



## Turners syndrom

Nyhetsbrev 215

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Turners syndrom. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1992, 1997, 1999 och 2003.

Under en familjevistelse är föräldrarnas dagar fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal. Faktainnehållet från en eller flera föreläsningar på Ågrenska utgör grund för nyhetsbrevet som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna. För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning. Den medicinska informationen uppdateras fortlöpande i samarbete med föreläsarna, antingen till vissa delar eller i sin helhet. Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Sedan år 2001 publiceras nyhetsbrevet även på Ågrenskas hemsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

### **Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:**

Professor **Kerstin Albertsson-Wikland**, Göteborg, Docent **Otto Westphal**, Göteborg, docent **Olle Nylén**, Göteborg, överläkare **Jan Sunnegårdh**, Göteborg, psykolog **Helena Fagerberg-Moss**, Göteborg, sjuksköterska **Yvonne Lidung**, Göteborg, logoped **Anna-Lena Hård**, Göteborg, psykolog **Ulla Wide Boman**, Göteborg, professor **Per Olof Janson**, Göteborg, övertandläkare **Marianne Bergius**, Göteborg, kurator **Mats Månsson**, Göteborg, specialpedagog **Inga-Lill Jakobsson**, Göteborg, handläggare **Roland Jönsson**, Göteborg, DAMP-konsulent **Johanna Björk**, Göteborg, logoped **Ann-Christine Ohlsson**, Göteborg, logoped **Gunnel Wallgren**, Bankeryd.

## Innehållsförteckning

|  |    |
|--|----|
| Innehållsförteckning                               | 2  |
| Medicinsk information                              | 3  |
| Liza har Turners syndrom                           | 4  |
| Symptom under uppväxten                            | 5  |
| Öron- och hörselproblem                            | 6  |
| Liza får upprepade öroninflammationer              | 7  |
| Hjärtproblem vid Turners syndrom                   | 8  |
| Liza börjar skolan och hennes beteende förändras   | 9  |
| Pedagogiska aspekter                               | 10 |
| Logopediska aspekter                               | 13 |
| Information om syn                                 | 16 |
| Liza får diagnosen Turners syndrom                 | 16 |
| Kortvuxenhet i barndomen och utebliven pubertet    | 17 |
| Behandling med tillväxthormon                      | 18 |
| Liza behandlas med tillväxthormon                  | 19 |
| Praktiska frågor kring den medicinska behandlingen | 19 |
| Fertilitet och Turners syndrom                     | 21 |
| Liza idag  | 24 |
| Funktioner i och kring munnen                      | 25 |
| SIKÅ-materialet                                    | 27 |
| Information från Ågrenskas barnteam                | 27 |
| Information från försäkringskassan                 | 28 |
| Samhällets stöd                                    | 29 |
| Föreningsinformation                               | 33 |
| Här kan man få mer information                     | 34 |
| Adresser och telefonnummer till föreläsarna        | 34 |

## Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås  
 Telefon 031-750 91 00  
 Telefax 031-91 19 79  
 E-mail [agrenska@agrenska.se](mailto:agrenska@agrenska.se)  
 Hemsida [www.agrenska.org](http://www.agrenska.org)  
 Redaktör Jan Engström

## Medicinsk information

Docent Otto Westphal, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om de medicinska aspekterna på Turners syndrom.

**-Turners syndrom orsakas** av en tillfälligt uppkommen rubbning i arvsmassan i könskromosomerna.

Kvinnor har i normala fall två X-kromosomer och män en X- och en Y-kromosom. Flickor med Turners syndrom saknar den ena eller delar av den ena könskromosomen. Detta leder till att könsutvecklingen blir annorlunda. Utvecklingen av äggstockarna och produktionen av köns-hormon är störd. De flesta med syndromet får ingen pubertet, är infertila och kan inte få egna barn på normalt sätt. Flickornas längdtillväxt påverkas och de blir betydligt kortare än normalt om de inte behandlas med tillväxthormon.

50 % av flickorna med syndromet har bara en X-kromosom, vad man kan se i de undersökningar som gjorts.

-Men troligtvis finns det en del av X- eller Y-kromosomen i någon av de andra kromosomerna. Saknas Y helt blir det alltid kvinnlig utveckling. Har livmodern utvecklats normalt är det troligen en del av den andra X-kromosomen som gömmer sig någonstans. Har livmodern inte utvecklats normalt rör det sig om del av Y-kromosomen. I sådana fall bör könskörteln letas upp och tas bort, eftersom den kan utvecklas till cancertumör, sa Otto Westphal.

De tillstånd där flickorna har en hel och delar av den andra X-kromosomen kallas mosaik. Mosaik kan också innebära att vissa flickor har XX i vissa celler och bara en X-kromosom i andra. För dessa flickor är möjligheten att få barn större. Det här innebär att det inte räcker med ett enkelt blodprov för att få reda på om en flicka har mosaik eller ej.

Inga yttre omständigheter orsakar Turners syndrom, exempelvis miljögifter. Moderns ålder när flickan föds har heller ingen betydelse när det gäller orsakerna till syndromet.

1/2000 födda flickor har Turners syndrom, vilket innebär att det föds cirka 40-50 flickor/år i Sverige med syndromet.

**Symptom i nyföddhetsperioden är:**

- ☒ något kortare födelselängd (medellängd cirka 49 cm)
  - ☒ något lägre födelsevikt (medelvikt cirka 3 kg)
  - ☒ svullna fot- och handryggar
  - ☒ hjärtfel (förträngning av stora kroppspulsådern)
  - ☒ samt ett annorlunda utseende med koppformade öron, ett veck i ögonvrån, liten underkäke samt veck på var sida om halsen.
  - ☒ uppfödningssvårigheter är vanligt förekommande
- Ett flicka som föds med svullna fotryggar bör man göra en kromosomundersökning på, för att se om hon har Turners syndrom, sa Otto Westphal.

