

Turners syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 655



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | 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. Det är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

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

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner om aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt vilket stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat efter barnens förutsättningar, möjligheter och behov.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn med Turners syndrom berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner i pdf-format: [agrenska.se](https://www.agrenska.se)

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Kerstin Landin-Wilhelmsen, professor och överläkare på Sektionen för endokrinologi vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Inger Bryman, docent och pensionerad överläkare, Gynekologi och reproduktionsmedicin vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Maria Elfving, barnendokrinolog på Barn- och ungdomsmedicinska kliniken vid universitetssjukhuset i Lund

Britt-Marie Ekman-Joelsson, överläkare på Barnhjärtcentrum vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Åsa Bonnard, överläkare på Medicinska enheten för öron, näsa, hals, hörsel och balans vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna

Marizela Kljajic, överpsykolog på enheten för plastikkirurgi vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Medverkande från Mun-H-Center

Emma Brandquist, tandläkare

Åsa Mogren, logoped

Medverkande från Ågrenska

Louise Jeltin, koordinator

Cecilia Stocks, koordinator

Hanna Borg, pedagog

Samuel Holgersson, sjuksköterska

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

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	5
Frågor till Kerstin Landin-Wilhelmsen	10
Viktoria har Turners syndrom	10
Tillväxt och pubertet	12
Frågor till Maria Elfving	15
Gynekologi och fertilitetsaspekter	16
Frågor till Inger Bryman	18
Viktoria fick hjälp med att sätta igång puberteten	19
Hjärtsjukdomar hos barn och vuxna	19
Frågor till Britt-Marie Ekman-Joelsson	22
Öronsymtom och hörselnedsättning	22
Frågor till Åsa Bonnard	25
Psykologiska aspekter	26
Frågor till Marizela Kljajić	29
Viktoria har svårt för struktur	29
Att vara vuxen med Turners syndrom	30
Fråga till Ozelot	32
Ågrenskas samlade erfarenheter av Turners syndrom	32
Viktoria och självkänslan	34
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	35
Syskonrollen	39
Viktoria har två storasysstrar	43
Munhälsa och munmotorik	43
Fråga till Emma Brandquist	46
Stöd i samhället	46
Viktoria och framtiden	49
Turnerföreningen	49
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	50
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	51

Turners syndrom i ett livsperspektiv

– Livskvaliteten är i allmänhet god hos vuxna kvinnor med Turners syndrom, men hjärtfel och nedsatt hörsel är faktorer som kan påverka livet negativt. Det säger Kerstin Landin-Wilhelmsen som är professor och överläkare på Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Turners syndrom (TS) förekommer bara hos flickor och kvinnor. Det beror på att orsaken är en förändring på hela eller delar av den ena X-kromosomen. Det leder till kortvuxenhet och att flickan inte kommer i puberteten på naturlig väg. Varje år föds mellan 40 och 50 personer med TS i Sverige vilket innebär 1 av 2 500 födda flickor. I dag känner man till cirka 1 800 kvinnor med TS i landet, ungefär hälften av dessa är under 18 år.

Historik

Namnet Turners syndrom kommer från den amerikanska endokrinologen Henry Turner. År 1938 rapporterade han om sju kvinnor med utebliven pubertet, kortvuxenhet och de veck på halsen som är typiska för tillståndet. Det kom därefter att kallas Turners syndrom, men har varit känt längre än så. Redan på 1700-talet omnämndes tillståndet av den italienska läkaren Giovanni Morgagni. Den svenska genetikern Jan Lindsten vid Karolinska Institutet i Solna beskrev långt senare mosaikens betydelse vid TS.

Orsak

Människan föds normalt med 23 par kromosomer (46 stycken). Ett av paren är könskromosomerna, de som gör att vi utvecklas till flickor eller pojkar. Flickor har normalt två X-kromosomer och pojkar en X-kromosom och en Y-kromosom. Flickor med TS saknar hela eller delar av den ena X-kromosomen. En X-kromosom har en lång och en kort arm. På den korta armen sitter gener som styr bland annat längd och pubertet. När den ena X-kromosomen saknas helt eller delvis växer inte flickan som förväntat och kommer inte in i puberteten. Äggstockarna producerar inte ägg och kvinnor med TS blir i allmänhet inte gravida på naturlig väg.

Om en av X-kromosomerna saknas helt kallas tillståndet för *monosomi* (45,X). Den variant av TS där flickorna har kvar en X-kromosom och delar av den andra kallas för *strukturell avvikelse* (46,XX). Mosaikformen (mosaicism) innebär att flickor kan ha två friska X-kromosomer i en del av kroppens celler och samtidigt sakna

en X-kromosom, eller delar av den, i andra celler i kroppen (45,X/46,XX).

– Kromosomavvikelsen kan alltså finnas i olika stor omfattning. De som har en liten förändring eller förlust (deletion) får färre symtom. Några av dem kan få en spontan pubertet och ha möjlighet att få barn på naturlig väg. Det finns också de som inte har behövt söka vård som barn för några symtom kopplade till syndromet, och därför får sin diagnos först långt in i vuxenlivet, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Diagnos

Det är vanligt att diagnosen ställs vid födseln. Då upptäckts nästan hälften av alla fall. Symtom som kan vara tecken på TS är svullna fot- och handryggar, något kortare födelselängd än förväntat (cirka 49 centimeter), något lägre födelsevikt (ungefär tre kilo) samt hjärtfel (förträngning av stora kroppspulsådern är vanligt). En del har utseendemässiga kännetecken med koppformade öron, ett veck i ögonvrån, liten underkäke, hög och smal överkäke samt hudveck på vardera sidan om halsen. Ättsvårigheter är också vanligt.

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

En tredjedel av flickorna får sin diagnos före tioårsåldern, ofta på grund av att de då stannar i växten. Hos ungefär 15 procent upptäcks att något inte stämmer i och med att flickorna inte kommer in i puberteten. Ett fåtal får en diagnos först som vuxna.

– Ju tidigare diagnos, desto bättre är det för behandlingarnas skull. Men oavsett när det sker är det viktigt för den enskilda flickan att få en diagnos, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Diagnosen fastställs med hjälp av ett blodprov där kromosomerna kontrolleras i de vita blodkropparna. Det går också att ta ett prov från munslimhinnan och kontrollera cellerna där.

Medelåldern för diagnos vid monosomi (en X-kromosom) och vid en strukturell avvikelse då även delar av den andra X-kromosomen finns kvar är tio år. Vid mosaikformen då kromosomavvikelsen bara finns i en del av kroppens celler är genomsnittsåldern för diagnos 18 år.

Symtom

Några vanliga kännetecken för TS, med förekomster, är:

- kortvuxenhet, 80–90 procent
- högt blodtryck (hypertoni) och hjärtfel, 20 procent
- bristande funktion hos äggstockarna (ovarialsvikt), 90 procent
- hörselnedsättning, 40 procent
- benskörhet (osteoporos) och frakturer, 50 procent
- nedsatt sköldkörtelfunktion (hypotyreos), 30–50 procent

- nedsatt orienteringsförmåga (visuospatial förmåga).

Behandling och uppföljning

Sedan mer än 25 år finns det ett nationellt vårdprogram för flickor och kvinnor med Turners syndrom, som används vid universitetssjukhusen i Sverige. På de olika Turnercentrumen träffar personer med syndromet regelbundet specialistteam. Däremellan går de på kontroller på hemorten.

– Alla flickor och kvinnor med TS får samma form av uppföljning. Gruppen som helhet blir bara friskare, sannolikt tack vare tidigt insatta åtgärder, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

I det nationella vårdprogrammet på Turnercentrumen ingår regelbundna kontroller hos många olika specialister, bland annat gynekolog, endokrinolog, hjärtläkare och öronläkare.

Endokrinologi – hormonbehandling

Nästan hälften av alla kvinnor med TS har underfunktion av sköldkörteln, hypotyreos. Då tillverkar kroppen inte hormonet tyroxin i tillräcklig omfattning, utan det måste ges som tillskott. Hormonet ges i tablettform (Levaxin) med bra resultat. Med stigande ålder ökar risken för hypotyreos. Därför ska man fortsätta att årligen ta prover som mäter hormonerna fritt T4 och TSH för att kontrollera sköldkörtelns funktion. Även blodtryck och vikt är viktiga att kontrollera eftersom lågt blodtryck och övervikt kan vara indikationer på underfunktion av sköldkörteln.

– Jag vill poängtera vikten av att ta prover, eftersom hypotyreos är vanligt generellt i befolkningen och förekomsten ökar med stigande ålder, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Läs mer om hormonbehandlingar på sidan 12.

Hjärtfel

Var femte kvinna med TS har ett medfött hjärtfel som upptäcks vid födseln. Det finns också en något ökad risk för att få en plötslig aortadissektion, då stora kroppspulsåderns kärnväggar försvagas och kan brista.

Läs mer om hjärtfel vid TS på sidan 19.

Bentäthet

När det gäller risken för osteoporos (benskörhet) kan kvinnor med TS delas in i två grupper, en yngre och en äldre. Den yngre gruppen har behandlats med tillväxthormon på grund av kortvuxenhet vilket kom som läkemedel på mitten av 1980-talet. De äldre kvinnorna har inte fått någon sådan behandling under sin uppväxt. Eftersom både

tillväxthormon och östrogen har god effekt på bentätheten har de yngre kvinnorna en lägre risk för att utveckla osteoporos. De som inte har fått tillväxthormon i barndomen eller östrogen kontinuerligt bör regelbundet kontrollera skelettet genom bentäthetsmätning (DXA).
– Behandling med tillväxthormon och östrogen samt benspecifik behandling har minskat antalet frakturer hos kvinnor med TS som är under 35 år i Sverige. Preliminära studier visar att frakturer i dag är vanligare bland befolkningen som helhet än bland kvinnor med TS, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Kerstin Landin-Wilhelmsen poängterar även sinnessens betydelse för balans och falltendens samt i förlängningen för risken för frakturer.
– Gruppen med TS som har hörapparat har fler frakturer än de som inte har hörapparat. Nedsatt hörsel och dålig balans innebär en stor risk för att ramla oavsett om man har osteoporos och TS eller inte, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Andra uppföljningar

Flickor med TS bör regelbundet kontrollera sina levervärden.

Enzymnivåerna i levern kan vara förhöjda. Det beror troligtvis på en ökad fettinlagring av kolesterol.

– Det här hänger sannolikt ihop med genetiken, men det går att normalisera levervärdena genom att gå ner i vikt. Det kan leda till att kolesterolnivåerna sjunker och därmed kan levervärdena normaliseras, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Det finns även en ökad risk för autoimmunitet, vilket innebär att immunförsvarets antikroppar angriper kroppens egen vävnad. Autoimmunitet kan yttra sig som sjukdomar, till exempel glutenintolerans (celiaki) och hypotyreoos. I länder som Danmark och USA har man sett en ökad frekvens av diabetes bland kvinnor med TS.

– Vi ser dock inte att diabetes är vanligt vid TS i Sverige, vilket troligtvis hänger samman med att kvinnor med TS i Sverige vanligen inte har fetma, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Vitamin B12-brist är vanligare vid TS och bör kontrolleras.

B12 behövs för att kroppen ska bilda röda blodkroppar. Vitamin B12 är även viktigt för nervbanorna och känslan i fingrar och tår, händer och fötter.

– Vitamin B12-brist diagnostiseras genom blodprov. Gastroskopi rekommenderas för att fastställa eller utesluta celiaki, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Hörsel

Knappt hälften av alla kvinnor med TS får åldersrelaterad nedsatt hörsel ungefär 20–30 år tidigare än den övriga befolkningen.

