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

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

Marie Gisselsson-Solén, överläkare, ÖHN-kliniken, Skånes universitetssjukhus, Lund.

Ann-Louise Jonasson, kurator, Kuratorsenheten, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Malin Berg, vice ordförande, Svenska Turnerföreningen informerar.

Medverkande från Mun-H-Center

Anna Ödman, övertandläkare

Lisa Bengtsson, logoped

Medverkande från Ågrenska

AnnCatrin Röjvik, verksamhetsansvarig

Emy Emker, socionom

Cecilia Stocks, socionom

Gustaf Nylén, pedagog

Samuel Holgersson, sjuksköterska

Pia Vingros, redaktör

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post agrenska@agrenska.se

Innehåll

Turners syndrom i ett livsperspektiv	7
Frågor till Kerstin Landin-Wilhelmsen:	12
Andrea har Turners syndrom	13
Tillväxt och pubertet	14
Frågor till Maria Elfving:	16
Gynekologi och fertilitetsaspekter	17
Fråga till Inger Bryman:	20
Hjärtsjukdomar hos barn	20
Örat och hörsel vid Turners syndrom	23
Frågor till Marie Gisselsson-Solén:	25
Andrea hör bättre	25
Neuropsykologisk utredning	25
Frågor till Marizela Kljajić:	27
Malin är vuxen med Turners syndrom	28
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	30
Andrea går i förskola	32
Syskonrollen	32
Andrea har en storebror	36
Munhälsa och munmotorik	36
Frågor till Anna Ödman och Lisa Bengtsson:	39
Andrea idag	40
Samhällets stöd	40
Samhällets övriga stöd	41
Föreningsinformation	45
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	45
Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	46

Turners syndrom i ett livsperspektiv

Livskvaliteten är i allmänhet god hos kvinnor med Turners syndrom, men hjärtfel och nedsatt hörsel är faktorer som påverkar livet negativt. Det säger Kerstin Landin-Wilhelmsen som är professor och överläkare vid sektionen för endokrinologi på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Turners syndrom drabbar enbart flickor. Vid syndromet saknas hela eller delar av den ena X-kromosomen. Det leder till kortväxthet samt att flickan inte kommer i puberteten på naturlig väg. Syndrom betyder att flera symtom och tecken tillsammans visar på ett tillstånd.

Förekomst

Ungefär en av tvåtusen flickor har Turners syndrom. Varje år får mellan 40 och 50 flickor i Sverige diagnosen. I landet finns omkring 500 kvinnor med Turners syndrom inskrivna på mottagningarna.

Diagnos

Diagnosen ställs genom en kromosomundersökning via ett enkelt blodprov. Det går också att med en spatel ta ett prov på munslemhinnan och kontrollera cellerna där.

Orsak

Orsaken till kromosomrubningen är okänd.

Historik

Namnet Turners syndrom kommer från den amerikanske endokrinologen Henry Turner som 1938 rapporterade om sju kvinnor som han hade mött. De hade 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. Mosaik, innebär att hela eller delar av den andra X-kromosomen finns kvar i vissa celler.

Genetik

Turners syndrom drabbar bara flickor och beror på en

kromosomavvikelse vilken 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 eller pojkar. Flickor har normalt två X-kromosomer (XX) och pojkar en X-kromosom och en Y-kromosom (XY). 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 (45,X) 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.

De tillstånd av Turners syndrom där flickorna har kvar delar av den andra X-kromosomen (45,X/46,XX) 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, (förlust av genmaterial) får färre symtom och kan ibland få en spontan pubertet och ha möjlighet att få barn på naturlig väg. Det finns också de som enligt studier inte behövt uppsöka vården och kanske får sin diagnos först långt uppe i vuxenlivet, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Tidig diagnos viktig

Nästan hälften av alla fall upptäcks när barnet är nyfött. 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.

En tredjedel med Turners syndrom får en diagnos 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.

Medelåldern vid diagnos när det gäller *monosomi* (en X-kromosom) är tio år och vanligast är då att flickan har flera olika kännetecken. Vid *mosaik* (då delar av den andra X-kromosomen finns kvar) är medelåldern vid diagnos 18 år.

Behandling och uppföljning

Sedan sexton år finns ett utarbetat nationellt vårdprogram för kvinnor med Turners syndrom på sex universitetsorter i Sverige. Kvinnorna 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 gruppen blir bara friskare, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

I det nationella vårdprogrammet för barn och vuxna på Turnercentra ingår regelbundna möten med många olika specialister. Bland andra endokrinolog, gynekolog, hjärtläkare, logoped, genetiker, ögon- och öronläkare.

Vid Turners syndrom är det viktigt med stöd i sociala situationer, eftersom det kan vara svårt att läsa av sociala koder, vilket kan påverka kamratrelationer. Svårigheter med abstrakt tänkande kan göra det svårare att räkna och att lokalisera sig i sin omgivning. Även tidsuppfattningen är ofta påverkad.

Endokrinologi – hormonbehandling

Vid besöken hos barnendokrinolog följs barnets tillväxtkurva. *Kortväxthet* behandlas med tillväxthormon. Det ges från fyra års ålder till tonåren. Därefter startas puberteten med könshormon. Var tredje kvinna med Turners syndrom har underproduktion av sköldkörtelhormon, så kallad *hypotyreoos* och vid sextioårsåldern har hälften det.

Vid hypoteoros går ämnesomsättningen ner. Symtomen kommer smygande och yttrar sig som trötthet, nedstämdhet, viktuppgång, koncentrationssvårigheter och frusenhet. Det går inte att i förväg avgöra vilka som kommer att drabbas, därför är det viktigt att provtagning sker årligen på alla oavsett ålder och kromosombild vid Turners syndrom.

– Vid hypotyreos tillverkar kroppen inte hormonet tyroxin i tillräcklig omfattning och det måste tillsättas. Hormonet ges i tablettform (Levaxin®) och har bra resultat. Med behandling går inte vikten upp på samma sätt och energin ökar, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Hjärtfel

Var femte kvinna med Turners syndrom har medfött hjärtfel som upptäcks vid födseln. Hjärtat har vanligen tre klaffar (trikuspid) mellan hjärtats vänstra kammare och stora kroppspulsådern, aorta. Det vanliga hjärtfelet vid Turners syndrom är att det finns två klaffar (bikuspid). Risken vid denna missbildning är vidgning av stora kroppspulsådern, läckage eller förträngningar i klaffen. Därför är det viktigt att ha kontakt med en insatt hjärtläkare så att de med detta hjärtfel får regelbundna hjärtultraljud, EKG och MR (magnetkameraundersökning). En del kan också ha medfödd (tinglasformad) kroppspulsåder, så kallad koarktatio aorta.