Av de som får diagnosen Turners syndrom upptäcks drygt 1/3 vid födelsen, drygt 1/3 i barndomen och knappt 1/3 i tonåren.

## Liza har Turners syndrom

Liza, 12 år, har Turners syndrom. Hon kom till Ågrenskas familjevis-  
telse 1997 tillsammans med mamma Monica, pappa Bo-Kenneth och  
syster Lena, 7 år.

Monicas graviditet med Liza var svår på flera sätt.

-Jag fick havandeskapsförgiftning i sjunde månaden och lades in på sjukhus för vård. Sex veckor före planerad förlossning mådde både Liza och jag väldigt dåligt. Liza förlöstes akut med kejsarsnitt och vägde vid förlossningen 2000 gr och var 47 cm lång. Hon mådde ändå förhållandevis bra och vi stannade kvar sex veckor på BB, säger Monica.

Samma dag som familjen kom hem fick Liza en öroninflammation.

-Jag minns att vi tyckte det var väldigt konstigt att hon fick en inflammation när vi inte ens hade varit utanför sjukhusets väggar med henne. Den läkare som behandlade Liza hade heller aldrig sett ett så litet barn med öroninflammation, berättar Bo-Kenneth.

Under antibiotikabehandlingen gick Liza ner något i vikt men följde sedan viktkurvan för tidigt födda barn. Amningen kom igång som den

skulle och Liza fick mat var fjärde timme dygnet runt, eftersom hon var så liten.

-Allt fungerade hur bra som helst, ögonkontakt, motorik, joller, allt var helt normalt och Liza utvecklades som alla andra barn de första åren. Visst tyckte vi att hon var lite liten, men det förklarades alltid med att hon ju var för tidigt född, säger Monica.

## Symptom under uppväxten

Otto Westphal informerade också om symptom under uppväxten.

### **Symptom under 1:a levnadsåret:**

- ☒ fortsatta uppfödningssvårigheter, kräkningar, matvägran, ointresse för mat
- ☒ irriterat högfrekvent skrik, svårtröstade
- ☒ något långsam psykomotorisk utveckling

### **Symptom under fortsatta småbarnsperioden:**

- ☒ kortvuxenhet och avplanande tillväxt
- ☒ öron- och hörselproblem (se särskilt kapitel)
- ☒ sämre koordination öga-hand
- ☒ ökad aggressivitet (från cirka 4-5 år)
- ☒ förtvining av äggstockarna (gäller flertalet)
- ☒ ögonproblematik (se särskilt kapitel)
- ☒ smal, hög gom (se särskilt kapitel)

-Det går att göra en lista på ytterligare symptom som förekommer, exempelvis något ökat avstånd mellan bröstvårtorna, ökat antal leverfläckar, mm. Ingen av flickorna har alla symptom, det är viktigt att hålla i minnet, och en del har mer uttalade symptom, andra mycket små, sa Otto Westphal.

### **Symptom skolåldern:**

- ☒ fortsatt långsam tillväxt
  - ☒ skolsvårigheter (se särskilt kapitel)
  - ☒ sämre kamratrelationer
  - ☒ ökad envishet
  - ☒ autoimmuna reaktioner, d v s antikroppar mot egen vävnad.
- Detta innebär en ökad risk för inflammation i sköldkörteln med därmed underfunktion. Viss ökad risk för diabetes.
- ☒ de yttre tecknen blir tydligare
  - ☒ svårigheter med det abstrakta tänkandet

## Öron- och hörselproblem

Docent Olle Nylén, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra i Göteborg, informerade 1999 (uppdaterad 2003) om öron- och hörselproblematik vid Turners syndrom.

-Hos öron-näs-halsspecialister är öronproblematiken vid Turners syndrom rätt välkänd, men inte hos läkare i allmänhet. Den kliniska kraniofaciala bilden vid Turners syndrom är ganska typisk och där ingår ibland **missbildade ytteröron**, **epikantus** (medfött hudveck som täcker inre ögonvrån), **något underutvecklad underkäke**, **sned ögonställning** (s k antimongoloid snedställning), **annorlunda huvudform** (något hoptryckt framifrån och bakifrån) samt **kort och tjock nacke** med **lågt hårfäste**, sa Olle Nylén.

Det finns en överensstämmelse mellan antalet symptom, graden av symptom och den genetiska avvikelser. Flickor med turnermosiak har exempelvis färre och lindrigare symptom än flickor som helt (tycks det) saknar den ena X-kromosomen.

Risken att flickor med Turners syndrom ska få hörselskador är förhöjd.

-Det kan bero både på att flickorna får fler öronkatarrer och öroninfektioner än andra barn. Dessutom förekommer hos en del flickor en tidig skada i innerörat som på sikt leder till permanent hörselnedsättning inom ett visst frekvensområde.

I normala fall rör sig örats trumhinna lätt. När man sväljer öppnar sig örontrumpeten och luft kommer upp i mellanörat. Det blir samma tryck på båda sidorna av trumhinnan.

-Om örontrumpeten inte fungerar normalt kan det bildas undertryck i mellanörat. Trumhinnan suges in och vätska produceras. Detta ger en försämrad rörlighet i trumhinnan och medför hörselnedsättning på grund av s k ledningshinder.