Hörselnedsättningen är alltså densamma som för alla andra, men kommer tidigare i livet.

– Det finns en stigmatisering kring hörselnedsättning i samhället, och det är oerhört viktigt att upptäcka och behandla hörselsvårigheter, i den mån det är möjligt, säger Kerstin Landin Wilhelmsen.

Läs mer om hörsel på sid 22.

Livskvalitet

I en studie gjord vid Sahlgrenska Akademin i Göteborg ställdes frågor om livskvalitet till 178 kvinnor med TS. Svaren jämfördes med kvinnor utan TS i motsvarande ålder. Grupperna uppvisade ingen skillnad i självskattad livskvalitet. De flesta är nöjda med sina liv. Studien följdes upp efter 20 år. Uppföljningen visade att de med medfödda hjärtfel eller nedsatt hörsel som krävde hörapparat skattade livskvaliteten som sämre än de utan dessa symtom.

– De kvinnor som hade en hörselnedsättning uppgav att de ofta kände sig socialt isolerade och var missnöjda med det. Troligen är det så hos alla i befolkningen som får nedsatt hörsel med stigande ålder. Hörselnedsättningen drabbar dock kvinnor med TS redan i unga år, varför det påverkar större delen av livet, såväl yrkeslivet som tiden därefter, säger Kerstin Landin-Wilhelmsen.

Uppföljning av dödsorsaker

En uppföljning av kvinnor som har varit inskrivna på Turnercentrum i Göteborg visar att 10 av 202 kvinnor har avlidit. Dödsorsakerna har varierat och motsvarar dem i befolkningen som helhet, som stroke, hjärtinfarkt, sepsis, leversvikt och trafikolycka.

– Tidigare studier har visat att kvinnor med TS har haft en förkortad livslängd på cirka 10 år, men nu tror vi att den förväntade livslängden är densamma som i den övriga befolkningen. Det stämmer om man bortser från den förhöjda risken för aortadissektion, säger Kerstin Landin-Wilhelmsson.

Rekommendationer i vuxenlivet

- Noggrann hjärt-kärlutredning rekommenderas, särskilt vid graviditet.
- Blodtrycket rekommenderas att ligga under det generella målblodtrycket för befolkningen för att minska risken för aortadissektion.
- Hjälpmedel för att förbättra hörseln rekommenderas, liksom fysisk träning för bättre balans och muskelstyrka.
- Fortsatt östrogenbehandling rekommenderas.

- Övervikt bör undvikas.
- Regelbundna blodprovs- och läkarkontroller bör göras varje år till vart femte år, utifrån individens behov.

Vårdprogrammet för Turners syndrom finns att läsa på svenska och engelska på internetmedicin.se.

Frågor till Kerstin Landin-Wilhelmsen

Kan man förvänta sig att flickor med TS utvecklar osteoporos?

– Eftersom alla flickor med TS får tillväxthormon- och östrogenbehandling är det väldigt få som utvecklar benskörhet idag jämfört med för 20 år sedan. Det är en fantastisk utveckling.

Om man har en flicka som får benfrakturer som barn, bör man kontrollera bentätheten?

– Troligtvis handlar det inte om benskörhet utan snarare om en falltendens som kan bero på koordinationsbesvär.

Är det olika i olika delar av Sverige om kvinnorna får östrogen livet ut eller inte?

– Det har varit många olika turer kring detta. På senare år har det kommit belägg för att flickor med TS som har levt med låga östrogenvärden under hela sitt liv hamnar i en annan riskgrupp vad gäller eventuella biverkningar av hormonbehandlingen än kvinnor som har haft en normal östrogenproduktion hela livet. Därför är man inte lika restriktiv med östrogen som man varit tidigare.

Hur ska man tänka kring ärrbildning?

– Flickor med TS får lättare kraftig ärrbildning, så kallade keloid. Det kan vara viktigt att tänka på vid olika ingrepp. Vid operationer i ansiktet är min rekommendation att vända sig till en plastikkirurg och informera om att man har TS och en förhöjd risk för keloid.

Viktoria har Turners syndrom

Viktoria, femton år, kom till Ågrenska tillsammans med sin mamma Åsa och pappa Ulf. Storasystrarna Vilma, 23 år, och Sofie, 18 år var kvar hemma.

När Åsa var gravid med Viktoria märkte hon tidigt att magen inte växte som den skulle. Hon fick gå på tillväxtultraljud och kontrollera moderkakan, men allt verkade stå rätt till.

– Det var otäckt att titta på magen och konstatera att jag var i åttonde månaden. Vi hade ju två barn sedan tidigare och båda gångerna var magen mycket större, säger Åsa.

Viktoria blev kvar i magen graviditeteten ut och när hon kom ut mådde hon bra, men var liten, 2 400 gram och 46 centimeter lång.

– Jag hade svårt att amma henne. Det berodde nog på att vi tidigt började ge Viktoria extra ersättning samtidigt, men jag tror också att amningen hämmades av min egen oro. Efter ett tag följde Viktoria sin egen tillväxtkurva, men hon växte trögt, säger Åsa.

Viktoria var lite sen med talet, vilket förskolan reagerade på, men sedan kom det igång. Hon hade inga motoriska svårigheter utan lärde sig cykla och gick på simskola i flera år.

– Viktoria var som sina syrror, det var fullt ös, och hon hittade på mycket hyss, säger Ulf.

När Viktoria började skolan tyckte skolsköterskan att hon var för kort, eftersom båda föräldrarna var långa.

– Jag har glutenintolerans och vi tänkte att hon kanske också hade det. Det kan påverka längden, säger Ulf.

När Viktoria gick i första klass började hon få ångestsymtom. Hon fick ångest över de ökade kraven i skolan och fick bacillskräck som innebar att hon konstant behövde gå ut och tvätta händerna.

– Det blev en familjekris. Man blir så otroligt olycklig när ens barn har ångest och inte mår bra, och särskilt när hon var så ung. Det var jättehemskt, säger Åsa.

Viktoria hade tur och fick snabbt komma till barn- och ungdomspsykiatri (BUP) genom ett projekt. Där fick familjen träffa en familjeterapeut och en barnpsykolog.

– Det hjälpte. Psykologen tittade på Viktoria och sa att ”det du tänker är inte sant, det är bara ett hjärnspöke som dina föräldrar och din fröken får ta hand om”. Det bet på Viktoria som mådde mycket bättre, säger Ulf.

Parallellt med Viktorias ångest ville skolsköterskan utreda varför hon var kort.

– Vi fick göra en genetisk analys. Under tiden som vi väntade på resultatet hittade jag information om Turners syndrom och läste att ångest kan vara en del av symtombilden, säger Åsa.

Svaret skulle dröja lång tid.

– Jag hade googlat och sett bilder på andra flickor med TS och jag var helt säker på att Viktoria hade det. När läkaren ringde upp

frågade jag rakt ut om hon hade Turners syndrom. Ja, sade läkaren. Det var som att få en cancerdiagnos kände jag, säger Åsa.

När Åsa fick beskedet över telefon var Viktoria hemma och blev väldigt rädd när hon såg sin mammas reaktion. Då var Viktoria tio år.
– Jag skulle vilja spola tillbaka tiden och ändra hur vi reagerade då. Det blev en sådan chock för oss att ingen tog hand om Viktoria och hennes känslor, säger Åsa.

Familjen fick komma till barnendokrinologen och fick veta att Viktoria har en mosaik, vilket förklarade varför symtomen hade kommit så pass sent. Många undersökningar skulle göras av bland annat hjärta och njurar och Viktoria fick tillväxthormon. Mitt i allt fanns ett barn och en familj som var rädda. Både Viktoria och hennes föräldrar satt uppe på nätterna och grubblade. Åsa hade en bekant vars son hade fått diabetes som barn. Det pojken kom ihåg från tiden när han fick sin diagnos, det var att mamma och pappa var så ledsna.
– Vi tänkte på det och skärpte till oss eftersom vi inte ville att Viktoria skulle bli rädd. Men det tog tid för hela familjen att landa, säger Åsa.

Viktoria hade inget hjärtfel och att ta tillväxthormon gick hur bra som helst.

– Hon fick provsticka med sprutan på alla i familjen. Sedan dess har det inte varit något gnäll. Men Viktoria har en stor oro inför alla undersökningar. En gång om året åker vi till universitetssjukhuset och träffar specialistläkaren, och då är hon livrädd för att de ska hitta något som är fel, säger Ulf.

Tillväxt och pubertet

– Majoriteten av flickor med Turners syndrom behöver hormonbehandling, bland annat för tillväxten och för att puberteten ska sätta igång. Det säger Maria Elfving som är barnendokrinolog vid Skånes universitetssjukhus i Lund.

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 i kroppen där det utövar sin effekt.

Vid TS är hormonproduktionen påverkad i olika grad, beroende på vilken kromosomförändring som flickan bär på. Majoriteten (55 procent) saknar helt den ena X-kromosomen, vilket kallas för "klassiskt" Turners syndrom (45,X). 20 procent har en strukturell

förändring av den ena X-kromosomen, med en partiell förlust av kromosommaterial (46,XX). Ungefär 20 procent har en mosaik (mosaicism, 45,X/46,XX). 4 procent av flickorna har även en hel Y-kromosom eller delar av en Y-kromosom. Då har de en ökad risk för tumörer, gonadoblastom (15–25 procent), och rekommendationen är därför att operera bort äggstockarna.

– Vid misstanke om Turners syndrom är det viktigt att göra en kromosomanalys. Med kunskap om kromosomavvikelsen underlättas planeringen av behandlingen, säger Maria Elfving.

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

Symtom från nyföddhetstiden till förskoleåldern

Det är vanligt att nyfödda barn med TS har lite svullna hand- eller fottryggar. Det är ofarligt men kan vara ett tidigt tecken på syndromet. Några får också tidigt ättsvårigheter, vilket kan bero på en annorlunda anatomi inne i gommen. Ett annat tidigt tecken på TS kan vara ett vänstersidigt hjärtfel, till exempel en förträngning av aortan,.

Det vanligaste tidiga symtomet är tillväxthämning – att barnet är kort i förhållande till sina föräldrar.

– Ibland hittar vi TS när vi gör en kromosomanalys på barn med nedsatt tillväxt. Deras tillväxtkanal ligger mer än en och en halv kanal under förväntad kanal på tillväxtkurvan med hänsyn till föräldrarnas längd, säger Maria Elfving.

Symtom från äldre skolåldern till tonåren

När flickorna blir äldre är vanliga symtom avstannad eller utebliven pubertet, utebliven menstruation och äggstockssvikt. Tidsförloppet och graden av tillbakabildning av äggstockarna varierar mellan flickor med TS.

– Det är möjligt att värdera äggstocksfunktionen genom att titta på nivåerna av hormonet FSH under de första levnadsåren eller när flickan börjar närma sig puberteten, säger Maria Elfving.

När flickan är i förväntad fertil ålder kan man få ett mått på äggstocksfunktionen genom att kontrollera nivåerna av hormonet AMH som bildas i äggstockarnas äggblåsor med omogna ägg (folliklar).

Kortvuxenhet

Flickor med TS är 2,8 centimeter kortare vid födseln (49 centimeter) än genomsnittet (52 centimeter). Från två till tre års ålder minskar tillväxthastigheten efter hand.

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

Tillväxtspurt, som normalt sker i puberteten, uteblir. Utan hormonbehandling blir slutlängden i genomsnitt 147 centimeter. Längden varierar beroende på föräldrarnas längd. Tillväxten påverkas av flera faktorer. Den beror på föräldrarnas längd, tillgången till näring, hormoner, eventuell kronisk sjukdom (till exempel celiaki) och psykosociala faktorer.