– Det är viktigt att behandla högt blodtryck och helst ligga under målbilden för läkemedelsbehandling för att spara kärlen, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Bentäthet

När det gäller risken för benskörhet kan kvinnor med Turners syndrom delas in i två grupper, en yngre och en äldre. Den yngre gruppen (under 30 år) har behandlats med tillväxthormon som kom som läkemedel på mitten av 1980-talet. De äldre har inte fått någon sådan behandling under sin uppväxt.

– 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.

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.

Östrogen har en god effekt på bentätheten. Uppföljningar, bland annat i England där det finns en stor grupp med Turners syndrom, visar inte på en ökad risk för bröstcancer.

Andra prov

Andra prov som bör tas regelbundet är *leverprov*. De kan vara förhöjda på grund av ökad fettinlagring av kolesterol.

– Det går att normalisera levervärdena. En grupp kvinnor med Turner syndrom gick ner i vikt, vilket ledde till att kolesterolnivåerna minskade och levervärdena sjönk till det normala.

Det finns en ökad risk för *autoimmunitet* vid Turners syndrom. Autoimmunitet är immunförsvarets skadliga angrepp med autoantikroppar på kroppens egen vävnad, och kan yttra sig i sjukdomar. Den ökade risken att drabbas av sköldkörtelsjukdom vid Turners syndrom kan bero på detta.

B12-brist är vanligare vid Turners syndrom och bör kontrolleras. Vitamin B12 behövs för att kroppen ska bilda röda blodkroppar. Brist ger blodbrist, kan ge dålig känsel i händer och fötter och på sikt försämrat minne.

Livskvalitet

I en studie vid Sahlgrenska Akademin i Göteborg, ställdes frågor till kvinnor med Turners syndrom om livskvalitet jämfört med friska kontroller i motsvarande ålder. Det var ingen skillnad i livskvalitet. De flesta är nöjda med sina liv.

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

En tjugo års uppföljning av 178 kvinnor med Turners syndrom visade att flera faktorer påverkade livskvaliteten. De som hade hjärtfel mådde sämre. Även att ha hörapparat och ett utseende med många tecken på Turners syndrom gav ett sämre upplevt hälsotillstånd.

Många har en högfrekvent röst. Men om man fått tillväxthormon och manligt könshormon, androgent tillskott, minskade de självupplevda röstproblemen.

Det är viktigt att ha koll på vikten. En kvinna med Turners syndrom bör tänka på vad hon äter och ha koll på kroppsbyggnaden. 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 världen, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Hon 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.

Frågor till Kerstin Landin-Wilhelmsen:

Hur kan vi få reda på detaljerna i vårt barns kromosomavvikelse?

– Vänd er till en klinisk genetiker (finns på universitetssjukhusen) och be om en FISH-test (Fluorescence In Situ Hybridization). Jag tycker att alla med Turners syndrom ska göra en noggrann klinisk analys av kromosomuppsättningen.

Min dotter har fått en väldigt låg dos Levaxin, varför det?

– Läkaren kan vilja testa med en liten dos, då man funnit avvikande sköldkörtelvärden och vill se om patienten märker någon skillnad.

Finns det några biverkningar av Levaxin?

– Nej, men för hög dos kan ge skakningar i händer och hjärklappning.

Ska man ge androgent tillskott?

– Det kan barnläkaren ge i uppväxtåren för att stimulera längdtillväxten.

Vårt barn har ett starkt sug efter salt, varför?

– Om det är väldigt starkt, kan ni be er läkare att kontrollera kortisolvärdet, som är ett stresshormon i binjurarna. Sådan saltrubbning är inte vanligt förekommande vid Turners syndrom, utan kan finnas hos vem som.

Hur vanligt är det med neuropsykiatriska svårigheter?

– Språk och läs- och inlärningsförmågan kan vara påverkad. Kanske behöver barnet stöd i enskilda ämnen. Matematik

upplever många som svårt. Vi har inte gått in systematiskt för att undersöka förekomsten av neuropsykiatriska problem.

Andrea har Turners syndrom

Andrea tre år kom till Ågrenska tillsammans med mamma Rebecka, pappa Erik och storebror Hjalmar fem år.

Graviditeten med Andrea var bra. Hon föddes oplanerat hemma i badkaret en vecka före beräknad tid.

- Vi hade förberett oss bra med profylax och yoga. Vi var mentalt förberedda och jobbade bra tillsammans, säger Rebecka.
- Jag fick agera barnmorska, säger Erik.

När Andrea kom ut var hon blå. Erik trodde först att hon var död.

- Hjärnan var i chock. Jag var inte förberedd på att förlösa mitt eget barn, säger Erik.

Rebecka och Andrea fick åka ambulans till sjukhuset. Hon undersöktes och visade sig ha lite gulsot, annars var allt bra. Familjen blev kvar en vecka och amningen kom igång.

När Andrea var tre månader stannade hon av i vikt. Erik trodde att förändringen berodde på något han gjort fel vid förlossningen, men han sa inget till Rebecka om sina misstankar.

- En BVC-sköterska tog Andreas viktnedgång på allvar och skickade oss till en dietist. När Andrea började dricka näringsersättning klarade magen inte av det. Vikten vände uppåt först när hon fick äta fast föda.
- Andrea utvecklades också mer långsamt än jämnåriga, vilket jag också tolkade som att något jag gjorde vid förlossningen skadat henne.

En vän som läst om ett barn som hade Williams syndrom tyckte att mycket hos Andrea stämde med de symtomen. Rebecka googlade och tyckte också det. Hon stod på sig för att få göra ett genetiskt test på Andrea, ett FISH-test.

När Andrea var två år fick hon diagnosen Turners syndrom.

- När vi fick diagnosen var det som en stor sten föll från mitt bröst. Hon hade en genetisk skada, hennes problem var inte orsakade av att jag gjort något fel vid förlossningen, säger Erik.
- Letandet var visserligen över, men det var ingen lättnad för mig utan jag hamnade i chock och i sorg över att ha en livslång diagnos på mitt barn, säger Rebecka.

Hon bad om att få samtalsstöd. Först gick hon och Erik var för sig sedan gick de tillsammans.

- Det har varit en räddning för oss att få prata med en terapeut.
- Vi insåg att vi tappat bort vår relation, säger de.

Tillväxt och pubertet

Vid Turners syndrom är hormonproduktionen ofta påverkad, vilket inverkar på längdtillväxt och pubertetsstart. Med läkemedelsbehandling nås goda resultat. Det säger Maria Elfving, barnendokrinolog, Barn- och ungdomsmedicinska kliniken, Skånes Universitetssjukhus i Lund.

Eftersom det är vanligt med rubbningar i hormonproduktionen vid Turners syndrom, ingår endokrinologer i vårdteamet. En barnendokrinolog är specialist på hormonella sjukdomar hos barn. Endokrinologi är läran om hormoner. Hormon är ett ämne, en budbärare, som bildas i en körtel i kroppen och transporteras via blodet till ett annat ställe där det utövar sin effekt.