Av de flickor med Turners syndrom som Olle Nylén träffat, det rör sig idag om 50-55 stycken, har långt över 50 % haft öronproblem. Ibland kan det vara lämpligt att sätta in ett så kallat plaströr i trumhinnan, men det förhindrar inte uppkomsten av öroninfektioner och öronkatarrer.

rer, men det dränerar och ventilerar mellanörat vid katarrer och infektioner.

-Symptomen dämpas men upprepade behandlingar med rör kan också leda till oönskade ärrbildningar i trumhinnan och framtida hörselproblem. Om ingen åtgärd företas är å andra sidan risken stor att trumhinnan sugas in permanent med risk för kronisk hörselnedsättning. Långdragna och upprepade hörselkatarrer med ledningshinder kan på sikt leda till kronisk öroninflammation som kan behöva opereras.

Den tidiga skadan i innerörat ses till en början bara inom en liten del av hörselkurvan (1500-2003 Hz) och upplevs inte som något stort problem eftersom bas- och diskantområdet är intakt.

-Många kvinnor med Turners syndrom får emellertid tidiga åldersförändringar i innerörat som yttrar sig som en försämring av hörseln inom diskantområdet. Detta leder till att ca 50 % av kvinnorna kan vara i behov av hörhjälpmiddel redan vid 40 års ålder.

Olle Nylén rekommenderade tidig kontakt med öronläkare för att om möjligt undvika återkommande öronkatarrer med hörselnedsättning.

-Det är naturligtvis också lämpligt att barn med återkommande besvär sköts av en och samma öronläkare, som på så sätt lär känna problemen hos varje enskilt barn, sa Olle Nylén.

De specialister som ingår i kompetenscentret på SU/Östra har utarbetat ett nationellt vårdprogram innehållande riktlinjer för bl a landets öronläkare. Programmet syftar till att förebygga och förhindra skador.

-Meningen är att landets alla flickor med Turners syndrom ska komma till något av de Turnercenter som finns på landets universitetssjukhus. Budskapet i programmet är att alla barnen ska få träffa en kompetent och intresserad öronläkare. Den första undersökningen bör ske så tidigt som möjligt efter diagnosen är ställd, sa Olle Nylén.

## Liza får upprepade öroninflammationer

Liza började på daghem när hon var 2,5 år gammal och trivdes väldigt bra med det. Hennes tidiga öroninflammation visade sig inte vara någon engångsföreteelse.

-Öroninflammationerna avlöste varandra under hela förskoletiden. Så fort Liza fick en förkylning ledde det till öroninflammation. Det var

mycket jobbigt. Men i övrigt kunde vi inte se några typiska kännetecken på Turners syndrom annat än att Liza var kort. Hon var ungefär 10-15 cm kortare än de andra flickorna när hon började första klass, säger Bo-Kenneth.

## Hjärtproblem vid Turners syndrom

Överläkare Jan Sunnegård, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, SU/Östra, Göteborg, informerade 1999 (uppdaterad 2003) om hjärtproblem vid Turners syndrom.

Jan Sunnegård inledde med att informera översiktligt om hjärtats normala funktion och tog därefter upp hjärtfel som förekommer vid Turners syndrom. 1/3 av alla flickor med syndromet har någon typ av hjärtfel.

En mängd olika hjärtfel förekommer således, men följande tillhör de mest vanliga vid syndromet:

- \* Förträngning i kroppspulsådern
- \* Förträngning av klaffen mellan vänster kammare och kroppspulsådern
- \* Underutveckling av vänster kammare
- \* Felaktig mynning av lungvenerna

-Vanligast av dessa fyra är **förträngning i kroppspulsådern**. Förträngningen kan vara olika uttalad. Hos en del är förträngningen mycket tät och det leder då till högt blodtryck i övre kroppshalvan. Förändringen är relativt lätt att åtgärda både i nyföddhetsperioden och senare.

Den operationsmetod man använder för att vidga förträngningen utförs utan att man behöver stanna hjärtat.

-Man går in mellan revbenen, knipsar av aorta före förträngningen, tar bort den och syr ihop aorta. Operationen går relativt snabbt. Under tiden blir blodförsörjningen sämre till den nedre delen av kroppen, andra kärl tar dock delvis över blodförsörjningen. Är förträngningen tät blir skillnaden inte så stor, sa Jan Sunnegård.



**Förträngning av klaffen mellan vänster kammare och kroppspulsådern** kan förekomma som enskilt problem eller i kombination med förträngning av kroppspulsådern.

-Gäller det senare så åtgärdar vi klaffförträngningen först. Den operationen kräver att hjärtat stoppas och hjärt-lungmaskin tar över blodcirkulationen. Ingreppet är förenat med relativt liten risk att barnet inte överlever. Idag överlever 98 av 100 barn som opereras för hjärtfel och då ingår även barn med svåra hjärtfel.

Är flickarna i klaffen sammanväxta snittas de upp. Men ofta är det inte det enda problemet. Klaffen är inte sällan också förtjockad, vilket kan göra det trångt igen.

-Man kan aldrig göra klaffen helt frisk, utan får ibland problem med kvarvarande förträngning eller att klaffen läcker. Därför måste flickorna med det här hjärtfelet komma på kontroller.

De två beskrivna hjärtfelen utgör 80 % av alla förekommande hjärtfel vid Turners syndrom. Mer ovanliga, men också ofta allvarigare fel är fel som **underutveckling av vänster kammare** och **felaktig mynning av lungvenerna**.