– Det är viktigt att mäta längden kontinuerligt. Det finns en specifik tillväxtkurva för TS som jag rekommenderar att vården använder, säger Maria Elfving.

Tillväxthormon bildas i hypofysens framlob. Hormonet påverkar både ämnesomsättningen och tillväxten. Provtagning visar för det mesta normala mängder tillväxthormon vid TS, men kroppen förmår inte att tillgodogöra sig hormonet. Därför börjar man ge tillväxthormon från tre till fyraårsåldern och framåt (eller vid diagnos), för att flickan ska hinna växa några år innan puberteten. Tillväxthormonet ges genom dagliga injektioner och avslutas när önskad längd uppnåtts, eller när 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, en tidig tillväxtökning, pubeshår och sedan menstruation. Hos pojkar startar puberteten med testikeltillväxt, pubeshår och en tillväxtspurt.

Vid Turners syndrom får de flesta flickor ingen spontan pubertetsstart eftersom de saknar könshormoner. En mindre grupp (10 till 20 procent) får en spontan pubertet med bröstutveckling. 2 till 4 procent får menstruationer innan äggstockarna upphör att fungera. – Spontan graviditet förekommer, men är ovanligt, säger Maria Elfving.

Då puberteten inte kommer igång spontant kan den startas med östrogenplåster när flickan är cirka 11 år. Till en början klipps plåstren i mindre bitar, men dosen ökas efter hand. Sedan tillkommer tillägg av gestagen (gulkroppshormon) i form av tabletter 10–12 dagar i månaden för att starta menstruationen. Fortsatt östrogenbehandling är viktigt även efter genomgången pubertet.

Övrig uppföljning

Vid återkommande uppföljningar följs flickor med TS genom olika provtagningar för att upptäcka och eventuellt behandla andra tillstånd som kan förekomma:

- hypotyreos
- celiaki
- diabetes typ 2
- benskörhet – osteoporos
- symtom från njurar och urinvägar
- hörselnedsättning
- hjärta – kärl – blodtryck.

Övergång till vuxensjukvård

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

– Vid Turnercentrumet görs en uppföljning vart femte år med gemensamt besök hos endokrinolog och gynekolog, säger Maria Elfving.

Utöver vårdprogrammet som finns på Internetmedicin finns också vårdprogrammet för barn med Turners syndrom på Svensk förening för pediatrik endokrinologi och diabetes:

endodiab.barnlakarforeningen.se/vardprogram/turner

Frågor till Maria Elfving

Vi fick inte kontrollera FSH under småbarnsåren, hur ska vi veta hur äggstocksfunktionen är?

– Ni behöver inte känna att tåget har gått. Det innebär egentligen att ni inte vet om äggstocksfunktionen finns, men det kommer visa sig när flickan närmar sig puberteten. Man kan då kontrollera det provet igen, och även ta prov för AMH som också kan ge viss information.

Vi har blodproppar i släkten, bör min dotter ändå få östrogenbehandling?

– Vi kan inte avstå från att ge östrogen för att få igång puberteten. Östrogen har så stor effekt, inte bara på puberteten utan även på till exempel skelettets mineralisering, att det är jätteviktigt. Jag tycker att ni ska rådgöra med er endokrinolog tillsammans med en gynekolog.

Gynekologi och fertilitetsaspekter

– Äggstocksfunktionen saknas eller är nedsatt hos flickor med Turners syndrom, vilket för de flesta påverkar pubertetsutvecklingen och möjligheterna till spontan graviditet. Det säger Inger Bryman som är docent och pensionerad överläkare vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Den kvinnliga könskromosomen X består av en kort och en lång arm. På båda armar finns gener som påverkar äggstocksfunktionen och därmed också könshormonproduktionen. Hur dessa påverkas vid TS beror på vilka delar av X-kromosomen som saknas. De enskilda generna kan vara aktiva och därmed ha effekt, men de kan också vara inaktiva och därmed inte ha effekt på äggstocksfunktionen. Vid mosaik kan kromosomavvikelsen se olika ut i olika delar av kroppen.

Nedsatt äggstocksfunktion

Bland de kvinnor som diagnostiseras med Turners syndrom i vuxen ålder är det vanligt att tidigt få nedsatt funktion hos äggstockarna (ovarialsvikt) vilket ofta visar sig som avstannande menstruation. Även vid upprepade missfall diagnostiseras en del kvinnor med TS. – Ofta är det personer med mosaik som får diagnos senare i livet eftersom symtomen då många gånger är lindrigare, säger Inger Bryman.

När en flicka blir till bildas äggen i äggstockarna, vilka är en förutsättning för framtida graviditet. Vid TS minskar antalet ägg i äggstockarna redan under fosterlivet. Därför finns det redan vid födseln färre ägg än normalt.

– Hur många ägg som finns när en flicka med TS föds varierar troligen utifrån kromosomavvikelsen. De med lindrigare kromosomförändringar har ibland fungerande äggstockar och ägg kvar, säger Inger Bryman.

Hormonbehandling

80–85 procent av alla flickor med Turners syndrom saknar normal äggstocksfunktion och könshormonproduktion. Det innebär att det inte sker någon pubertetsutveckling; kvinnan får ingen ägglossning och ingen menstruation.

– Kvinnan får en liten livmoder och kan inte bli spontant gravid, säger Inger Bryman.

Som behandling för att starta puberteten (pubertetsinduktion) används därför det kvinnliga könshormonet östrogen i mycket låga

doser. Kroppen förändras med rundare former och brösttillväxt. Livmoderslemhinnan byggs på, och för att slemhinnan ska stötas bort behövs gestagen (gulkroppshormon) så att det blir en blödning.

- Det är viktigt att få östrogen- och gestagenbehandling under större delen av livet. Behandlingen behövs både för att få menstruation och för att möjliggöra fertilitetsbehandlingar. Man vet även att könshormonerna har betydelse för sexualitet och livskvalitet, säger Inger Bryman.

Östrogen förbättrar också bentätheten, och påverkar blodfetter, hjärta-kärl och kognitiva funktioner (minne och känsloliv). Viktuppgång och förhöjt blodtryck är biverkningar som kan förekomma vid hormonbehandling och måste isåfall balanseras. En del upplever nedstämdhet av gestagenbehandlingen. Blodpropp och bröstcancer är mycket ovanliga biverkningar av östrogenbehandling.

- Det finns en oro för att medicinera med östrogen som måste tas på allvar, men en viktig skillnad är att här ges hormonbehandling till kvinnor som aldrig har haft en egen hormonproduktion. Riskerna för bröstcancer är väldigt små, säger Inger Bryman.

Kvinnor med TS behöver östrogenbehandling under större delen av livet. Behandlingen fasas långsamt ut när kvinnorna kommer i klimakteriet.

- Man har sett att fortsatt östrogenbehandling ger en lägre risk för hjärt-kärlsjukdomar, säger Inger Bryman.

Fertilitet vid Turners syndrom

Innan det fanns möjlighet till IVF-behandling (in vitro-fertilisering, assisterad befruktning) med äggdonation var det mycket ovanligt med graviditet vid Turners syndrom.

- Det finns kvinnor med Turners syndrom som har fungerande äggstockar, ungefär fem till sju procent. De behöver tänka på att skydda sig mot oönskade graviditeter, säger Inger Bryman.

Det finns i dag stor erfarenhet av äggdonationsbehandlingar, vilket blev tillåtet 2013. Ungefär en tredjedel av alla kvinnor blir gravida vid varje behandlingscykel och upp emot 70 procent har barn vid behandlingens slut. Behandlingsresultaten är nästan desamma för kvinnor med TS som för andra kvinnor, men med något högre risk för missfall.

- För kvinnor med Turners syndrom är det viktigt att vara tidigt ute och inte vänta för länge om man vill bli gravid, säger Inger Bryman.

Inger Bryman gjorde år 2011 en studie av 124 graviditeter hos 57 kvinnor med TS. Bland de kvinnor som blivit gravida spontant

(med egna ägg) var det ungefär lika stor andel förlossningar som missfall (cirka 45 procent). I gruppen av kvinnor som blev gravida med äggdonation var det fler förlossningar (74 procent) och färre missfall (26 procent). Fyra av fem barn med olika missbildningar föddes efter spontana graviditeter eller efter IVF-behandling med egna ägg.

– Detta talar för att det finns faktorer hos ägget eller något annat som påverkar möjligheten att få barn från egna ägg, säger Inger Bryman.

En orsak till den höga risken för missfall kan vara en kromosomavvikelse hos fostret. Även med ett friskt ägg utan avvikelser kan de hormonproducerande cellerna i äggstocken ha kromosomavvikelser som har betydelse för om det blir ett missfall.

På senare år har det tillkommit behandlingsmöjligheter för de som har fungerande äggstockar där man fryser in obefruktade ägg. Denna frysteknik gör det möjligt att befrukta äggen efter upptining så att man kan använda dem för IVF-behandling. Även frysning av befruktade ägg samt äggstocksvävnad är möjligt. Detta kallas för fertilitetsbevarande åtgärder.

– Vid en IVF-behandling sker själva befruktningen av ägget med mannens spermier utanför kroppen. Ägget sätts sedan tillbaka in i kvinnans livmoder. Man gör på samma sätt vid äggdonation, säger Inger Bryman.

Det är också vanligare med komplikationer vid graviditeter för kvinnor med TS. Alla graviditeter riskgraviditeter vid syndromet bör därför betraktas som. Det är vanligare med blodtrycks komplikationer och kvinnorna förlöses ofta med kejsarsnitt. Barnen föds oftare något för tidigt, men med förväntad längd och vikt. Missbildningar är något vanligare än i övriga befolkningen. Det finns också en förhöjd risk för hjärt-kärlkomplikationer och risk för aortadissektion, då stora kroppspulsåderns kärlväggar försvagas och kan brista.

– Risken för dödsfall har beräknats till cirka två procent.

Vi rekommenderar därför att man gör en hjärt-kärlutredning inför en assisterad befruktning. Vi avråder kvinnor med hjärtavvikelser från att bli gravida, säger Inger Bryman.

Frågor till Inger Bryman

För min dotter strular menstruationscykeln mycket, hur får man det att fungera?

– Ibland måste man laborera både med östrogen och med gulkroppshormon. Mitt råd är att be att få träffa både gynekolog och endokrinolog.

Min dotter har tagit bort äggstockarna, använder man då samma behandling?

– Ja, exakt samma hormonbehandling gäller.

Viktorias fick hjälp med att sätta igång puberteten

Viktorias hade så pass höga hormonnivåer att hennes läkare till en början trodde att puberteten skulle komma igång av sig själv. När det inte hände och Viktoria var 13 år fick hon börja med östrogenplåster.

– Det som var mest jobbigt för Viktoria var att hon fick så stora blödningar. Att få det att fungera i skolan var tufft. Det har varit lite svårt att ställa in hormonnivåerna, men pubertetsutvecklingen har gått bra. Vi har en trygg kontakt med vården, säger Ulf.

Nu, när Viktoria är 15 år, har hon slutat med tillväxthormon. Hon är 161 centimeter lång.

– Det är långt, men vi är också ganska långa föräldrar, säger Åsa. Vid en hörselundersökning visade det sig att Viktoria har en liten nedsättning på båda öronen. Det är ännu inte på den nivån att hon behöver hörapparat, men det gör att hon nu sitter längre fram i klassrummet.

– Hon har inte märkt av hörselnedsättningen själv, fast vi har nog tyckt att tv:n har varit på lite väl högt ibland. Nedsättningen är inte orsakad av öroninflammationer, för det har hon varit förskonad från. Överlag har Viktoria varit sjuk väldigt sällan. Det är vi glada för, säger Ulf.