Vid Turners syndrom är hormonproduktionen påverkad i olika grad, beroende på vilken kromosomrubbning som finns. Majoriteten (55 procent) saknar helt den ena X-kromosomen, vilket kallas ”klassiskt” Turner syndrom. 20 procent har en strukturell förändring av ena X-kromosomen med förlust av kromosommaterial. 20 procent har mosaik (mosaicism) (45,X/46,XX).

4 procent av flickorna har en hel eller delar av en Y-kromosom.
– Vid misstanke om Turners syndrom är det viktigt att göra en kromosomanalys, då den kan bespara familjen många sjukhusbesök. Med kunskap om kromosombilden underlättas planeringen av behandlingen, säger Maria Elfving.

Symtom som oftast leder till diagnos är långsam längdtillväxt och att barnet är kort i förhållande till föräldrarna, äggstockssvikt med avsaknad av fullständig pubertetstillväxt och vissa yttre drag.

Symtom förskoleåldern och yngre skolbarn

Kortväxthet, tillväxtkurvan visar att barnet ofta växer långt ner på tillväxtkurvan i förhållande till sina föräldrar, mer än 1,5 kanaler under medelföräldralängd.

Symtom äldre skolbarn till tonåren

Avstannad eller utebliven pubertet, utebliven mens och äggstockssvikt. Tidsförlopp och grad av tillbakabildning av äggstockar varierar från fall till fall.

10 till 20 procent får spontan pubertet med bröstutveckling och 2 till 4 procent får menstruationer innan äggstockarna helt upphör att fungera.

Kortväxthet

Flickor med Turners syndrom är 2,8 cm kortare vid födseln (49 centimeter) jämfört med genomsnittet (52 centimeter).

Från två till tre års ålder minskar tillväxthastigheten efter hand.

– Vid 10 års ålder är flickor med Turners syndrom 15 cm kortare och vid 12 års ålder 21 cm kortare än medellängd för sin ålder, säger Maria Elfving.

Tillväxtpurten, som annars blir i puberteten, uteblir. Utan behandling blir slutlängden i genomsnitt 147 cm. Längden varierar beroende på föräldrarnas längd.

Tillväxten påverkas av flera faktorer. Det är det individuella arvet, föräldrarnas längd, tillgången till näring, hormoner, om det finns en kronisk sjukdom och psykosociala faktorer, hur miljön är i vardagslivet.

– Det är viktigt att mäta längden kontinuerligt och att mätningarna görs med bra teknik, säger Maria Elfving.

Tillväxthormon bildas i hypofysens framlob. Hormonet påverkar både ämnesomsättning och tillväxt. Provtagning visar för det mesta normala mängder tillväxthormon vid Turners syndrom, men kroppen förmår inte tillgodogöra sig hormonet. Därför tillsätts det i tre till fyraårsåldern, för att flickan ska hinna växa några år innan puberteten.

Tillväxthormonet ges genom dagliga injektioner och avslutas när önskad längd uppnåtts, eller tillväxten är mindre än en till två centimeter per år.

Pubertet

Puberteten brukar starta mellan 8 och 13 år för flickor och för pojkar vid 9 till 14 år. Hos flickor märks starten genom bröstutveckling *i medel* vid cirka 10 till 11 år, man ser tidigt en maxfart på tillväxten, pubeshår kommer och sedan menstruationen. Hos pojkar, startar puberteten *i medel* vid 11 till

12 års ålder med testikeltillväxt, pubeshår och sedan max tillväxtspurt.

Vid Turners syndrom blir det ingen spontan pubertetspurt, eftersom könshormoner saknas. En mindre grupp (10-20 procent) får spontan pubertet med bröstutveckling. 2-4 procent får menstruationer innan äggstockarna helt upphör att fungera.

– Spontan graviditet förekommer men är ovanligt, säger Maria Elfving.

Vid förekomst av Y-kromosom eller Y-kromosomfragment finns ökad risk för tumör, gonadoblastom (15-25 procent), då rekommenderas att äggstockarna opereras bort.

Kommer puberteten inte igång vid Turners syndrom, startas den med östrogenplåster som klipps i mindre bitar när flickan är cirka 11 år. Senare blir det tillägg i form av tabletter 10–12 dagar i månaden för att starta menstruationen.

– Det är viktigt att flickan får sin pubertet ungefär samtidigt som klasskamraternas, säger Maria Elfving.

Östrogenet ska tillsättas även efter att menstruationen startats, då kan den ges i form av p-piller.

Övergång till vuxensjukvård

Vid 18 år sker en övergång till vuxensjukvård, vid något av landets Turnercentrum, som finns vid alla universitetssjukhus.

– Då ingår en uppföljning vart femte år med gemensamt besök hos endokrinolog och gynekolog, säger Maria Elfving.

Frågor till Maria Elfving:

Kan man ta något prov för att ta reda på barnets pubertetsutveckling?

– Ja det finns ett hormonprov (anti mülleriskt hormon, AMH) som kan ge en indikation om äggstockarna sannolikt kan fungera.

Mitt barn identifierar sig som en pojke. Hur ska man då göra när det är dags för pubertet?

– Vi utgår från hur vi gör när det gäller andra barn med könsdysfori. Ett kriterium vi har är att vi vill se att barnets upplevelse håller i sig när puberteten startar. Många barn med könsdysfori kan bli nöjda med det kön de har när puberteten

startar. De ska alltså komma en bit in i puberteten och om barnet då vidhåller sin dysfori får vi diskutera hur vi ska utforma den fortsatta behandlingen.

Finns det pojkar som har Turners syndrom?

– Nej, men det finns tillstånd när man har olika könskromosom-upsättning i olika cell-linjer. Då kan pojkar till exempel ibland sakna en Y-kromosom i vissa cellinjer. Det kan ge en klinisk bild som lite liknar Turners syndrom.

Kan mitt barn med könsdysfori ha en extra Y-kromosom?

– Man behöver inte leta efter en extra Y-kromosom, det är inte där könsidentiteten sitter, baserat på vad vi det från av andra med könsdysfori.

Är flickorna nöjda med bröstet de får genom behandlingen?

– Vi möter få som önskar större bröst. Vilken storlek det blir beror på barnets anlag.

Vårt barn kissar på sig dagtid, vad ska vi göra?

– Det ska barnet inte göra, utan det är något som behöver utredas.