-Är vänster kammare underutvecklad, totalt 25-30 barn föds med detta fel varje år, innebär det att blodförsörjningen till kroppen blir lidande. Av de båda kamrarna har vänsterkammaren den största och viktigaste uppgiften och den del av hjärtat som måste producera det högsta trycket. Idag finns det operationsmetoder som löser problemet men dessa operationer är mer omfattande. Hur allvarligt felaktigt mynnande lungvenor kan bli beror på om båda venerna mynnar fel.

Frågan om tillväxthormonbehandling kan ha en negativ effekt på hjärtat, exempelvis extra tillväxt av hjärtmuskeln, kom upp. På den frågan svarade Jan Sunnegård att man inte sett någon uppenbart negativ effekt av behandlingen.

## Liza börjar skolan och hennes beteende förändras

Fram till skolstarten visade Liza en mycket kreativ läggning och gav sig med liv och lust i kast med allt möjligt.

Under Lizas första år i skolan var undervisningen mycket strukturerad, med ett klart och fast schema.

-Det var något som passade Liza mycket bra. Kunskapsmässigt hade hon inga problem att hålla samma takt som de andra barnen. Men efterhand visade Liza att hon hade svårt att koncentrera sig om det blev för bråkigt och stökigt i klassrummet. Hennes humör började svänga från glädje till ilska. Hon var sällan jämn i humöret. Hon visade också att hon blev irriterad av ändringar i dagsprogrammet, säger Monica.

-Efter knappt ett år i skolan var hennes öppna och kreativa sätt förändrat. Vi vet inte vad som hände det första året, om hon pratade för mycket på lektionerna eller om hon blev mobbad eller bådadera. Men någonting hände. Vi vet att hon ofta glömde att räkna upp handen när hon ville säga någonting. För att komma tillrätta med detta "regelbrott" satte Lizas fröken en lapp på hennes bänk och det retade de andra barnen henne för, säger Monica.

För Monica och Bo-Kenneth blev det alltmer uppenbart att Liza hade problem som de inte uppmärksammat tidigare.

-Hon fick ibland svårigheter i umgänget med jämnåriga. På grund av hennes envishet blev det ibland problem med att diskutera med henne. Att få henne att försöka se saker och ting från två håll var inte lätt, säger Bo-Kenneth.

## Pedagogiska aspekter

Specialpedagog Inga-Lill Jakobsson informerade om pedagogiska aspekter.

-Jag har under en längre tid intresserat mig för diagnosens betydelse för skolsituationen för elever med någon form av syndromdiagnos.

När en elev med en syndromdiagnos inte förstår en uppgift är en vanlig förklaring, från skolans sida, att detta beror på "sjukdomen" eller funktionshindret. Men det kan finnas andra bidragande orsaker, som kan relateras till förhållandena i skolmiljön och som man inte lika ofta fokuserar på, exempelvis:

- ☒ att uppgifterna inte är anpassade till elevens utvecklingsnivå
- ☒ att läraren inte har tid att förklara ordentligt eftersom andra elever väntar på hjälp
- ☒ eleven kanske har svårt att koncentrera sig om det är stimmigt i

klassrummet

☒ eleven kanske är orolig för vilka hon ska samarbeta med i grupparbete senare på dagen

-Det är vad som inverkar på hur elevernas skolsituationer gestaltar sig samt syndromdiagnosers betydelse för förståelsen av vad som framträder i skolsituationen, som jag intresserat mig för och gjort en studie kring, sa Inga-Lill Jakobsson.

Det uppdrag läkare eller psykologer (oftast de som utreder) har, som utreder barns problem och svårigheter, tar slut i o m att man antingen ställer en diagnos, eller inte gör det.

-Därefter är det skolpersonalens uppgift att följa upp och göra de förändringar som krävs för att underlätta barnets skolsituation. Min erfarenhet, efter att jag har besökt 50 barn med fyra olika diagnoser (Turners syndrom, CDGS, FAS och 22q11-deletionssyndrom) i deras skolmiljö, att personalen inte sällan blir handlingsförlamad när barnet väl fått en diagnos. Diagnosen blir någonting ”mystiskt” som alla problem går att relatera till. Frågan är om barnet alltid får ett bättre bemötande sedan man ställt diagnosen.

Flickor med Turners syndrom, som Inga-Lill Jakobsson gick in mer specifikt på, kan bli väldigt ensamma i skolan och på fritiden.

-För flickan handlar problemen ofta om att få hela livssituationen att fungera och där är kamratrelationerna så viktiga. Jag har träffat flickor med syndromet som ringer och ringer till kamrater, men alltid får höra olika varianter på ursäkter som alla innebär att de inte kan träffas. Och flickor med Turners syndrom är väldigt känsliga för att sådana här saker.

Skolan kan tycka att föräldrarna borde lägga mer arbete på att träna matte med sin dotter, medan föräldrarna å sin sida kan tycka att detta är mindre viktigt eftersom flickans kamratrelationer fungerar så dåligt.

-Jag tror att hem och skola måste samarbeta mer för att hjälpa flickan att lösa sina svårigheter. Information till klasskamrater och personal kan vara en väg.

Inte sällan kan en diagnos rymma 25-30 olika symptom, men där en och samma person sällan har alla symptomen, utan en egen individuell uppsättning.

-Alla symptom kan göra lärare förvirrade och osäkra. Ibland är informationen om syndromet för ytlig och ibland alltför omfattande. I båda fallen kan informationen skada mer än den gynnar.

Inga-Lill Jakobsson har också studerat närmare på hur flickan upplever sin diagnos.

-Ibland känner flickan inte ens till sin diagnos och vad den innebär och det är en klar nackdel. Flickorna "växer" ofta när de får veta mer om sin diagnos och många väljer att själva informera klasskamraterna. Andra engagerar sig i elevråd och går med i föreningar. Ofta mår flickorna bättre i skolan och sämre hemma, där de kan släppa fram sin sorg och oro.