Hjärtsjukdomar hos barn och vuxna

– En tredjedel av alla flickor med Turners syndrom har någon typ av hjärtfel. Vanligast är en förträngning av aortan, den stora kroppspulsådern. Det säger Britt-Marie Ekman-Joelsson som är överläkare på Barnhjärtcentrum vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

De två medfödda hjärtfel som är vanligast vid Turners syndrom drabbar den vänstra delen av hjärtat: bikuspid (tvådelad) aortaklaff och aortastenosis (förträngning av aortaklaffen). I sällsynta fall förekommer underutvecklad vänster hjärtkammare (HLHS).

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

Medfödda hjärtfel hos flickor med TS

Hjärtat består av höger och vänster kammare och höger och vänster förmak. På höger sida kommer blod som är syrefattigt från kroppen och pumpas genom lungpulsådern till lungorna. Vänster kammare fylls från vänster förmak med syresatt blod från lungorna. Det ska sedan ut i kroppen genom aortan.

– Hjärtfel vid TS drabbar i huvudsak vänster del av hjärtat som ofta är underutvecklad, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Bikuspid aortaklaff förekommer vid 40 till 50 procent av hjärtfelen vid TS. Det innebär att aortaklaffen är tvådelad i stället för tredelad som normalt. Det är relativt vanligt i hela befolkningen (1 procent), men vanligare vid TS (15–20 procent).

– Det behöver inte innebära några stora problem att ha en tvådelad aortaklaff, men det kan leda till andra svårigheter, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Bikuspid aortaklaff förekommer ofta i kombination med *aortastenosis*, en förträngning av aortaklaffen. Aortaklaffen sitter mellan vänster hjärtkammare och stora kroppspulsådern. Om förträngningen är kraftig ökar belastningen på vänster kammare. Aortastenosis upptäcks oftast genom att läkaren upptäcker ett blåsljud. Aortastenosis förvärras alltid med ökad ålder.

Förträngningen kan åtgärdas med en operation då den trånga öppningen i klaffen vidgas. Det finns flera olika typer av operationer, från att skära upp klaffbladen till att byta till en biologisk eller mekanisk klaff. Om barnet är litet vid den första operationen behövs alltid fler operationer under livet.

– Uppföljningen vid bikuspid aortaklaff är livslång, ofta vart femte år, och efter operation av aortastenosis ofta en gång per år, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Coarctatio är en förträngning av själva kroppspulsådern som ser ut som en midja. Det varierar hur trång förträngningen är och det kan på sikt bli en påfrestning för vänster kammare. Det kan också innebära att blodtrycket blir högt i armen, men lägre i benen. Coarctatio åtgärdas hos små barn med en operation och hos äldre barn med ballongvidgning genom en kateter.

– Med åldern när vävnaderna inte är lika elastiska kan det bli en vidgning i ärrområdet. Detta är förstås viktigt att följa genom regelbundna kontroller, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Hypoplastiskt vänsterkammarsyndrom, HLHS, är ett allvarligt hjärtfel som innebär att den vänstra kammaren, och ofta även kroppspulsådern, är mycket underutvecklade. Blodcirkulationen

upprätthålls av höger kammare som via en förbindelse under fosterstadiet 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.

Förvärvade hjärt- och kärlavvikelser hos vuxna

Det finns risk för allvarliga hjärtkomplikationer i vuxen ålder för kvinnor med TS. De är kopplade till en vidgning av aortan som i sällsynta fall kan leda till en *aortadissektion*. Det är ovanligt hos kvinnor med TS (3–5 procent), men vanligare än hos den övriga befolkningen.

Kärlväggen i kroppspulsådern består av tre lager. Om det inre lagret går sönder kan blodet tränga igenom det första lagret och bilda en falsk tunnel mellan det inre och mellersta lagret. Trycket ökar och det finns risk att kärlväggen går sönder.

– Man följer kroppspulsåderns tjocklek för att undvika aortadissektion. Det görs vid kontroller av alla kvinnor med TS, med eller utan medfödda hjärtfel. En farligt vidgad aorta är möjligt att behandla om den upptäcks i tid, men även vid en dissektion är det möjligt att operera, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Risikfaktorer för aortadissektion:

- bikuspid aortaklaff
- högt blodtryck
- vidgad aorta (aortadilatation)
- graviditet.

– Aortadissektion är ett allvarligt och livshotande tillstånd. För det mesta sker inte dissektionen plötsligt och därför är det viktigt att man söker sjukvård direkt vid svår smärta i bröstet, i ryggen eller vid svårigheter att andas, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Eftersom graviditet tillsammans med hjärtfel är en riskfaktor för aortadissektion avråds kvinnor med TS och hjärtfel från graviditet. Risken att dö vid graviditet är beräknad till 2 procent för kvinnor med TS.

– Jag tror att det är viktigt att prata tidigt om de här frågorna kring barnafödande. Många flickor tänker tidigt på graviditet och det kan vara bra att diskutera redan innan puberteten, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

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

- gå på kontroller med ultraljud och magnetkamera (MR)
- behandla högt blodtryck
- söka akut vård vid bröstsmärtor
- avstå äggdonation vid hjärt-kärlsjukdom.

Frågor till Britt-Marie Ekman-Joelsson

När börjar man undersöka flickorna med magnetkameraundersökning (MR)?

– Hos oss börjar vi undersöka någon gång under de sena tonåren, före 18 års ålder.

Om barnet inte har hjärtfel, bör man ändå se upp för aortadissektion?

– Ja, det stämmer. Det finns ändå en förhöjd risk. Därför är det så viktigt att gå på regelbundna kontroller för att följa aortans vidgning.

Öronsymtom och hörselnedsättning

– Symtom från öronen och hörselnedsättning är ett av de områden som påverkar livet mest vid Turners syndrom. Det säger Åsa Bonnard som är öronkirurg vid Karolinska universitetssjukhuset i Huddinge.

Örat består av tre delar: yttreörat, mellanörat och innerörat. Yttreörat fungerar som en slags mikrofon som fångar in ljudet utifrån.

Ljudvågen slår mot trumhinnan, som utgör gränsen till mellanörat. I trumhinnan sitter det första av de tre hörselbenen fast. Dessa ben sätts i rörelse och fortplantar ljudvågorna vidare in i innerörat, snäckan. Samtidigt förstärks ljudet. Man kan därför likna mellanörat vid örats förstärkare. Hörselbenen överför alltså vibrationerna från trumhinnan in i snäckan. Inuti snäckan finns tre gånger och i den mittersta sitter celler med små hårstrån på. När ljudvågorna kommer in i gångarna sätter de hörselhåren i rörelse. De böjs och det bildas en nervimpuls som skickas via hörselnerven till hjärnan.

– Innerörat kan man likna vid en omkopplingsstation som omvandlar den mekaniska kraften till elektriska signaler som skickas vidare till hjärnan. Så vi hör vi egentligen med hjärnan, säger Åsa Bonnard.

Öronsymtom vid Turners syndrom

Många med Turners syndrom får ledningshinder i mellanörat. Det påverkar hörseln eftersom ljudet dämpas och har svårare att komma

fram. Vanligtvis handlar det om vätska bakom trumhinnan. Varje gång vi sväljer eller gäspar ska luft komma upp i mellanörat genom örontrumpeten och eventuell vätska i mellanörat rinna ut. På grund av en lite annorlunda anatomi vid Turners syndrom kan det vara svårare att få upp luft genom örontrumpeten och vätskan kan därför stanna kvar. Det påverkar hörseln och kan också vara en bidragande orsak till återkommande öroninflammationer.

För att avhjälpa problem med vätska bakom trumhinnan kan man operera in ett rör genom trumhinnan. Då kommer luft in direkt via röret så att mellanörat inte behöver luftas genom örontrumpeten.
– Regelbunden tryckutjämning och näsballong är också bra förebyggande åtgärder, säger Åsa Bonnard.

Ibland kan det gå hål på trumhinnan. Anledningen kan vara återkommande infektioner eller att man har inopererade luftningsrör som ibland kan ge kvarstående hål. Det kan i sin tur innebära ökad risk för infektioner och försämrad hörsel. Hålet växer oftast ihop av sig själv, men kan kräva operation om så inte är fallet.
– Med hål i trumhinnan avhjälps problemet med vätska i mellanörat, men då är det särskilt viktigt att inte få in vatten i örat för att undvika infektioner, säger Åsa Bonnard.

Ibland bildas en liten grop i trumhinnan som fylls med cellrester och avlagringar, ett så kallat kolesteatom. Säckan som bildas fylls på och växer. Den trycker undan intilliggande vävnader, vilket kan påverka de omgivande strukturerna i örat, som ben och nerver. Oftast upptäcks tillståndet tidigt på grund av symtom som hörselnedsättning, återkommande infektioner och att det luktar illa från örat. I värsta fall kan ett kolesteatom leda till en infektion som går in i hjärnan, och därför opereras det ofta vid upptäckt.

Hörsel

Den gradvisa försämring av hörseln som alla upplever med åldern är en sensorineural hörselnedsättning. Den beror på försämrad funktion hos innerörats hårceller. Vanligtvis ger den en nedsättning i förmågan att höra höga diskantljudd när man blir äldre. Detta kommer ofta tidigare i livet för personer med TS. Det går inte att åtgärda kirurgiskt, utan behandlas med hjälp av olika hörhjälpmedel.

– Ofta har flickor med Turners syndrom många öronbesvär i början av livet med öroninflammationer, ledningshinder och vätska bakom trumhinnan. Efter en viss stabilisering i ung vuxen ålder kommer den sensorineurala nedsättningen ofta tidigt, säger Åsa Bonnard.

Med normal hörsel bör man kunna uppfatta mycket svaga ljud som en klocka som tickar och fågelkvitter. Att kunna höra ljud på minst

20 decibel räknas som normal hörsel. Vid en lindrig hörselnedsättning börjar man ofta få svårt att uppfatta ljud när det är mycket bakgrundsljud.

Flickor/kvinnor med TS får ofta nedsatt hörsel i mellanfrekvenserna vilket kan börja redan i barndomen och tillta över tid. En nedsättning i mellanregistret påverkar oftast inte talförståelsen så mycket i början. Om man däremot tappar hörsel i diskanten, de ljusa tonerna, får man svårare att uppfatta konsonantljud som sj, t, s och f. Har man sedan tidigare en hörselnedsättning i mellanregistret kan det bli mycket besvärligt, eftersom hörselnedsättningen påverkar så stor del av örats ljuduppfattning. En nedsättning på mer än 65 decibel räknas som en svår nedsättning.

– Det är därför viktigt att kontinuerligt kontrollera hörseln och kompensera med hörapparat om man börjar få svårt att höra, säger Åsa Bonnard.

Hörhjälpmedel

Det finns olika typer av hörhjälpmedel. En vanlig *hörapparat* fungerar som en extra förstärkare och sitter på ytterörat.

Det finns också *cochleaimplantat* då man sätter en liten elektrod i snäckan i innerörat, och den inre delen kopplas ihop med en hörapparat på ytterörat. Den passar för individer som har en svår hörselnedsättning som beror på ett påverkat inneröra. Med ett cochleaimplantat får man ytterligare en förstärkning av ljudvågen. *Benledningsapparater* är en annan typ av hörapparat som är anpassad för de som har infekterade öron med ledningshinder i mellanörat.

– Inför framtiden är det viktigt att hålla koll på sin hörsel och ta hjälp av en hörapparat om det behövs, för en hörselnedsättning påverkar livet. Kvinnor med Turners syndrom som är i fyrtioårsåldern har ofta en hörsel på samma nivå som kvinnor i sextioårsåldern utan Turners syndrom, säger Åsa Bonnard.