Gynekologi och fertilitetsaspekter

Bristande äggstocksfunction är ett av kriterierna vid diagnosen Turners syndrom. Frågor om hur det påverkar är därför aktuella från flickor i tonåren som funderar över möjligheterna att bli gravida till äldre kvinnor som närmar sig klimakteriet. Det säger Inger Bryman, docent på gyn- och reproduktionsmedicin vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Den kvinnliga könskromosomen X, består av en kort och en lång arm. På både den korta och långa armen finns gener som påverkar äggstocksfunctionen. Hur denna påverkas vid Turners syndrom beror på vilka delar av X-kromosomen som saknas vilket har stor betydelse för vilka symtom som uppstår.

De enskilda generna kan också vara aktiva och därmed ha effekt, eller de kan vara inaktiva och inte ha effekt på funktionen. Vid så kallad mosaik kan kromosombilden se olika ut i olika delar av kroppen.

Äggstockar

När en flicka blir till bildas också äggen i äggstockarna, vilka är en förutsättning för framtida graviditet. Vid Turners syndrom minskar antalet ägg i äggstockarna redan under fosterlivet från vecka 20. Redan vid födseln finns färre ägg än hos flickor utan Turners syndrom.

– Hur många ägg som finns när en flicka föds varierar troligen utifrån kromosombilden. De med lindrigare kromosomförändring har ofta fungerande äggstockar och ägg kvar, säger Inger Bryman.

Inger Bryman, som är gynekolog 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 vi bara tar upp eventuella frågor. Det kan handla om funderingar kring familjebildning i framtiden och hormonbehandling, om önskan att få barn och möjligheter för detta, säger hon.

Vid ett senare besök undersöks flickan med ultraljud.

Vid Turners syndrom är livmodern ofta liten och äggstockarna är små. Att livmodern är liten har ingen betydelse för eventuell framtida graviditet.

– Det är ofta skönt för flickorna att se att de har en livmoder som andra kvinnor. Det behöver unga kvinnor få veta. Att man kan uppfatta sig själv som lik alla andra kan vara stärkande, säger Inger Bryman.

Behandling

Om äggstocksfunktion saknas eller har brister blir det ingen östrogenproduktion och heller ingen pubertet, ägglossning, menstruation eller spontan graviditet.

Som behandling för att starta puberteten ges därför det kvinnliga könshormonet östrogen. Med hjälp av det startar puberteten, kroppen förändras med rundare former och bröttillväxt.

Även livmodern växer, och när gestagen (gulkroppshormon) ges får man även blödningar (menstruation).

Östrogen har också betydelse för att förbättra bentäthet, det påverkar blodfetter och hjärta- kärl, kognitiva funktioner (minne och känsloliv) och stärker hud och minskar risken för torra ögon.

– Det finns en oro för att medicinera med östrogen, som måste tas på allvar, säger Inger Bryman.

Rädslan att gå upp i vikt är en realitet och måste hållas efter. Högt blodtryck kan förekomma och det måste balanseras. Men någon ökad 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 huden. Därför går en del över till tablettbehandling i tonåren.

– Den är en fördel med plåster, eftersom det är mer skonsamt för kroppen, genom att östrogenet inte behöver passera via levern innan det når ut i kroppen via blodet, säger Inger Bryman.

Vid Turners syndrom behöver östrogen tillföras under större delen av livet. Det fasas långsamt ut när kvinnorna kommer i klimakteriet (menopausen).

Möjlig graviditet

Innan det fanns möjlighet till IVF (in vitro fertilisering eller så kallad provrörs befruktning) med äggdonation var det mycket ovanligt med graviditeter vid Turners syndrom.

Vid Turners syndrom där kromosombilden är en mosaik, det vill säga att vissa celler har två X-kromosomer medan andra celler har en X-kromosom, kan pubertet uppstå och senare en graviditet.

– Det är viktigt att tänka på att det finns kvinnor med Turners syndrom som har fungerande äggstockar. De är fem till sju procent av alla och bör tänka på att skydda sig mot oönskade graviditeter.

På senare år har det tillkommit behandlingsmöjligheter där man fryser in obefruktade ägg för dem som har fungerande äggstockar. Denna frysteknik gör det möjligt att befrukta äggen efter upptining så att man kan använda dem för IVF-behandling när man önskar graviditet. Det går också att frysa äggstocksvävnad men det är ännu så länge inte så goda resultat och ingår mest i forsknings- och utvecklingsprojekt.

Det finns numera en stor erfarenhet av äggdonationsbehandlingar. Cirka en tredjedel av alla kvinnor blir gravida vid varje behandlingscykel och 65 till 70 procent har barn när de är

färdigbehandlade efter upp till tre behandlingscykler.

Behandlingsresultaten är nästan likadana för kvinnor med Turners syndrom som för andra kvinnor, men med något högre risk för missfall.

En stor nordisk rapport om äggdonation till kvinnor med Turners syndrom visade att hos 106 kvinnor som fött barn resulterade äggdonationerna i 122 förlossningar med 133 barn (18 tvillingar). Men det finns en baksida. Komplikationer är vanligare vid graviditeter än hos kvinnor utan Turners syndrom.

I Finland har man i en studie rapporterat 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. Missbildningar var lite vanligare än i övriga befolkningen.

– Enligt flera rapporter har kvinnor med Turners syndrom förhöjd risk för hjärt- och kärllkomplikationer. Risken för dödsfall är två procent. Detta är en mycket hög siffra. I Sverige avråder vi från graviditet vid hjärtavvikelse och hjärtsjukdom hos kvinnor med Turners syndrom. Men jag möter ändå patienter som önskar bli gravida och trots denna höga risk ser en möjlighet.

Fråga till Inger Bryman:

Vid vilken ålder kan man ta ut och frysa äggen?

– Det kan ske vid 14 till 15 års ålder, men helst vid högre ålder om äggstocksfunktionen tillåter.

Hjärtsjukdomar hos barn

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

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

De hjärtfel som förekommer vid Turners syndrom är tvådelad aortaklaff (bikuspid) istället för tre hjärtklaffar (trikuspid), förträngning av aortaklaff (aortastenosis) och underutvecklad vänster hjärtkammare (HLHS).

– Aortan är i fokus när det gäller de vanligaste hjärtfelen vid Turners syndrom, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Det typiska vid Turners syndrom är att vänster sida av hjärtat är underutvecklat. *Bikuspid aortaklaff* förekommer hos 40 till 50 procent vid Turners syndrom.

– Det behöver inte innebära några större problem att ha en tvådelad aortaklaff. Det förekommer hos en procent av befolkningen, men är vanligare vid Turners syndrom, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Bikuspid aortaklaff förekommer ofta i kombination med, *aortastenosen*, en förträngning av aortaklaffen. Aortaklaffen finns mellan vänster hjärtkammare och stora kroppspulsådern. Om förträngningen är kraftig ökar belastningen på vänster kammare. Aortastenosen upptäcks oftast genom att läkaren upptäcker ett blåsljud vid kroppsuppsökningen. När hjärtats förmåga att pumpa blod är nedsatt kan det orsaka hjärtsvikt hos spädbarn. – Barnet kan ha nedsatt ork och lättare bli trött vid ansträngning. Ibland förekommer yrsel och svimningar, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Förträngningen kan åtgärdas via en operation då den trånga öppningen i klaffen vidgas. Operationen sker via bröstbenet och barnet är kopplat till en hjärt-lungmaskin. Klaffen försämras under livet och det kan bli fråga om fler operationer.