Studien Inga-Lill Jakobsson gjort, utgör ett delresultat av ett samarbetsprojekt där olika medicinska forskningsprojekt på Sahlgrenska universitetssjukhuset ingår.

-Vi har tittat närmare på vad som skiljer i skolsituationen mellan de fyra diagnosgrupperna i olika avseenden; socialt, emotionellt, beteendemässigt och uppmärksamhetsmässigt.

I studien har ingått att prata med föräldrarna, sammanfatta den medicinska problematiken, träffa flickorna samt kontakt med och besök i flickornas klasser under vardera en eller två dagar.

För föräldrarna har diagnosen nästan enbart inneburit något positivt. Man upplever att man fått:

- ☒ en förklaring på svårigheterna
- ☒ ett namn
- ☒ mer information
- ☒ ett påtryckningsmedel
- ☒ hjälp att mobilisera kraft
- ☒ ett bidrag till identitetsutvecklingen

Bland det som föräldrarna uppfattat som negativt med att få en diagnos är att det följt en stor trötthet av allt de måste engagera sig i och stå i ledningen för.

För skolpersonalen innebar diagnoser på problemen också mestadels något positivt. Man upplever att det:

- ☒ underlättar ett professionellt förhållningssätt
- ☒ ger information och förklaringar
- ☒ ger en utgångspunkt för arbetet
- ☒ innebär lyhördhet för olika förutsättningar

Till sådant lärarna upplevde som negativt med att få diagnoser hör att det skapar oro och osäkerhet och innehåller frustrerande information.

Hur barnens skolsituation ser ut beror på samhällets ideologi, skolans samverkansmiljöer och skolans specialpedagogiska verksamhet.

-Inom varje område spelade ett stort antal faktorer roll för hur barnens skolsituation såg ut. Hur det blev i det enskilda fallet berodde till största delen på hur kommunikation, relationer och samverkan, i och utanför skolan, fungerade. Föräldrarna har här en nyckelroll. Antingen inbjuder de till kontakter mellan hemmet, skolan och andra verksamheter och fungerar som samordnare och samarbetspartner eller så förhindrar de detta i olika utsträckning.

-Jag fann exempelvis att **delaktighet** spelar stor roll för barnen. De flesta av flickorna med TS som jag träffade mådde bäst av att gå i samma skola i området som alla andra barn och uppskattade inte att resa till ett annat område för att gå i skolan.

Delaktighet kan vara av olika slag, t ex **pedagogisk delaktighet**, vilket kan innebära att specialpedagogen kommer till klassen istället för att eleven ska lämna klassen.

**Social delaktighet** är svårare att styra, eftersom det handlar om samspel med kamraterna där det bl a gäller att bli vald att delta i lekar.

-Barn med funktionshinder är mindre delaktiga än andra barn främst när det gäller fria aktiviteter. Det finns mycket skolan kan göra för att förbättra den sociala delaktigheten, exempelvis att man använder sig av kamratstödjare i större utsträckning, sa Inga-Lill Jakobsson.

## Logopediska aspekter

Logoped Gunnel Wallgren, Bankeryd, informerade om logopediska aspekter vid Turners syndrom.

-Som logoped arbetar man med kommunikation i vid bemärkelse och inbegriper i detta begrepp **språk, tal** och **röst**. Språket utgör själva innehållet i kommunikationen och är förmågan att formulera, uttrycka och sätta ihop korrekta meningar. Tal är hur vi formar språkljud och ord med hjälp av tunga, läppar och andra delar av munhålan. Röst är det vi gör med stämbanden och som påverkas mycket om vi exempelvis har en förkylning, sa Gunnel Wallgren.

Logopedi handlar också om **munmotorik**, d v s att tugga, suga, svälja, eftersom munmotoriken har betydelse för tal.

-**Läsförmåga** är också ett område som intresserar oss eftersom det finns en koppling mellan läsförmåga och språk.

När det gäller kommunikation specifikt vid Turners syndrom, så finns det inte mycket vetenskaplig litteratur som behandlar exempelvis språk och Turners syndrom. Röstens finns det däremot lite mer skrivet om. Exempelvis finns det belegg för att obehandlade kvinnor med syndromet har ett ljus röstläge.

-Vi vet att behandling med manligt könshormon kan ge en mörkare röst, men känsligheten för detta varierar från individ till individ.

I en fallbeskrivning av fyra flickor med Turners syndrom, som behandlades med manligt könshormon, fann Gunnel Wallgren en snabbare utveckling till det mörkare röstläge som är kännetecknande för vuxna kvinnor. Slutresultatet skilde sig dock inte från vad som är normalt för vuxna kvinnor i allmänhet.

Gunnel Wallgren menade att man i studier sett att flickor med Turners syndrom kan ha vissa problem med sen språkutveckling och läsning.

-När vi misstänker att det finns problem gör vi en grundlig utredning, där det bl a ingår samtal med föräldrar, personal och barnet samt test av olika slag. Hur vi lägger upp utredningen beror på barnets ålder och hur stora problemen är.