Forskningsområden

Det har gjorts många studier om orsaken till att kvinnor med TS har nedsatt hörsel. Bland annat har man studerat om bristen på östrogen skulle kunna vara orsaken. Man har funnit att det finns östrogenreceptorer i innerörat och hörselcentrum i hjärnan. I en studie gjord på möss har man funnit att vid brist på östrogenreceptorer försämras hörseln snabbare. Åsa Bonnard har i en studie undersökt om östrogenbehandling har effekt på hörseln vid TS, men hon har inte hittat några belägg för det.

Man har också letat efter genetiska orsaker till öron- och hörselsymtom vid TS. Då har man funnit att personer med TS som

saknar hela eller delar av den korta armen på X-kromosomen har ökad risk för öron- och hörselsymtom. Det finns dock ingen specifik gen på X-kromosomen som har identifierats vara orsak till symtomen.

– I stället kan epigenetik, det vill säga hur vissa gener på X-kromosomen styr andra gener, vara av betydelse. Det här är ett nytt forskningsområde, säger Åsa Bonnard.

I flera studier har man hittat ett samband mellan metabola sjukdomar (diabetes, högt blodtryck, övervikt) och sensorineural hörselnedsättning vid TS.

– Detta indikerar att god blodtrycksreglering, diabetes- och viktkontroll kan ha en positiv effekt på hörseln på lång sikt, säger Åsa Bonnard.

Åsa Bonnard avslutar med tips på vad man själv kan göra för att påverka förutsättningarna för bästa möjliga hörsel

- reagera på tecken på försämrad hörsel hos barnet
- agera genom att boka tid hos läkare
- be att få göra ett hörselprov och se till att barnet får hjälp.

– Det är också viktigt att trivas med den audionom ni går till, så att ni får gehör och förståelse för barnets svårigheter, säger Åsa Bonnard.

Frågor till Åsa Bonnard

Vår dotter har en dipp i de låga frekvenserna och det finns inget att göra. Delar du den uppfattningen?

– Man kan fundera på att sätta in en hörapparat eller benledningsapparat för att testa om det blir bättre. Tyvärr stämmer det att vi i dagsläget inte kan förbättra funktionen i hårcellerna i innerörat, som är orsaken till hörselnedsättningen i mellanfrekvenserna.

Min dotter har rör i öronen, men nu är hörseln sämre eftersom rören håller på att åka ur. Vad ska vi göra?

– Det kan vara så att trumhinnan läker ihop samtidigt som röret åker ut. Har man tendens till att få vätska bakom trumhinnorna igen så blir hörseln sämre. Det kan då vara aktuellt att sätta in nya rör. Men ofta kan det vara bra att avvakta tills båda rören har åkt ut, innan man gör en ny åtgärd.

Hur många gånger kan man sätta in rör i örat?

– I princip kan man sätta in rör hur många gånger som helst. Det finns en pågående diskussion om rören kan påverka trumhinnan negativt, men det kan infektionerna också göra, så det är inte helt

klarlagt. Rör ger ofta en omedelbar hörsel förbättring, varför det många gånger är en väldigt bra behandling.

Psykologiska aspekter

– Allt ifrån att förstå sin diagnos till hur behandlingarna påverkar under olika delar av livet väcker frågor och funderingar som man kan behöva hjälp med att hantera. Det säger Marizela Kljajić som är psykolog vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Att ha Turners syndrom kan påverka på olika sätt i olika skeden av livet. Under barndom och tonår är hormonbehandlingar en stor del för många. Senare kanske frågan om fertilitet och kortvuxenhet blir mer påtaglig, och högre upp i åldrarna får många hörselnedsättningar. Utöver att hantera de psykologiska aspekterna av huvuddiagnosen har en del också neuropsykiatriska diagnoser, som adhd eller autism.

Neuropsykologisk utredning

För att förstå hur någon fungerar kognitivt, det vill säga en persons förmåga att ta in, bearbeta, lagra och plocka fram information, kan man låta personen genomgå en neuropsykologisk utredning. Målet med kartläggningen är att kunna erbjuda rätt stöd utifrån personens egna förutsättningar. Utredningen kan göras av en psykolog, men också tillsammans med andra professioner som psykiater, logoped, arbetsterapeut eller fysioterapeut.

Vid en utredning är utgångspunkten hur en person brukar fungera i genomsnitt. Måttet kallas för normalfördelningskurvan, och väldigt få personer ligger betydligt över eller under genomsnittet i befolkningen. Under utredningens gång finns det för de mesta frågeställningar kring sådant som kan ställa till det för personen i vardagen. Slutsatsen av kartläggningen kan visa att svårigheterna ryms inom neuropsykiatriska diagnoser som adhd, autism eller inlärningssvårigheter.

Vad är det man undersöker?

En stor del av utredningen består av intervjuer och ett antal tester, till exempel ett IQ-test.

– IQ kan ha en negativ klang, och det är inte heller var på IQ-skalan en person ligger som testet mäter, utan snarare var man kognitivt befinner sig inom olika områden. Det kallas för allmän intellektuell nivå, säger Marizela Kljajić.

Vid mätning av den allmänna intellektuella nivån tittar man på språklig funktion, perceptuell funktion (att ta in och tolka icke-verbal information), arbetsminne (korttidsminne) samt snabbhet. Under utredningens gång bedöms även adaptiva förmågor som kan beskrivas som anpassningsförmåga, att förstå sociala koder och vad som förväntas av mig som person i olika sociala situationer.

Vidare är det vanligt att man undersöker exekutiva förmågor, som beskriver en persons möjligheter att planera, organisera, genomföra och följa upp olika situationer.

Även minne, uppmärksamhets- och koncentrationsförmåga samt mentaliseringsförmåga, det vill säga att förstå sina egna och andras tankar och känslor, kan komma att undersökas.

– Den allmänna kognitiva nivån kan vara jämn eller ojämn i de olika mätfunktionerna, vilket kan tyda på allmänna kognitiva nedsättningar eller specifika kognitiva svårigheter, säger Marizela Kljajić.

Turners syndrom

Flickor med Turners syndrom är enligt studier normalbegåvade på gruppnivå. Däremot kan det finnas variationer när det gäller enskilda individer. De flesta flickor med TS har en god språklig förmåga, och den verbala förmågan är ofta signifikant starkare än andra förmågor. Många har svårt med rumsuppfattning, att kunna hitta en plats och se helheten (visuospatial förmåga). Många flickor har exekutiva svårigheter och har svårt med uppmärksamhet och koncentration. Det förekommer också svårigheter med fin- och grovmotorik.

– Problem med finmotoriken kan märkas tidigt i livet, till exempel när man ska använda en penna, knäppa knappar på kläder, knyta skosnören och så vidare, säger Marizela Kljajić.

En del flickor med TS har också sociala svårigheter. Det förekommer även ångest, depression och låg självkänsla.

– Sammanfattningsvis finns det en hel del svårigheter som skulle kunna kopplas till adhd och autism, men det gäller inte för alla med TS säger Marizela Kljajić.

En utredning kan leda vidare till rätt insatser och behandling. För varje individ är det viktigt att få information om utredningen och förstå vad den visar. Det kan förhoppningsvis leda till en bättre förståelse av sig själv och sin funktionsförmåga.

– Det kan vara en lättnad att få en bekräftelse på de svårigheter som man har upplevt. Tidigare har man ställts inför samma krav som alla andra, vilket inte är riktigt rättvist. Det är därför viktigt att utredningen mynnar ut i anpassningar i hem, skola och arbetsmiljö, men kanske också träning i sociala färdigheter, säger Marizela Kljajić.

Exempel på anpassningar

Alla beslut om anpassningar ska göras efter individens förutsättningar. En del blir hjälpta av att skärma av sin arbetsyta för att inte bli distraherade av olika intryck. I skolan kan exempel på anpassningar vara en resursperson, bildstöd, extra instruktioner, förlängd provtid eller tid med speciallärare. För att träna på sociala färdigheter finns det ibland gruppbehandlingar inom habilitering eller barn- och ungdomspsykiatri (BUP). Då tränar man på hur man faktiskt agerar i olika sociala situationer. Det är förstås också möjligt att träna på i hemmet eller när situationerna faktiskt uppstår.

Föräldrar kan hjälpa till med det sociala genom att hitta fritidsaktiviteter som barnet tycker är roligt. Genom att utöva något som barnet lär sig jobbar hen på och utvecklar sin självbild.
– Scouterna till exempel är en väldigt bra aktivitet. De är väldigt tillåtande och inkluderande, säger Marizela.

Att leva med ett annorlunda utseende

Kvinnor med Turners syndrom är ofta kortvuxna. För många innebär det oönskad uppmärksamhet på grund av sitt utseende. Det kan till exempel komma frågor och kommentarer både från bekanta och okända. Ett annorlunda utseende kan påverka självbilden och den sociala förmågan hos personen som känner sig avvikande, och öka osäkerheten och rädslan inför sociala sammanhang.

Självbild

En persons självbild är den samlade bilden av hur en person ser på sig själv. Det finns alltså mycket annat än utseendet som kan påverka självbilden. Ett annorlunda utseende medför en högre risk för en negativ självbild. Det kan vara svårt att vara anonym; folk stirrar, kommenterar och frågar, men de kan också visa olust eller förvåning.

Forskning och erfarenhet visar att bristande kontroll över obekväma situationer kan orsaka en social sårbarhet, vilket kan resultera i ångest och rädsla inför att träffa nya människor och att skapa relationer till andra. Därför är det viktigt att försöka stärka självbilden hos de som lever med ett annorlunda utseende.

Hur och vad gör man?

Försök att skapa verktyg för hur man ska hantera andras blickar och frågor. Skapa strategier genom att testa olika svarsalternativ, till exempel "jag är kort för att jag har Turners syndrom". Kunskap om tillståndet är väldigt viktigt, att själv veta om orsaken till kortvuxenheten. Att få träffa andra med samma diagnos kan också stärka självbilden. Via patientföreningar kan man få hjälp med tips

och strategier som andra har utvecklat och som kan vara hjälpsamma.

– Det betyder mycket att få veta att det finns andra med ett annorlunda utseende eller samma tillstånd, säger Marizela Kljajić.

Frågor till Marizela Kljajić

Ingår den här typen av utredningar vid tidig TS-diagnos?

– Nej, det gör de inte. De bygger på att det finns symtom eller svårigheter. Alla med TS har inte så stora svårigheter att man behöver göra en utredning. Däremot vore det önskvärt att TS-mottagningar tidigt kunde erbjuda screening kring dessa svårigheter, då det verkar vanligt med neuropsykiatriska funktionsvariationer bland personer födda med TS.

Vår dotter har ångestproblematik och skulle behöva träffa en psykolog, bör det vara någon med en specialinriktning?

– Det finns en del specialinriktningar hos olika psykologer, men min uppfattning är att alla psykologer kan hantera ångestproblematik och kan göra ganska stor nytta.

Vad kan man få för anpassningar i skolan?

– Exempelvis få lyssna på läroböcker, ha på sig hörselkåpor för att slippa störningsljud, sitta avskilt, få extra hjälp och så vidare. Ofta kan det vara ljud och intryck som stör. Stödet som erbjuds ska alltid anpassas till individen.

Hur gör man för att få komma till habiliteringen?

– Det har blivit svårare att få hjälp både genom habiliteringen och BUP. Det är viktigt att få göra en utredning och kartlägga barnets svårigheter i detalj, för att kunna få vardagen att fungera bättre. Stå på er!