Hypoplastiskt vänsterkammersyndrom, HLHS, är ett allvarligt hjärtfel, som innebär att den vänstra hjärtkammaren 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 födseln, eftersom förbindelsen då är öppen. När den stänger sig, som den gör hos alla barn, blir blodflödet till kroppspulsådern otillräckligt.

Vid HLHS måste barnet opereras tidigt för att överleva. Operationen sker i tre steg under de första levnadsåren.

En vanlig fråga från föräldrarna vars barn har hjärtproblem är om de kan leka med andra barn och vara fysiskt aktiva.

– Barn med Turners syndrom och hjärtsjukdom har inga restriktioner när de går i förskola. Fysisk aktivitet är viktigt. Att bli stillasittande är däremot farligt, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Hjärtfel hos vuxna

En svensk studie visar att hjärtsjukdom är vanligt vid Turners syndrom. Högt blodtryck finns hos 50 procent av kvinnorna med Turners syndrom. Det är tio gånger högre risk att råka ut för en aortadissektion jämfört med personer som inte har Turners syndrom. Aortadissektion är en kärlbristning som kan vara livshotande. Risken är särskilt hög vid högt blodtryck.

– Vi tror orsaken till den höga risken för aortadissektion vid Turners syndrom har ett samband med onormal klaff (bikuspid). Högt blodtryck ska därför behandlas och vi avråder från graviditeter, eftersom det är en annan riskfaktor.

Britt-Marie Ekman-Joelssons viktigaste råd vid Turners syndrom och hjärtsjukdom är:

- Gå på kontinuerliga kontroller (MR vart femte år).
- Behandla högt blodtryck
- Sök vård aktivt vid bröstsmärta
- Avstå från graviditet via äggdonation.

Frågor till Britt-Marie Ekman-Joelsson:

Kan en bikuspid aortaklaff vara hundra procentigt välfungerande och räcka till för barnet?

– Javisst.

Vad kan man göra om det finns risk för aortadissektion?

– Man kan förstärka kärilväggen med goretex i det utsatta området.

Om barnets hjärta kontrollerats när det fick diagnosen är det då lugnt?

– Följer kontrollerna vårdprogrammet ska hjärtat undersökas vart femte år. Blir det någon förändring i vuxen ålder skickas man vidare till GUCH-Centrum (Grown Up Congenital Heart disease) i Göteborg. Se vårdprogram för barn. Barnläkarföreningen Turnersyndrom.

Ökar risken för allvarliga komplikationer vid graviditet ju fler hjärtproblem en person har?

– Ja, enligt svenska riktlinjer avråds därför från graviditet vid svåra hjärtfel och Turners syndrom.

Örat och hörsel vid Turners syndrom

Hörselnedsättning är vanligt vid Turners syndrom. Regelbunden uppföljning av hörseln rekommenderas under barndomen. Det säger Marie Gisselsson-Solén, överläkare vid Öron-, näs- och hals kliniken, Skånes universitetssjukhus i Lund.

När Henry Turner beskrev Turners syndrom (1938) missade han öronproblemen. De uppmärksammades först på 1960-talet. Ett frågeformulär skickat till 143 kvinnor med Turners syndrom i Stockholm visade att hörselsvårigheter upplevs som det fjärde största problemet.

– Kvinnorna beskrev att de hade svårt att höra när många pratar, svårt att höra radio och TV, att det lätt uppstår missförstånd och att de känner trötthet efter en arbetsdag, berättar Marie Gisselsson-Solén.

Örat

Vid Turners syndrom finns ofta en diskret missbildning av ytterörat. Hur det ser ut skiftar beroende på genupsättningen. Ytterörat sitter ofta lågt.

Det är mellanörat som ställer till mest problem i barndomen vid Turners syndrom. Upp till 75 procent av alla flickor med Turners syndrom har återkommande öroninflammationer, definierat som tre öroninflammationer på ett halvår eller fyra på ett år.

De återkommande öroninflammationerna fortsätter ofta även efter att barnet blivit 2 till 3 år, vilket annars är den ålder då sådana besvär brukar minska i omfattning. Akut öroninflammation är en bakteriell infektion som hos flickor med Turners syndrom ska behandlas med antibiotika. Ibland opererar man in rör i trumhinnan i syfte att minska antalet öroninflammationer.

– Idag råder en mer restriktiv hållning vid förskrivning av antibiotika på grund av risken för antibiotikaresistens, men vid Turners syndrom ska antibiotika ges, säger Marie Gisselsson-Solén.

En tredjedel får sekretorisk otit, öronkatarr, under långa perioder. Vätska samlas då bakom trumhinnan, oftast med hörselnedsättning som följd. Detta tillstånd kan också behandlas med rör in i trumhinnan.

– Sekretorisk otit är inte farligt, men ger en hörselnedsättning eftersom överledningen av ljud till innerörat försämras. Vid rörbehandling försvinner vätskan och hörseln normaliseras.

En del kvinnor med Turners syndrom utvecklar så småningom en kronisk öroninflammation med till exempel hål på trumhinnan och dålig rörlighet av hörselbenen.

Hörsel vid Turners syndrom

Överledningsproblemen vid sekretorisk otit är inte de enda hörselproblemen som drabbar personer med Turners syndrom, utan även innerörat kan påverkas av syndromet. En innerörepåverkan i mellanregistret (runt 2 kHz) drabbar de flesta med Turners syndrom, ibland redan så tidigt som vid sex års ålder. Den vanliga åldershörselnedsättningen som drabbar diskantområdet (de ljusa tonerna), kommer mycket tidigt vid Turners syndrom, ofta redan i 35-årsåldern.

– Att innerörat är påverkat kan höra ihop med att funktionen är beroende av östrogen. Det finns östrogenreceptorer i innerörat. Teorin stärks av att hörseln åldras tidigare hos män än kvinnor, säger Marie Gisselsson-Solén.

Hörselprov visar var hörselnedsättningen sitter, om det är i mellanörat eller innerörat. Hos de flesta med Turners syndrom finns i vuxen ålder en hörselnedsättning som beror på en kombination av ledningshinder (mellanörat) och innerörapåverkan.

Bättre hörsel idag?