Utredningen syftar bl a till att kartlägga flickans

- ☒ kommunikationsförmåga, d v s turtagning, lyssna och invänta svar, växla samtalsämne, få fram sitt budskap osv
- ☒ språkliga förståelse, d v s hur flickan tar in och tolkar det som sägs
- ☒ ljudsystem, exempelvis om flickan ersätter ett ljud med ett annat eller förenklar ljudkombinationer
- ☒ grammatiska kunskaper
- ☒ ord- och begreppsförråd
- ☒ röstfunktion

-Av det vi kunnat se så har flickor med syndromet en allmänt sett dålig artikulation i sitt tal. Orsakerna till detta vet vi inte säkert, det bör utredas ytterligare, men svaghet i munmuskulaturen kan medföra att de inte tar ut rörelserna ordentligt. Detta är en funktion som kan förbättras genom träning. Över huvudtaget finns det mycket man kan göra för att förbättra flickornas kommunikationsförmåga.

Flickor med Turners syndrom och språkförsening får samma träning som andra barn med språkförsening när de söker hjälp hos logoped. I de fall där det finns problem med läs- och skrivförmågan kan resultatet av logopedisk testning ingå som grund för det åtgärdsprogram som skolan ska ta fram i samarbete med barnet och föräldrarna, sa Gunnel Wallgren.

Logoped Ann-Christine Ohlsson, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg, informerade 1999 (uppdaterad 2003) om logopediska aspekter på Turners syndrom.

-Här i Västsverige deltar vi logopedier i det projektarbete som startat kring flickor med Turners syndrom. Det har visat sig att en del av flickorna kan behöva specifik språk-, tal- och kommunikationsträning. Det kan bli bero på att det är så vanligt med hörselnedsättning orsakad av det stora antalet öroninfektioner. Undersökningar har visat att 70 % av alla ungdomar och vuxna kvinnor med Turners syndrom har en hörselnedsättning, sa Ann-Christine Ohlsson.

Högt gomvalv är relativt vanligt i gruppen och detta kan leda till matningsproblem, ett annat sugmönster och en annan munmotorik.

-I en studie inom ramen för Turnerprojektet uppgav 60 % av de tillfrågade föräldrarna att det funnits problem kring matning och ätande hos deras döttrar.

Ann-Christine Ohlsson gick därefter över till att prata om kommunikationskompetens.

-Kommunikationskompetensen är det samlade resultatet av motivation, kunskaper och färdigheter för att kommunicera. Kommunikationen underlättas om man har ett särskilt intresse att kommunicera kring. Det krävs dessutom vissa färdigheter för att kunna kommunicera, t ex att man hör bra, att man kan artikulera och välja rätt ord. Resultatet av kommunikationen spelar också stor roll för den fortsatta viljan att kommunicera.

-Det räcker att någon del är satt ur spel för att kommunikationens kvalitet ska påverkas menligt. Vid Turners syndrom är problemen oftast relativt små, men det är ändå viktigt att åtgärda dem så att barnet inte hamnar i en ond cirkel, sa Ann-Christine Ohlsson.

## Information om syn

Ögonläkare Anna-Lena Hård, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, SU/Östra, Göteborg, informerade 1999 (uppdaterad 2003) om de synproblem som kan förekomma vid Turners syndrom.

-Turners syndrom medför sällan allvarligare problem med ögon och syn. Skelning och medfödda färgsinnesdefekter är relativt vanliga. Normalt har ca 8 % av alla män och 0,4 % av alla kvinnor färgsinnesdefekter. 8-10 % av alla kvinnor med Turners syndrom har färgsinnesdefekter. Ögonregionens utseende kan vara lite speciellt med brett mellan ögonen, snedställda ögon och något nedhängande ögonlock (ptos), sa Anna-Lena Hård.

Ann-Lena Hård informerade om ögats anatomi, om de undersökningar som kan bli aktuella samt om skelning.

-Skelning är ungefär 10 ggr vanligare hos kvinnor med syndromet än i befolkningen i övrigt. Vid skelning är det risk för nedsatt syn på ena ögat om det hela tiden är samma öga som skelar. En sådan synned-sättning kan behandlas med lapp om man gör det före 7-8 års ålder. Därefter kan man inte uppnå någon synförbättring med lapp.

Anna-Lena Hård beskrev också olika brytningsfel såsom närsynthet, översynthet och astigmatism.

-Det finns ett samband mellan skelning och olika typer av brytningsfel. Barn med översynthet har exempelvis ökad risk för inåtskelning. Barn med skelning behöver därför gå på regelbundna kontroller på ögonklinik. Ibland kan skelningen korrigeras med glasögon och ibland kan man behöva operera skelningar, oftast därför att de utseendemäs-sigt kan vara stötande. Man flyttar då ögonmuskler så att ögat ställs så rätt som möjligt. Oftast blir barnet inte av med skelningen helt efter en operation, men den syns mindre, sa Anna-Lena Hård.

## Liza får diagnosen Turners syndrom

När Liza var 8-9 år gammal började Monica och Bo-Kenneth tycka att Lizas kortvuxenhet verkligen var ett stort problem.

-Dittills hade vi fått höra alla möjliga förklaringar till att hon var så kort och att "det nog skulle ordna sig". Men när hennes längdtillväxt-



kurva dessutom började plana ut blev vi riktigt stressade och krävde att få träffa en specialistläkare, säger Monica.

Någon tid senare undersöktes Liza på nytt och sedan dröjde det inte länge förrän hon fick diagnosen Turners syndrom.

-Liza var med när vi fick informationen om syndromet. När läkaren berättade att det var omöjligt för Liza att få egna barn, tog hon väldigt illa vid sig. Det hade varit bättre om läkaren först talat med Monica och mig och sedan med oss alla tre tillsammans, säger Bo-Kenneth.

## Kortvuxenhet i barndomen och utebliven pubertet

(utdrag ur Ågrenskas nyhetsbrev om Turners syndrom, nr 156, från år 2000)

Hur ett barn växer är ett samlat mått på det psykiska och fysiska välbefinnandet.