Viktoria har svårt för struktur

Många saker har varit utmanande för Viktoria i skolan. Till exempel när hon började högstadiet och skulle befinna sig i olika klassrum i rätt tid. Viktoria har svårt med tidsuppfattning och behöver sina föräldrars hjälp för att bli mer organiserad.

– Vi hjälper henne mycket eftersom det går trögt i många ämnen, speciellt matte. När hon var yngre kunde hon vara kvar ute på gården när alla andra gick in och först efter ett tag upptäcka att hon var ensam kvar. Sedan kunde hon inte hitta vilket klassrum hon skulle till, säger Ulf.

– Det var först i fyran hon lärde sig läsa och skriva ordentligt. Det var hemskt egentligen, att gå i skolan så länge utan att kunna läsa när alla andra kunde, säger Åsa.

Därför fick Viktoria göra mycket muntligt, och då har hon inga svårigheter med att förstå.

– Viktoria har ingen intellektuell funktionsnedsättning. Vi föräldrar hade en öppenhet för att det kanske skulle vara så, men det handlar i grunden om inlärningssvårigheter och dålig självkänsla.

Att vara vuxen med Turners syndrom

Att våga utmana sig själv socialt och ha meningsfulla fritidsaktiviteter har varit viktigt för Ozelot Oderfält.

– Jag tycker att jag har blivit mer envis för att jag har Turners syndrom. Egentligen har jag alltid varit blyg, men mina svårigheter har gjort mig tuffare och jag tror att envisheten hjälper mig framåt.

Ozelot Oderfält är 26 år gammal och bor i Borås. När hon föddes hade hon inga tydliga symtom på Turners syndrom, men hon åt dåligt, gick ner i vikt och följde inte tillväxtkurvan. Familjen fick komma till flera specialister på Östra sjukhuset, och Ozelot var tre år när hon fick hon sin diagnos. Då fick familjen kontakt med Turnercentrum i Göteborg.

– Det var till stor hjälp för mina föräldrar. Vi fick träffa specialistläkare och genom Turnerföreningen mötte vi andra föräldrar som kunde stötta.

När Ozelot var liten åkte hon tillsammans med sina föräldrar och sin lillasyster till Ågrenska på familjevistelse.

– Som liten förstod jag inte så väl vad Turners syndrom innebar. För min syster var det viktigt att få veta mer och träffa andra, och även för mig har utbyte av erfarenheter alltid varit väldigt värdefullt.

Ozelot fick behandling med tillväxthormon och minns det som tufft i perioder att behöva ta en spruta varje dag.

– Det var jobbigt och jag minns att jag var ganska tålmodig, men när det kom till sprutan var jag bestämd med att den ville jag inte ha. Nu i efterhand har det gjort att jag har sluppit många andra komplikationer, så det var värt det.

Ozelot berättar att hon var lugn, blyg och iakttagande som barn. Hon trivdes inte med att vara i centrum, men hon blev bjuden på kalas och

hade vänner. Som liten upplevde hon inte att hon var annorlunda även om hon var medveten om att hon var kortare än andra.

– Jag har alltid uppfattat det som att kommentarer om min längd har varit med välmening.

När Ozelot gick i skolan valde hon att bara berätta för de som behövde veta att hon hade Turners syndrom. Hon hade ofta öroninflammationer och migrän. Det var viktigt att lärarna visste varför, och de var förstående.

– I dag hade jag nog berättat för många fler. Det gör det lättare när personer runt omkring förstår vad det innebär, men jag upplever att jag har fått bra stöttning i skolan.

Som tonåring kände Ozelot starkt att hon ville klara sig själv och berättade inte för lärarna på gymnasiet om TS. Hon hade vänner som hon kände sig trygg med och som visste varför hon använde östrogenplåster och tog tillväxthormon, men det kändes ofta som en tröskel att kliva över innan hon berättade.

– Ju äldre jag har blivit, desto mer har jag försökt att utmana mig själv med att vara mer öppen. Det har också varit viktigt för mig att engagera mig i Turnerföreningen och träffa andra med TS. Det har hjälpt mig mot blygheten och motat bort känslan av utanförskap.

En viktig del i livet för Ozelot är att vara fysisk aktiv. Hon har alltid tränat gymnastik, aerobics och ridning för att få bättre kroppskontroll och koordination. Särskilt intresset för djur har varit viktigt för hennes personliga utveckling. Hon har varit engagerad i en 4H-gård där hon arbetade med att ta hand om gården och engagera nya medlemmar.

– Det har varit en bra fritidssysselsättning som har hjälpt mig att få vänner.

I dag studerar Ozelot till lärare. Hänsyn till Turners syndrom fanns inte med i valet av yrke, men hon berättar att hon är medveten om att en tidigare åldersrelaterad hörselnedsättning kan bli en faktor för henne i arbetslivet. I vuxen ålder har hon funderat mycket kring relationer och barnlöshet.

– Det är något som jag var medveten om, men inte förstod vidden av som barn. Att jag har hjärtfel påverkar också eventuell behandling med IVF.

Ozelot vill uppmana flickor med TS att våga göra saker tillsammans med andra. Det motverkar känslan av utanförskap och isolering och är bra social träning. Hon har själv provat sig fram i olika aktiviteter.

– En sak jag gjorde var att prova på styrelsearbete till exempel. Då fick jag lära mig mycket nytt och kände att jag gjorde något bra samtidigt som det var socialt.

I stunder då det har känts tufft har stöttning från familj och vänner varit viktigt.

– Att prata med min familj har hjälpt mig väldigt mycket, men också att våga be om hjälp. Min envishet och vilja att inte vara annorlunda har också gett mig en bättre självkänsla.

Fråga till Ozelot

Har du erfarenhet av att du fick ärva din lillasysters kläder?

– Ja absolut. Ibland kunde det kännas märkligt, men mina föräldrar hanterade det på ett lugnt sätt och vi pratade om det. Vi tog aldrig upp det i relation till TS, vilket har gjort att jag inte känt mig annorlunda. Alla är olika och det är okej. Min specialläkare sa till mig en gång att alla har någon sorts diagnos, de har bara inte fått reda på det ännu.

Ågrenskas samlade erfarenheter av Turners syndrom

Ågrenska arrangerade under perioden 2005–2022 tre vuxenvistelser för kvinnor med Turners syndrom. Under vistelserna genomfördes fokusgruppsintervjuer under ledning av AnnCatrin Røjvik, senior rådgivare på Ågrenska. Syftet med den samlade informationen var att ge en bild av vilka konsekvenser Turners syndrom får i vardagen. 18 kvinnor i åldrar mellan 18 och 56 deltog.

Skola

De flesta deltagarna beskrev att de under sin skoltid behövde muntlig, strukturerad information med en sak i taget och mycket praktisk träning för att förstå och befästa kunskapen. De hade framför allt svårt med teoretiska resonemang och abstrakt tänkande. Många hade svårt för matematik. Ett par personer hade väldigt lätt för matematik – det fanns således en stor variation. Fria former och praktiska ämnen som hemkunskap och bild var också svårt. De lektionerna upplevdes mer stökiga då elever och lärare rörde sig och pratade mera fritt, vilket gjorde det svårare att koncentrera sig. Det krävdes också mer egen planering och motivation för att genomföra dessa lektioner. I idrotten hade många svårt för riktning och att lokalisera sig. Flera var överens om att kortvuxenheten gjorde det fysiskt omöjligt att springa lika fort och hoppa lika högt som andra. Ibland var det svårt för läraren att sätta sig in i svårigheterna; därför upplevde flera att de inte fick rätt stöd.

Yrkesval och arbetsliv

De flesta deltagarna hade valt yrke helt fritt, utan hänsyn till diagnosen. Några kände i efterhand att de borde ha tänkt mer på konsekvenserna av TS eftersom de med tiden fick fysiska förslitningar som till exempel värk i rygg och nacke på grund av arbetsställning och tunga lyft. Flera berättar också att hörselnedsättningen gör det svårt med bullriga miljöer och information i grupp. Många av behoven från skoltiden kvarstod, och enkla hjälpmedel kunde underlätta många arbetsmoment och minska risken för förslitningsskador. Till exempel kunde en pall för att lättare kunna nå upp underlätta i många situationer. Många av deltagarna hade vidareutbildat sig efter gymnasiet och arbetade bland annat med ekonomi och statsvetenskap samt som lärare, förskollärare, fritidspedagog, bibliotekarie, socionom, sjuksköterska, undersköterska och kock i storkök.

Vardagsliv

Många av deltagarna var gifta eller sambo och levde ett "vanligt" vardagsliv. Några beskrev trötthet efter jobbet och behövde prioritera vila. Vissa hade lite svårt med perception, rumsuppfattning och lokalsinne, till exempel när de var på ute på resande fot, men även i bekant miljö. I främmande miljöer var det svårt att hitta med hjälp av en karta, men det gick bättre med mobilens GPS. Många beskrev GPS:en och andra appar som fantastiska hjälpmedel.

Träning

Samtliga deltagare var medvetna om att fysisk aktivitet var viktigt för att stärka skelettet och motverka benskörhet. Flera ägnade sig åt simning, vattengympa och styrketräning. Många hade valt bort gruppträning och föredrog att träna individuellt, detta på grund av koordinationssvårigheter och det höga tempot.

– Så fort man har kommit in i en rörelse är det dags att byta till nästa, uttryckte en deltagare.

Körkort

De allra flesta hade körkort och några hade jobbat hårt för att skaffa det. Bilkörning är en komplex aktivitet som ställer höga krav, man ska ta in information, tolka det man ser och hör, ta ställning under ibland stressiga omständigheter och sedan fatta snabba beslut och genomföra det man bestämt sig för i rätt ordning. Det handlar alltså både om perception och koordination. Det var orsaken till att ett par kvinnor hade valt bort att försöka ta körkort.

Deltagarna berättade om olika strategier som att planera körning och färdväg noga i förväg, helst köra välkända vägar och inte köra för långa stunder. Samtliga använde GPS.

Det finns möjlighet att ansöka om att få förlängd provtid eller att få göra teoriprov muntligt. Läs mer om anpassningar vid körkort på: trafikverket.se/korkort/ta-korkort/anpassade-teoriprov

Fritidsintressen

Kvinnorna hade många olika fritidsintressen, som att ha hund och gå på hundkurser, litteratur, språk, katter, körsång, spela instrument, skriva musik, trädgårdsarbete, gå på teater och musikaler, promenera i skogen, matlagning, träning, handarbete och ridning.

Socialt liv

Flera var glada för att de hade en förstående och stöttande familj, släkt och vänner. Att kunna få lite hjälp av sina föräldrar, till exempel med skjuts, var värdefullt trots att man var vuxen. Vissa upplevde sig själv som lite ältande; man ville analysera och tolka situationer lite för mycket. Några tyckte också att de kunde visa upp en lite tjurig och långsint sida. Då var det viktigt att omgivningen var ärlig och sade ifrån.

Barn

Numera finns möjligheter att skaffa barn som inte fanns förr för kvinnor med TS, tack vare forskning och framsteg. Några få kvinnor hade egna biologiska barn, med och utan äggdonation. Någon hade tillsammans med sin partner valt att adoptera. De allra flesta tyckte att det var bra och viktigt att föräldrarna pratade tidigt med sina flickor om att de kanske skulle bli svårt att få biologiska barn, helst före puberteten. Många tyckte att det var svårt att komma fram till när i inledningen av ett förhållande som man skulle berätta för sin partner om svårigheterna att få biologiska barn.