Enligt studien som gjordes på 143 kvinnor i Stockholm hade 27 procent hörapparat. 44 procent av dem var under 35 år. Hörseln var redan i 36-årsåldern jämförbar med den hos 60-åringar. Dock ska man komma ihåg att de äldre kvinnorna i denna studie inte behandlades för sina öroninflammationer, och inte heller fick östrogensubstitution.

– Vi kan spekulera i att dagens unga med Turners syndrom kanske får en bättre hörsel när de kommer upp i medelåldern tack vare att vi behandlat deras öroninflammationer, och framför allt för att de fått östrogen, säger Marie Gisselsson-Solén.

Hon rekommenderar att öronproblem i barndomen tas om hand för att undvika att kronisk öroninflammation utvecklas. Barnen ska också skyddas mot buller.

– Vid Turners syndrom ska öron och hörsel följas upp

kontinuerligt, hur tätt beror på besvären, säger Marie Gisselsson-Solén.

Frågor till Marie Gisselsson-Solén:

Vårt barn ges inte antibiotika förrän en perforation skett.

– Läkarna ska ge antibiotika innan trumhinnan spruckit.

Det har runnit var ur vår flickas öron under lång tid, och hon blir inte bättre med penicillin. Vad ska vi göra?

– Det låter som om hon kan ha utvecklat en kronisk öroninflammation, och då är lokalbehandling det viktigaste, helst föregånget av en odling från det som rinner. Hon bör också få träffa en ÖNH-specialist, allra helst en öronkirurg.

Vårt barns hörsel har inte kontrollerats. Ska det göras?

– Barnets hörsel ska alltid undersökas efter diagnos och kontrolleras kontinuerligt. Det står i vårdprogrammet för Turners syndrom. Hos flickor utan några särskilda problem bör man i alla fall kontrollera hörseln vart femte år, men hos de som har bekymmer får man förstås göra det oftare.

Andrea hör bättre

Som många andra barn med Turners syndrom har Andrea haft många problem med öronen. Hon har haft vätska bakom trumhinnan vilket ledde till en hörselnedsättning och påverkat balanssinne.

Efter operation då hon fick rör i öronen hör hon nu normalt.

Andrea ska utredas hos en psykolog. Kanske har hon en intellektuell funktionsnedsättning och föräldrarna misstänker att hon har adhd.

– Är hon inne på ett spår är det väldigt svårt att distrahera henne för att bryta det, säger föräldrarna.

Neuropsykologisk utredning

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

– Förutom olika psykologiska test ingår också skattningsformulär och beteendeobservationer, säger

Marizela Kljajić, psykolog på Plastikkirurgen, Sahlgrenska Universitetssjukhuset vid 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 Kljajić.

Mått på teoretisk kunskap

Det mest använda begåvningsstestet är Wechsler skalorna. 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.

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

Bland annat kontrolleras den verbala förmågan.

– Den verbala, eller språkliga förmågan, omfattar 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 Kljajić.

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 kontrollerar även arbetsminne och snabbhet, 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 Kljajić.

Det är också viktigt att undersöka 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 Kljajić. *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.

Genomsnittlig kognitiv nivå

Flickor med Turners syndrom har en genomsnittlig kognitiv förmåga 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 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:***Hur ska man bemöta de psykologiska svårigheter som flickor med Turners syndrom kan ha?***

– Jag träffade flickor med Turners syndrom 2008. Då fanns det få studier. Idag finns det mer kunskap, vilket förhoppningsvis leder till ett bättre omhändertagande. Jag vill betona att de svårigheter vi ser på gruppnivå, är just på gruppnivå. Alla svårigheter drabbar inte alla.

När ska man göra en psykologisk utredning?

– En utredning behöver inte göras bara för att ett barn har Turners syndrom, men om vardagen inte fungerar, hemma eller i skolan, eller om barnen upplever att de misslyckas, kan det vara bra med en utredning, för att de ska få anpassningar efter sina behov. Att misslyckas skapar en negativ självbild.

Är det bra för vår flicka att vara i en stor barngrupp, eller är en mindre grupp att föredra?

– Generellt är det svårt med en stor grupp för en person som har svårt med socialt samspel, vilket är vanligt vid Turners syndrom. För den som har problem med det sociala kan en mindre grupp vara att föredra.

Om ett barn har svårt att reflektera, som man ska i skolan, är det omöjligt att få bra betyg. Vad kan vi göra?

– Barnet behöver stöd för att öva sig på att reflektera. Det kan göras genom att gå igenom en text för att lära sig hur man gör. Personal i skolan kan hjälpa till med dessa övningar.

Hur ska vi prata med vårt barn om de svårigheter det har, men som inte syns?

– Det är bra att prata med barnet om den diagnos som barnet har och vad detta kan innebära, för att ge barnet förståelse kring sig själv. Ge barnet förutsättningar att kunna svara på frågor själv om andra barn eller kompisar undrar. Lär dem genom att öva hemma på hur de ska svara om någon frågar. Assistera dem i sociala situationer och uppmuntra dem gärna att skaffa ett fritidsintresse, att vara med andra barn med gemensamma intressen är bra för självkänslan.

Malin är vuxen med Turners syndrom

– Ställ krav i vården. Det behöver inte vara jobbigt att vara kvinna med Turners syndrom. Det säger Malin, som är ekologisk hudvårdsterapeut. Hon fick sin diagnos Turners syndrom när hon var 12 år. Idag är Malin 22 år och bor i egen lägenhet

•

Visserligen hade Malin lite problem att få i sig maten när hon var liten, eftersom hon lätt kräktes. Sväljreflexen var påverkad och hon åt väldigt sparsamt även under uppväxten. Fick hon bara popcorn var hon nöjd. Det var först när lillebror, som är fyra år yngre, växte förbi Malin, som familjen sökte läkare. De ville veta vad Malins kortvuxenhet berodde på.

– Föräldrarna fick kämpa för att få en remiss. När det gjordes en utredning visade det sig att jag hade Turners syndrom, med mosaik.

I förskola och skola gick det bra för Malin. Hon hade det lätt för sig, menar hon och fick bra betyg.

– För mig hade det stor betydelse att jag hade en häst. Jag gjorde läxan direkt efter skolan, för att få komma till stallet så fort som möjligt, säger Malin.

Men hon blev retad av kompisarna för att hon var kort. Malin fick sin diagnos Turners syndrom när hon var tolv år. Då sattes tillväxthormon in genast och hon ökade i längd.

– Snart fick jag också hormon i form av p-piller för att starta puberteten.

Malin mådde dåligt av p-pillren. Hon fick smärtor, drabbades av PMS och blev nedstämd innan mens.

– Jag pratade med min läkare och fick nya piller, som jag inte mådde dåligt av. Jag tycker att man ska ställa krav på vården och även ta upp hur man mår psykiskt. Det behöver inte vara jobbigt att vara kvinna med Turners syndrom, säger Malin.