-Tillväxten påverkas av könskromosomerna, hormonerna och miljön. Den påverkas t ex av om barnet får tillräckligt med mat och näring. Tillväxthormonernas betydelse har undersökts relativt noggrant, sa professor Kerstin Albertsson-Wikland, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Tillväxthormon insöndras i normala fall från hypofysen och släpps ut i kroppen under hela dygnet. Mängden hormon som insöndras varierar mycket, med ett flertal toppar fördelade på dygnets timmar enligt ett speciellt mönster.

-Flickor med Turners syndrom har en egen produktion av tillväxthormon, men inte i tillräcklig omfattning. Under puberteten, då det behövs extra mycket tillväxthormon, ökar inte produktionen, med t ex speciella toppar, som den ska hos flickorna. Dessutom har vi sett att tillväxthormonet inte heller ser ut som det ska. Därför kan inte cellerna ta upp hormonet på ett normalt sätt. Vad som händer med det hormon som cellerna inte tar upp är inte undersökt

Redan vid tre års ålder kan man se att de flesta flickor med syndromet inte tillväxer normalt. Behandlas de inte blir deras slutlängd cirka 20 cm under förväntad längd (summan av mammans och pappans längd dividerat med 2, minus 6,5 cm).

För många flickor med Turners syndrom infaller puberteten först i 14-16 års åldern, ibland ännu senare.

-När menstruation och bröstutveckling uteblir söker föräldrarna för detta och flickan kan få diagnosen. Tyvärr har man då missat möjligheterna att påverka flickans slutlängd, sa Kerstin Albertsson-Wikland.

## Behandling med tillväxthormon

(utdrag ur Ågrenskas nyhetsbrev om Turners syndrom, nr 156, från år 2000)

Kerstin Albertsson-Wikland informerade om en tillväxtstudie som gjorts i samarbete med Danmark och Holland. I studien ingick 4488 barn födda 1972-84. Barnen hade olika orsaker till sin kortvuxenhet. Studien visade att flickorna i genomsnitt blev 10 cm längre än de skulle ha blivit obehandlade.

Tillväxthormon framställs biosyntetiskt sedan 1986.

-Från att ha varit en bristvara blev tillväxthormon tillgängligt för alla med tillväxthormonbrist. Före 1986 gav man flickorna anabola steroider (oxandiolen) för tillväxten och östrogen för puberteten. Till denna behandling lade man efter 1986 tillväxthormon. Det ledde till att flickornas slutlängd hamnade någonstans mellan 145-154,2 cm.

Behandlingen förändrades därefter på så sätt att man tog bort oxandiolenbehandlingen och bara gav flickorna tillväxthormon och östrogen.

Nästa förändring innebar att man bara gav tillväxthormon, men från 3 års ålder. Behandlingen kompletterades med oxandiolen efter ett antal år, när flickorna började närma sig puberteten. För att sätta igång puberteten fick flickorna östrogentabletter.

-Så gör vi också idag, men med den skillnaden att vi ger flickorna dubbel dos tillväxthormon från tre års ålder. Idén bakom den nuvarande behandlingen är att flickorna ska få en så normal längdtillväxt som möjligt under barndomen och inte "halka" efter de andra barnen och sedan få en senare pubertet.

Det är viktigt att behandlingen med tillväxthormon ligger på en lagom nivå och den nivån varierar från flicka till flicka. Inte bara längdtillväxten påverkas av tillväxthormon också fettnedbrytningen och mus-

keluppbyggnaden ökar. Även immunförsvaret påverkas så att barnen får lite färre infektioner.

-Med de doser vi givit flickorna ser vi inga biverkningar, t ex diabetes, som man kan få av alltför höga doser tillväxthormon. Behandlingen med hormon och östrogen, det senare i ytterst små doser, behöver de flesta vuxna kvinnor med syndromet livet ut för att fungera väl, sa Kerstin Albertsson-Wikland.

## Liza behandlas med tillväxthormon

Efter beskedet om att Liza hade Turners syndrom blev hon kallad till nya undersökningar på ett tillväxtcentrum.

-På centret fick vi en heltäckande information om de problem som ofta förekom vid Turners syndrom. Nu kunde vi själva se att mycket av det stämde in på Liza, t ex hennes dåliga tillväxt, ojämna humör, öroninflammationer, klumpiga motorik, framskjutna bröstorg och höga gomvalv, säger Monica.

Några veckor efter besöket på tillväxtcentret började behandlingen med tillväxthormon.

-Liza var då 10 år gammal och det var ju verkligen i senaste laget att börja behandla henne då. Liza fick dubbel dos från starten och reagerade över förväntan bra. Det senaste året har hon vuxit 12 cm och är idag 131,5 cm lång, säger Bo-Kenneth.

## Praktiska frågor kring den medicinska behandlingen

Psykolog Helena Fagerberg-Moss och sjuksköterska Yvonne Lidung, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade 1999 (uppdaterad 2003) om praktiska frågor kring den medicinska behandlingen och de problem som kan vara förknippade med den.

-Vi är intresserade av att försöka hjälpa till att göra vardagen så lindrig som möjligt när man, som ni, har ett barn som behöver kontinuerlig behandling. Förutom hormonbehandlingen behöver flera av flickorna behandling av logoped, pedagog, tandläkare samt ögon-, öron- och hjärtspecialist, sa Helena Fagerberg-Moss.