Viktoria och självkänslan

Viktoria har kämpat i skolan utan att få känna att hon lyckas och är duktig. Hon är social, men har ändå svårt att få kompisar. Det i kombination med perioder av ångest har lett till att hon har svårt att tro på sig själv.

– Jag tror att det här med att skapa nya kontakter med andra handlar om att hon inte vågar presentera sig. Hon saknar nära vänner och har känt sig mycket ensam i skolan, säger Åsa.

En period ville Viktoria inte gå till skolan och var nära att bli en hemmasittare.

– Hon hade mycket hudutslag och fick för sig att hon var ful. Tack och lov uppmärksammade fritidspedagogerna henne och hon fick hänga med de vuxna i stället, säger Åsa.

Att ha meningsfulla fritidsaktiviteter har varit ett viktigt sätt för Åsa och Ulf att stötta Viktoria socialt. Tidigare har hon tränat simning, friidrott och dans. Nu är det kanot som gäller. Det har också varit viktigt för Viktoria att få träffa andra tjejer med Turners syndrom.

– Första gången vi var på läger med Turnerföreningen kom det fram ett gäng tjejer till Viktoria som frågade henne och hon ville vara med dem. De gånger hon har träffat andra med TS har det fungerat jättebra. Då har hon inte känt sig annorlunda, säger Ulf.

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.

Barn som har Turners syndrom har 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 egna individer med egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Hanna Borg som är pedagog och arbetar i Ågrenskas barnteam.

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

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 Världshälsoorganisationens begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och det dynamiska samspelet mellan dessa. 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.

Att *skapa en miljö där barn och elever känner trygghet och trivsel* är en viktig målsättning under veckan. Varje familj har en huvudansvarig från barnteamet, och barnens förutsättningar, intressen och behov är utgångspunkten vid utformning av aktiviteter. Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Därför är personalen lyhörd för barnens uttryck och önskemål. En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *skapa mötestillfällen med andra barn med samma diagnos och deras syskon*. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att bidra till *kunskap och insikt om den egna diagnosen* och dess konsekvenser. Genom samtal och lek ger man barnen möjlighet att utbyta erfarenheter om hur det är att ha en funktionsnedsättning.

Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen

Många barn med Turners syndrom mår bra av en tydlig struktur i schema, aktivitet och miljö. Aktiviteterna återkommer varje dag och arbetspassen är individuellt anpassade, med möjlighet till paus. Barnen får använda konkreta arbetsmaterial och tidshjälpmiddel vilket också bidrar till att *minska konsekvenserna av koncentrations- och inlärningssvårigheter*.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar med mer motoriskt krävande. Muskelavslappning och bollmassage bidrar till ökad kroppskänedom. I målrummet får barnen skapa och utomhus sker aktiviteter med fokus på samarbete som trekamp och walkie-talkiegömme.

– Det finns många bra hjälpmedel för barn som har behov av att pilla på något eller aktivera kroppen för att kunna koncentrera sig. Fördelen med sådana hjälpmedel är att alla barn i klassen kan ha nytta av dem, säger Hanna Borg.

Gemensamma aktiviteter och samarbetsövningar där var och en deltar på sina egna villkor, samt strukturerade samtal i grupp *stärker det sociala samspelet och kommunikationen*. Personalen är noga med att vara lyhörda inför barnens trötthetsnivå och känsloläge och lägger in extra tid i schemat där det behövs.

– För att inte trötta ut sig på vägen till en aktivitet åker barnen i kompisbussen. Det möjliggör att vara så aktiv som möjligt i aktiviteten. Som personal eller förälder gäller det att ge barnen vuxenstöd när det behövs, men också att ha fingertoppskänsla nog

att backa undan när det är möjligt. Att hitta den balansen är svårt men viktigt, säger Hanna Borg.

Varje morgon får de yngre barnen träffa mjukisdjuret Kalle Kanin som har med sig aktiviteter till samlingen. Kalle är en återkommande mysig och trygg start för barnen som väcker ett intresse och skapar en struktur i samlingen. Barnen kan redan efter samlingen börja fundera på vad Kalle ska ha med sig för aktiviteter imorgon. – Vi i barnteamet kan även använda Kalle för att spegla barnens egna känslor. Första dagen är Kalle ofta väldigt blyg, men blir under veckan mer trygg och kommunikativ med barnen, säger Hanna Borg.

Samtal, då barnen delar tankar, känslor och erfarenheter kring diagnosen och dess konsekvenser *bidrar till att stärka självkänslan*. Även samarbetsövningar och gemensamma aktiviteter där var och en deltar på sina egna villkor, och får känna att de lyckas, stärker självkänslan.

Under tisdagen träffade barnen läkaren Maria Elfving som fick svara på deras frågor om Turners syndrom.

Ågrenskas observationer

Från Ågrenskas tidigare familjevistelser för Turners syndrom, mellan åren 2006 och 2016, finns det observationsmaterial som omfattar totalt 22 barn och elever.

Styrkor från Ågrenskas observationer

- räkning
- läsning
- idrott
- sång
- lek och kamratrelationer
- positivt sätt och en vilja att lära sig
- delaktighet i klassen
- verbal förmåga
- god samarbetsförmåga.

Utmaningar från Ågrenskas observationer

- långsamhet
- fin- och grovmotoriska svårigheter
- trötthet
- svårigheter i matte, till exempel antalsuppfattning
- logiskt tänkande.

– När vi återkopplar till skola och förskola efter vistelsen berättar vi vad vi har sett som fungerar bra och vad som varit svårt för just de här barnen, säger Hanna Borg.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

I skollagen betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar. Rektorer är skyldiga att utreda om en elev behöver särskilt stöd. Om så är fallet ska ett åtgärdsprogram upprättas. I det ska det tydligt framgå *vilka* målen är och *hur* de ska uppnås.

Åtgärder som kan bli aktuella är exempelvis handledning och fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd eller en anpassning av elevgruppen. Åtgärderna – eller beslut om att inte ta fram ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

– Skolmiljön 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, säger Hanna Borg.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (spsm.se) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

Läs mer på Ågrenskas webbplats: agrenska.se

Länktips

skolappar.nu – appar kopplat till det centrala innehållet i Lgr 11.

mfd.se – Myndigheten för delaktighet.

mtm.se – Myndigheten för tillgängliga medier (talböcker, punktskrift och lättläst material).

komikapp.se – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter.

lekolar.se – förskole- och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel.

widgitonline.com – bildstöd med Widgit-symboler.

ritadetecken.se – webbtjänst med ritade tecken.

skoldatatek.se – digitala tips och appar för tillgänglighetsanpassning.

hattenforlag.se – böcker, spel och leksaker för språkutveckling.

nyponochviljaforlag.se – bokförlag med lättläst litteratur.

abcleksaker.se – pedagogiska leksaker.

goteborg.se/eldorado – upplevelsehus, utbildning och handledning.

Syskonrollen

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

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

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning har ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort sitt syskon utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till det, säger Astrid Emker som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors eller systers diagnos, och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur hen har tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och få kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Man har också sett att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning.

– Informationen går ofta via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Astrid Emker.

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.

– Kunskap är grunden för att förstå sitt syskon och för att få en så bra syskonrelation som möjligt, säger Astrid Emker.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De måste känna att de också får egen tid med föräldrarna. Tiden ska vara avsatt särskilt för dem, och inte bara bestå av tid som "ändå blev över". Detsamma gäller för föräldrarnas uppmärksamhet.

– Ett barn berättade att hon fått högsta betyg i skolan och att föräldrarna sa "bravo" när de fick veta. När hennes sjuka lillebror lärde sig att lyfta en mugg själv ställdes det däremot till med tårtkalas. Även om flickan förstod varför det blev så olika reaktioner kändes det orättvist, säger Astrid Emker.

Olika behov i olika åldrar

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassas efter deras nivå. I nio- till tioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

– Då är det bra att ha ett gemensamt förhållningssätt i familjen. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga "knölen" i stället för hjärntumör eller "krampen" i stället för epilepsi, säger Astrid Emker.

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. En del känner skuld över att vara friska. I tonåren utvecklar många en kompisrelation till sina syskon, ålderskillnader börjar jämnas ut och man kanske hittar på saker tillsammans.

– För en person som har ett syskon med funktionsnedsättning kan det då bli en sorg att se att den egna relationen till syskonet ser annorlunda ut. Även om det är en fin relation är den kanske inte densamma som kompisarnas syskonrelationer, säger Astrid Emker.

Kunskap, känslor och bemästrande

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

Kunskap fås 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 bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt, 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 Astrid Emker.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att sätta ord på dem.

– Om vi vuxna säger ”det där behöver du inte tänka på” eller ”oroa dig inte för det” säger vi omedvetet till barnen att vissa känslor är förbjudna. Det blir inte bra. Det är bättre att bekräfta barnets tankar och prata om vad känslorna står för, säger Astrid Emker.

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

– När syskonen delar erfarenheter mellan varandra upplever många en lättnad, ”vad skönt att jag inte är ensam om att känna sorg eller skuld”, den insikten gör det lättare att hitta sätt att kunna hantera svåra känslor, säger Astrid Emker.

Under vistelsen på Ågrenska får de lite äldre syskonen göra en berättelsebok som handlar om deras känslor och tankar om att ha ett syskon med Turners syndrom.

– Det är deras egen bok som de själva väljer om de vill visa för föräldrarna eller inte. Vår tanke är att boken ska kunna fungera som ett underlag för bra samtal ihop med föräldrarna. Den kan bli en brygga till ämnen som ibland kan vara svåra att prata om, säger Astrid Emker.

Vad kan göra det lättare att prata? Tips från två föräldrar.

- **Vänta inte** på det perfekta tillfället, prata kort och ofta hellre än långt och sällan.
- **En rak fråga** kräver ett rakt svar, säg som det är och våga också säga att ni inte vet hur det blir.
- **Väck den björn** som sover, till exempel genom att ta upp ett känsligt ämne om det dyker upp på teve eller i en bok man läser.
- **Var tillgänglig**, kanske genom att äta tillsammans, försök att ge barnen egen tid och gör saker tillsammans.
- **Sätt ord** på din egen berättelse.

Vad säger syskonen?

I intervjuer berättar syskon till barn med funktionsnedsättning att de glöms bort ibland, och får mindre uppmärksamhet än brodern eller systern som har en diagnos. Ibland frågar lärarna i skolan oftare ”hur mår din syster/bror?” än ”hur mår du?”, vilket kan bidra till den känslan. En del tycker det är tråkigt att ofta behöva avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonet.

Många har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli. För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra i stället.

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständiga, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Många nämner dessutom att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg, sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro, säger Astrid Emker.

Boktips:

Örjan, den höjdrädda örnen av Lars Klinting.

Flyg Engelbert! av Lena Arro.

Pricken av Margaret Rey.

Litet syskon: om att vara liten och ha en syster eller bror med sjukdom eller funktionsnedsättning av Christina Renlund.

Operation-serien av Anna Pella.

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på agrenska.se/syskonkompetens

På webbplatsen finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar, bland annat filmen om Ludwig som har artrogrypos, och hans syskon Lilly och Leon. *Älskar ni honom mer än mig?* undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna.

agrenska.se/syskonkompetens/Arbetsmaterial/filmer-for-samtal/alskar-ni-honom-mer-an-mig/

En annan film handlar om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.

agrenska.se/syskonkompetens/Arbetsmaterial/filmer-for-samtal/pratmandlar-och-syskonkarlek/

Viktorias två storsystrar

När Viktoria fick sin diagnos blev hennes systrar ledsna och oroliga. Många gånger har systrarna varit mer pålästa än föräldrarna.