Hennes råd till personal i sjukvården är att bemöta henne som en hel person, inte bara en kropp, utan en person med känslor.

Med hormonbehandlingen kände Malin att hennes sociala mognad ökade. Det blev tydligare för henne hur hon skulle möta och bemöta andra människor. Om hon får frågan vad hennes diagnos är, förklarar hon att det saknas en del av en kromosom. Det leder till brist på tillväxt- och könshormon och att kroppen inte producerar några ägg.

– Förut blev jag väldigt berörd varje gång jag skulle berätta, men inte nu längre, säger Malin.

Hennes råd till andra med Turners syndrom är att följa rätt personer på sociala medier. Sociala medier kan vara en stor tillgång för kunskap, tröst och tillhörighet, men också vara förödande. Malin tycker att föräldrar ska prata med sina flickor om att ha en kritisk inställning till det som läggs ut på sociala medier.

Hennes erfarenhet är att det är bra att tidigt veta om att man har Turners syndrom kan det vara svårt att skaffa barn. Själv har hon gått till psykolog för att bearbeta insikten.

– Nyligen fick en av mina vänner barn och jag blev genuint glad för hennes skull. Det kändes bra att jag kunde vara glad, då jag varit orolig för hur det skulle kännas när kompisar börjar skaffa barn, säger Malin.

Om hon skulle ges en möjlighet att få ett donerat ägg, skulle hon troligen ta emot den chansen.

Allt är inte svårigheter vid Turners syndrom, påpekar Malin.

– Jag har blivit mer empatisk inför andra och deras problem och inte dömande. Jag tror faktiskt att jag blivit trevligare genom de erfarenheter som Turners syndrom gett mig, säger hon.

Hon arbetar idag som ekologisk hudvårdsterapeut med egen firma.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program, med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla. Barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att dagens aktiviteter blir optimala för varje barn.

Vid Turners syndrom finns olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till olika funktionsnedsättningar. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förstås också sina egna personer med sina egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Gustaf Nylén som är pedagog på Ågrenska.

Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information, dokumentation från tidigare vistelser och samtalar med föräldrar om barnen med diagnos. De får också information från barnens skolor. Därefter formas veckans aktiviteter med barnen. Även syskonen får ett eget program.

– Barn med den här diagnosen har inte bara olika symtom, symtomen varierar också över tid. Ibland från dag till dag eller timme till timme. Vi försöker att alltid analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktions-nedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra

olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna (och anpassningen av dem), mycket viktiga.

Vad innebär Turners syndrom i förhållande till vänner, skola och myndigheter? frågar Gustaf Nylén och ber föräldrar och personal att samtala en stund i smågrupper.

– Eftersom barnet har lätt för att prata, kan den förmågan dölja behov av hjälp, säger några föräldrar. Som förälder får man ofta kämpa för sitt barns rättigheter i skolan, till exempel att det ska finnas tillgång till en skolpsykolog. Men också för ökad kunskap och förståelse hos pedagogerna, inte minst inom idrotten. Några föreslog att det skulle finnas en slags faktablad som enkelt beskrev det enskilda barnets behov och särskilda situation när det gäller kroppsutvecklingen.

Eftersom det periodvis blir många besök på sjukhus är det bra med förståelse från skolan för barnets situation, betonar ett föräldrapar.

Flera tar upp behovet av kommunikation mellan förskola-skola och familjen. Men också samverkan mellan dem och BVC och logoped till exempel.

– Ni har alla gett exempel på hur omgivningen kan samverka för att barnet ska kunna göra framsteg och utvecklas. Ansvar för att anpassa och kompensera efter varje barns förutsättningar och behov ligger på oss i omgivningen, säger Gustaf Nylén.

Specifika mål vid Turners syndrom

I planeringen av veckans aktiviteter under vistelsen har personalen format tre specifika mål. Ett är att minska konsekvenserna av *koncentrations- och inlärningssvårigheter*. Det gör man genom att ha en tydlig struktur i aktiviteter och miljö. Arbetspassen är individuellt anpassade med möjlighet till paus. Det används ett konkret arbetsmaterial och tidshjälpmiddel.

För att *stimulera socialt samspel* görs många samarbetsövningar och gemensamma aktiviteter. Det ges vuxenstöd i aktiviteter när så behövs.

Ett tredje mål är att *stärka fin- och grovmotorik*. Under dagarna är det aktiviteter som främjar rörelseglädje, till exempelvis att använda trampbilarna, vara i VR-rummet, rörelselekar och att gå

på låghöjdsbanan i skolan. Lugna och mer fysiska aktiviteter varvas.

Bollmassage och bild och form ingår också.

Vistelsen ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas den ”goda cirkeln” igång. Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen.

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

Andrea går i förskola

Andrea var ett och ett halvt år när hon började i förskola.

- När Andrea fick sin diagnos som tvååring blev det mer resurser. Andrea har en särskilt utsedd person som är ”hennes”.
- Gruppen med barn är liten och Andrea och hennes resurs kan dra sig undan och sitta enskilt om Andrea behöver det.
- Det fungerar bra på förskolan, säger föräldrarna.

Andrea pratar med några få ord. Hon kopierar andras prat, men föräldrarna har också gått en kurs i tecken som stöd.

- I veckan har hon lärt sig tecknet för mjölk, säger Erik.
- Om vi inte fattar vad hon menar eller vill ha så skriker hon, tills vi på olika sätt försökt förstå vad hon menar, säger Rebecka.

Hon har varit introvert, beskriver föräldrarna, men har utvecklats och engagerar sig numer i de dagliga samlingarna.

- Med hjälp av bilder från personalen kan hon berätta vad som hänt under dagen.

Föräldrarna har möten med förskolepersonalen och en BVC-sköterska en gång per halvår för att samtala om Andrea och hennes behov.

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

Syskonen träffas i små grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos. Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet 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. 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 själva, 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 ofta 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/>

Andrea har en storebror

Andreas storebror, Hjalmar är två år äldre och går på samma förskola.

– Hon kan vara ledsen för att någon varit dum. Men Hjalmar är aldrig dum. Han är snäll och hon älskar honom.

Han har stor förståelse för sin syster.

När familjen är hemma kan han komma till föräldrarna och säga: Nu drog hon mig i håret igen.

– Vi försöker visa att det är samma regler som gäller för dem båda, att det blir konsekvenser om man inte sköter sig.

De säger till Andrea att hon inte får dra sin bror i håret. Men menar att hennes beteende också är en åldersfråga. Hon är ju bara tre år.

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 övertandläkare Anna Ödman och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen, 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) 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. *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.

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 munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Turners syndrom:

- Tänderna kan komma tidigare än hos genomsnittet
- Tänderna kan vara små med kortare rötter
- Rötterna minskar i längd (idiopatiska rotresorptioner)
- Emaljförändringar.