– Jag minns att Sofie sa i början att ”vi ska hjälpa Viktoria genom hennes svårigheter”. Det finns en stor syskonkärlek där, fast de båda nu är så pass stora att de har fullt upp med sina egna liv, säger Åsa.

Åsa och Ulf vet med sig att de lägger en stor del av sin vakna tid på att stötta Viktoria i skolan.

– Vi drar Viktoria genom skolan. Eftersom vi lägger så mycket tid på henne borde vi också åka och ta en fika med Sofie eller åka och hälsa på Vilma. Det har vi fått med oss ännu mer från den här vistelsen, säger Ulf.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger barntandläkare Emma Brandquist och logoped Åsa Mogren, som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. 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 odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar. Efter godkännande från vårdnadshavare gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner. Observationerna, tillsammans med informationen som vårdnadshavarna lämnat, sammanställs i en databas, MHC-basen.

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via MHC-appen och Mun-H-Centers webbplats: mun-h-center.se

Munhälsa vid Turners syndrom

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

- liten underkäke, smal överkäke och smal gom
- tänder som är mindre i storlek
- tandrotsavkortningar utan känd orsak (idiopatiska rotresorptioner)
- emaljförändringar
- tunn emalj.

I MHC-basen finns det 65 personer med Turners syndrom i åldrarna 3–27 år. Bland dem var det vanligt med ät- och dricksvårigheter under de första levnadsåren. Det är också vanligt med olika bettavvikelser.

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att tidigt komma i gång med goda vanor är viktigt, och det viktigaste arbetet görs i hemmet. Alla bör använda fluortandkräm och en vuxen bör hjälpa barn med tandborstningen dagligen. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården om det behövs och tandvårdspersonalen kan hjälpa till att prova ut detta. Det finns också tandkrämer utan smak eller skummedel.

Att tänka på:

- Tag gärna kontakt med tandvården inför första besöket och informera om vilken diagnos barnet har. Tandvården får inte veta detta automatiskt via sjukvården.
- Det är bra om barnet går på tätare besök med inskolning och tillvänjning samt förstärkt förebyggande tandvård för att rengöra tänderna, fluorlacka och vid behov försegla permanenta kindtänder.
- Det är viktigt med en tidig planering av tandreglering vid behov.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, tandläkaren och stolen hen ska sitta i. Användbara bilder finns på bildstod.se och kom-hit.se

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

Munmotorik vid Turners syndrom

I MHC-basen finns det rapporterat om att avvikande oralmotorisk funktion kan förekomma vid TS (tal, ätande, mimik och salivkontroll).
– Vad vi har sett här i dag har flertalet en välfungerande munmotorik, säger Åsa Mogren.

Vad gör logopeden?

En logoped kan till exempel utreda barnets *kommunikationsförmåga*, *sug-*, *tugg-* och *sväljförmåga* samt *oralmotoriska förmåga*. Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar på att kommunicera samt vid behov ge tips på oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska träningen kan vara att minska salivläckage, förbättra tuggförmågan samt vid behov öka eller minska känsligheten i munnen.

– Det kan i sin öka möjligheterna att ta hand om tänderna, som ju ska hålla hela livet. Det kan bli lättare att borsta tänderna och att besöka tandvården, säger Åsa Mogren.

Tal-, röst- och sväljningssvårigheter

En nedsatt hörsel kan påverka tal- och språkutvecklingen. Även förekomsten av autismspektrumstörning (ASD) kan innebära kommunikationssvårigheter.

– Heshet och högt taltonläge kan förekomma, men det brukar normaliseras med hormonbehandling, säger Åsa Mogren.

Snarkningar

I Mun-H centers frågeformulär är det flera som har rapporterat om problem med snarkningar och påverkan på andning. Snarkningar och sömnapné leder till dagtrötthet och koncentrationssvårigheter. Det finns rapporter om att behandling med tillväxthormon kan påverka storleken på tonsillerna, och i MHC-basen har 23 procent förstörade tonsiller.

– Förstorade tonsiller i kombination med ett litet utrymme i svalget kan ge problem med näsandning och på det sättet påverka syresättningen negativt. Det sitter även en körtel bakom näsan, adenoiden, som om den är förstörad kan täppa igen och ge sämre förutsättningar för näsandning. Om man inte andas genom näsan syresätts kroppen lite sämre. Remiss till en öron-näsa-hals-klinik och sömnregistretning är viktigt. Förstorad adenoid eller tonsiller kan behöva opereras bort för att få mer utrymme, säger Åsa Mogren.

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, oralmotoriskt team eller nutritionsteam.

Läs mer om hur man kan stimulera den oralmotoriska förmågan i vardagssituationer i skrifterna "Uppleva med munnen", "Nedsatt salivkontroll" och "Bitbeteende". De finns på mun-h-centers webbplats och går även att beställa via mun-h-center.se

Fråga till Emma Brandquist

Plastar man in tänder i förebyggande syfte?

– Ja, det är syftet. Vi fyller ut en frisk tandyta med plast så att den är lättare att hålla ren.

Stöd i samhället

Cecilia Stocks är socionom och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med Turners syndrom.

Försäkringskassan

Omvårdnadsbidrag finns att söka för den som har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som barnet behöver, utöver det som är vanligt för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning. Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer och Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och pengarna är pensionsgrundande. De olika beloppen justeras vid varje årsskifte.

– Det kan kännas tufft att skriva ner allt som kräver extra omvårdnad hos sitt barn. Mitt råd är därför att ta hjälp av en kurator, säger Cecilia Stocks.

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på fk.se

Hälso- och sjukvårdslagen

Det finns en patientlag som stärker ställningen för patienter. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel habilitering eller en specialist. Det ska vara lättare att få en ny medicinsk bedömning.

– Lagen har också ökat barns inflytande över sin egen vård. De har rätt att få information på ett sätt som de förstår, säger Cecilia Stocks.

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt om patienten önskar det, som kan säkerställa patientens behov av samordning. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller någon annan som arbetar inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP tas fram när en person upplever behov av samordning mellan olika instanser och där ansvarsfördelningen behöver tydliggöras. Planen upprättas vid möten där de professionella från de berörda verksamheterna är skyldiga att delta.

1177 efter 13 år

I normalfall är ett barns journal tillgänglig för vårdnadshavare fram tills barnet har fyllt 13 år. I undantagsfall är det möjligt att ansöka om tillgång, men det måste göras på varje enskild mottagning och det är verksamhetschefen för enheten som ska godkänna.

Läs mer om vårdärenden för ditt barn på **1177.se**.

Sök på: *Gör ditt barns vårdärenden via nätet.*

SoL – Socialtjänstlagen

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 som utgår ifrån individens behov. Man har alltid rätt att söka bistånd och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

– Det går att få vissa hjälpinsatser som ingår i LSS (lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) med stöd av SoL om man inte tillhör någon av LSS personkretsar, säger Cecilia Stocks.

Anhörigstöd

Enligt 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, få 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.

Skollagen

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Skolan ska sträva efter att uppväga skillnader i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen. 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. Skolan ska också ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt.

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar förskola och vid övergången från förskola till skola samt vid alla stadiemyten. Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst.

– Ge skolan skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart, säger Cecilia Stocks.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd med skolan ska i första hand vända sig till skolans rektor.

I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Vid frågor kan man kontakta Skolverkets upplysningstjänst för rådgivning.

Läs mer på skolinspektionen.se och skolverket.se

Tips på hjälpmedel vid koncentrationssvårigheter

lekolar.se – hjälpmedel, tips och inredning till skola och förskola

varsam.se – hjälpmedelsbutik

komikapp.se – hjälpmedel till skola och förskola

gulare.com – rehabbutik

Fonder

Fondmedel kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset eller 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: stiftelser.lansstyrelsen.se

– Det kan löna sig att söka fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Cecilia Stocks.

Tips på webbplatser

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

hejaolika.se – nyheter om ett samhälle för alla

parasport.se – om idrott för personer med funktionsnedsättning

anhoriga.se – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

minstoradag.org – uppfyller önskningar och skapar glädjefulla upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning
ournormal.org – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning.

Viktoria och framtiden

I dag är Viktoria frisk, men både hon själv och föräldrarna känner en viss oro inför framtiden. Framför allt har Viktoria svårt att släppa risken för att få allvarliga problem med hjärtat. De har ännu inte pratat så mycket om barnlöshet.

– Viktoria vill ha en hund i stället säger hon. Hon är medveten om att hon kanske inte kan få biologiska barn, och det är nog en fråga som kommer upp när hon blir äldre, säger Åsa.

Åsa och Ulf har tacklat Viktorias svårigheter på olika sett. På grund av det har de också blivit osams många gånger, till exempel över hur de bäst ska hjälpa Viktoria i skolan. Det som har varit svårast att hantera är Viktorias återkommande ångestperioder. För det mesta mår hon bra, men stundtals slår ångesten till.

– I tre omgångar har hon haft mycket problem med ångest. Det tar kraft. Hennes ångest i kombination med skolan och alla möten blir en ångest för oss också. Då går det inte att tänka förnuftigt, säger Ulf.

– Att prata känslor har alltid varit mig nära, men när mitt barn visar ångest blir jag rädd och får panik. Då blir jag och Ulf oense för att vi inte vet hur vi ska nå vårt barn. Vi skulle ha behövt hjälp långt tidigare med Viktorias ångest, säger Åsa.

Turnerföreningen

Svenska Turnerföreningen bildades 1990. Föreningen drivs ideellt och verkar lokalt och nationellt.

Svenska Turnerföreningen verkar för att sprida information och stötta flickor och kvinnor med Turners syndrom. Föreningen vill också arbeta för att stödja forskningen och förbättra vården. Ett av Turnerföreningens första mål var att det skulle bli tillåtet med äggdonation, vilket det blev 2003. Föreningen är med i paraplyorganisationen Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

– Vi arbetar mycket med både gemenskap och politiskt påverkansarbete, säger Carina Levelind som är styrelseledamot.

Föreningen har årsmöten och lokala träffar i bland annat Malmö, Göteborg, Uppsala och Stockholm. Varje år anordnas ett läger den första helgen i augusti. Anmälan görs via webbplatsen.

Svenska Turnerföreningen har medlemstidningen Turnerdialogen. Ett medlemskap kostar 300 kronor per år.

– Jag tycker att det är viktigt att vara medlem. På så sätt kan vi sprida information och förbättra vården – för föräldrar, för dagens tjejer och för de små tjejer som kommer i framtiden, säger Carina Levelind.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för snart 25 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där ett sjuttiofem olika diagnosföreningar finns representerade.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån sina behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, sprida kunskap om sällsynta diagnoser och påtala att forskning krävs. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Malin Grände, kanslichef på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra diagnostexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

Informationen är till för personer som arbetar inom vård, omsorg, skola och socialtjänst. Den vänder sig också till de som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, deras närstående och andra som de har kontakt med. Kunskapsdatabasen kan även vara användbar för personer som arbetar på en myndighet.

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige. Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post

sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:

socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:

agrenska.se/informationscentrum

Turners syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 655

Flickor med Turners syndrom saknar hela eller delar av den ena X-kromosomen. Hos de flesta leder det till kortvuxenhet och utebliven pubertet.

Det är också vanligt med hjärtfel och nedsatt hörsel.

Ungefär en av 2 000 födda flickor får Turners syndrom. Diagnosen ställs genom en kromosomundersökning. Behandlingen består av tillväxthormon under uppväxten och senare östrogen- och gestagenbehandling.

I dokumentationen finns bland annat information om medicin, hormon- och fertilitetsbehandlingar, hjärta och hörsel samt psykologiska aspekter. Här ges dessutom en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn med Turners syndrom.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se