Vid Turners syndrom kan också förekomma smalt gomvalv, tillbakasatt underkäke och att överkäkstandbågen är smalare och underkäksbågen är bredare. Bettavvikelser som överbett, korsbett, öppet bett och glesställning kan också förekomma.

Att tänka på för barn med Turners syndrom:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på www.bildstod.se, och www.kom-hit.se)
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.

Munmotorik vid Turners syndrom

Munmotoriken är viktig för många funktioner i munnen, som att prata, äta och kontrollera saliven. Hos barn som har motoriska svårigheter är ofta även munmotoriken påverkad.

Vid Turners syndrom kan det förekomma avvikande oralmotorisk funktion som påverkar tal, ätande, mimik och salivkontroll.

Flertalet av de 62 kvinnor med Turners syndrom som undersökts på Mun-H-Center under sin Ågrenska-vistelse har välfungerande munmotorik.

Tal-, röst- och sväljningsproblem har rapporterats.

– Talet kan vara påverkat av hörselnedsättning. Rösten har ofta en hög taltonsläge och heshet. Hormonbehandling normaliserar röstläget, säger Lisa Bengtsson.

Matningssvårigheter

Barn med Turners 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 munnens motorik.

– 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 och infektioner som skapar en ond spiral, säger Lisa Bengtsson.

Selektiva ätsvårigheter är vanligare hos barn med autismspektrumdiagnos.

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 ätsvårigheter, tal- och kommunikationsträning samt oralmotorisk träning. Syftet med behandlingen är att öka förmågan att kontrollera saliven, förbättra ät-och artikulationsförmågan 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.

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:

Vårt barn sägs ha högt gomvalv?

– Av de 120 kvinnor med Turners syndrom som vi har uppgifter om har man sällan högt gomvalv, däremot är det smalt.

Vilken betydelse har det att rötterna är korta?

– Det är ett konstaterande, men inga problem. Man har inte ökad risk för tandlossning.

Vårt barn kladdar ofta med maten runt munnen, vad kan vi göra?

– Kanske har det med sensorik och uppmärksamhet att göra? Det är något man kan jobba med hos till exempel logopeden.

Andrea idag

Föräldrarna beskriver Andrea som en glad, energisk, temperamentsfull och intensiv flicka. Det finns inget mellanläge, utan är oftast full fart på henne. Hon älskar att klä ut sig och spela rollspel. Andrea dansar och sjunger.

– Hon är kär i sig själv och bryr sig inte om vad andra tycker om hennes utseende, utan är fullt nöjd med sig själv, säger Rebecka.

Snart ska Andrea börja med tillväxthormoner. Föräldrarna bävar redan inför att tvingas ge henne sprutor varje dag.

– Det blir en sådan tydlig påminnelse om att hon har ett syndrom, säger Erik.

De vet inte hur de ska göra för att få henne att frivilligt gå med på att ta sprutorna. Andrea hatade en period alla med blåa kläder. Då skrek hon hela sjukhusbesöket.

Samhällets stöd

Hur kuratorsverksamheten är upplagd kan se olika ut på olika sjukhus. Det kan till exempel handla om att stöd för att söka bidrag eller erbjuda samtalsstöd. Det säger Ann-Louise Jonasson, kurator, Kuratorsenheten vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg informerade om samhällets stöd.

Ett av de bidrag som familjerna vars barn har Turners syndrom kan ansöka om heter omvårdnadsbidrag och merkostnadsersättning. Det hette tidigare vårdbidrag. Läs mer på; <https://www.forsakringskassan.se/privatpers/funktionsnedsattning/iInformation-for-dig-med-vardbidrag>

– När man skriver en ansökan kan det vara svårt att tänka alla moment i det arbete man gör med ett barn som har extra behov. Men det är viktigt att få med alla behov, betonar Ann– Louise Jonasson.

Kuratorn finns på sjukhuset för att ge samtalsstöd om behov finns. På Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus samtalar kuratorerna mer med föräldrar och psykologerna med barnen.

Samhällets övriga stöd

Det finns en rad insatser bland samhällets övriga stöd, som kan vara aktuella, bland annat fast vårdkontakt, anhörigstöd och stöd i skolan. Det berättar socionom Emy Emker från Ågrenska.

Ny patientlag

Sedan den 1 januari 2015 finns en ny patientlag, som innebär stärkt ställning för patienter, bland annat rätt att välja öppenvård i ett annat landsting. Det är lättare att få en ny medicinsk bedömning. Lagen har också ökat barns inflytande över sin egen vård. De har rätt att få information om sin vård på ett sätt som de förstår. Läs mer på nfsd.se och 1177.se

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 samordna 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, men behöver inte vara det.

SIP

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 föras tydlig. Den ska göras när en person upplever att man ”bollas runt” mellan olika insatser.

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.

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. Om det verkar vara svårt att fatta ett beslut på grund av olika åsikter ställ då frågan: Hur gör vi då? Det betonar att ansvaret för en lösning

är gemensamt.

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

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

Undantagsbestämmelsen

I skollagen finns en undantagsbestämmelse i

10 kap 21 § tidigare kallad Pysparagrafen. Den ger elever med funktionsnedsättning rätt att undanta vissa delar i kunskapskraven och ändå få godkänt betyg. Formuleringen lyder: ”Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha uppnått. Med särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav.”

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:

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 äldre 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.

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser

Habilitering/kurator.

LSS-handläggare.

Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse).

Anhörigstödjare i kommunen.

Brukarstödcenter.

Andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU).

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. 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 webbadresser

agrenska.se – Ågrenska

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se

www.mun-h-center.se – Mun-H-center

www.skolverket.se

www.spsm.se – Specialpedagogiska

www.notisum.se – Lagar på nätet

www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet

www.kunskapsguiden.se

www.anhoriga.se/ anhörigstöd

www.nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

Föreningsinformation

Svenska Turnerföreningen grundades 1990. Föreningen arbetar lokalt och nationellt.

Svenska Turnerföreningen samarbetar med de sex Turnercentrum som finns i Sverige. Varje år ordnas sommarläger och nordiska- och internationella konferenser om Turners syndrom. Föreningen jobbar politiskt, ordnar föreläsningar och har tidningen Dialogen.

Läs mer på webbplatsen www.turnerforeningen.se
facebook.se/turnersyndromsverige

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

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 sociala medier (Facebook, Twitter och LinkedIn).

Turners syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 582

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.

Ungefär en av 2000 födda flickor får Turners syndrom. Diagnosen ställs genom en kromosomundersökning. Symtom kan vara svullna händer och fottryggar vid födseln och senare upprepade öroninflammationer. Många får därför sämre hörsel. Vart tredje barn med Turners syndrom föds med hjärtfel.

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 2019



ÅGRENSKA

www.agrenska.se