Sedan artificiellt framställt tillväxthormon kom ut på marknaden 1986, och det blev möjligt att behandla i avsevärt större omfattning, har utvecklingen gått snabbt framåt. När det gäller behandlingen av

flickor med Turners syndrom så har den förbättrats avsevärt, bl a också därför att särskilda Turnercentra startats upp i flera regioner.

-Jag har träffat cirka 30 flickor med Turners syndrom årligen sedan 1986 och vi har hela tiden försökt förbättra informationen till föräldrarna och göra behandlingen så smärtfri och lekfull som möjligt, sa Yvonne Lidung.

Föräldrarna fick därefter se en videofilm om två flickor som Yvonne Lidung hade förberedande samtal med inför möjligheten att de själva skulle kunna sticka sig.

-För de allra flesta innebär detta att kunna sköta den dagliga behandlingen själva ett stort och betydelsefullt steg. Flickorna "växer", blir mer självständiga och mår väldigt bra när de upptäcker att de kan ta ansvar för sin egen behandling, och när de ser att de klarar av det, sa Helena Fagerberg-Moss.

För att göra det möjligt för flickorna att ta detta viktiga steg krävs det bl a att de får träna i sin hemmiljö och att föräldrarna är övertygade om att flickorna klarar det och känner sig trygga.

-Är inte föräldrarna helt överens känner flickan detta och blir osäker. När hon ska börja träna på att sticka sig själv är det bra om hon inte är ensam de första gångerna, utan har med sig någon kamrat eller någon annan flicka som också ska träna på det, sa Yvonne Lidung.

Några föräldrar undrade hur de skulle göra med sina flickor som hade sjukhusskräck och högst ovilligt ens satte sin fot på ett sjukhus.

-Jag tror att ett bra sätt är att skaffa "klippkort" till sjukhuset, d v s besöka det ofta och enbart låta barnet ha roligt och leka där under många besök och inte ha någon behandling alls inbokad. Man kan också ha foton hemma på sjukhuset och leka att nallar och dockor är "patienter". På så sätt kan man hjälpa barnet att successivt få kontroll över situationen och komma över sin ovilja mot sjukhus, sa Helena Fagerberg-Moss.

Någon förälder funderade över var gränsen för misshandel går. Själva hade de inte funnit någon annan lösning på problemet med dagliga sprutor, än att en höll fast flickan och en gav henne sprutan.

-Det är naturligtvis ett stort problem när man hamnar i den situationen., men det är lätt gjort. Eftersom barnet spänner musklerna i exempelvis låren gör det extra ont att sticka henne. En möjlighet är att man väljer ställen där hon inte kan spänna musklerna, exempelvis i valkarna runt midjan och i höfterna. En nackdel med den lösningen är att det

blir svårare för flickorna när de själva ska börja sticka sig, sa Yvonne Lidung.

Att barnen får mycket information om allt som rör behandlingen och kroppens reaktioner är väldigt viktigt.

-Men samtidigt är det inte lätt att exempelvis förklara för en 3-4 årig flicka varför hon måste vara på sjukhus så ofta och ta sprutor varje dag. Jag tycker ändå att man måste försöka prata med barnet så mycket som möjligt. Det är så oerhört vanligt att de har vanföreställningar om så mycket. Överhuvudtaget är det viktigt att man försöker ta sig tid med barnet och särskilt då när det gäller behandlingen, sa Helena Fagerberg-Moss.

Vanföreställningar och osäkerhet förekommer också hos föräldrarna och därför är Helena och Yvonne noga med att också ge dem mycket information.

-Vi vill ju inte att det blir så att vi säger en sak till barnet här på sjukhuset och sedan säger föräldrarna något annat hemma. Det är ju också viktigt att de inte känner sig ställda och svarslösa när barnet ställer frågor. Det krävs ofta lyhördhet, att man försöker lyssna in vad barnet egentligen vill veta, och sedan berättar lagom mycket vid rätt tillfällen. Vi är fullt medvetna om att detta inte är lätt. Ni föräldrar har mycket att härbärgera och stå ut med. Det råd vi kan ge är att försöka vara så "raka" och ärliga som möjligt i era svar. Barnet kommer att ställa alla frågor, men kanske vid olika tillfällen. Då är det viktigt att inte barnet upplever att det blivit "fört bakom ljuset", sa Helena Fagerberg-Moss.

## Fertilitet och Turners syndrom

Professor Per Olof Janson, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om fertilitetsaspekter vid Turners syndrom.

Som bakgrundsinformation till fertilitetsaspekterna vid Turners syndrom informerade Per Olof Janson översiktligt och allmänt om förutsättningarna för att kunna få barn.

-För att en befruktning ska kunna ske krävs det fungerande äggstockar, äggledare och livmoder hos kvinnan samt fungerande testiklar hos mannen.

Det som så småningom ska kunna bli fullgångna och mogna ägg i den vuxna kvinnans äggstockar, anläggs redan i fosterstadiet och då i form av primitiva äggceller.

-20 veckor gammalt har flickfostret flest ägg, cirka 5 miljoner. Under resten av fosterlivet försvinner 4 miljoner och kvar blir således 1 miljon vid födelsen. Den här massundergången av äggceller styrs främst av gener i könskromosomerna, sa Per-Olof Janson.

Under puberteten försvinner ytterligare cirka en halv miljon äggceller och kvar blir 400 000, 200 000 i vardera äggstocken. Bara en äggcell mognar ut till färdigt ägg varje månad, lossnar, kommer ut i äggledarna, där det kan befruktas.

-Under ett helt liv blir det ungefär 300-400 ägg, av från början 5 miljoner, som mognar ut.. Detta innebär ett fantastiskt stort urval, som vi inte riktigt begriper vitsen med. Vilka ägg som mognar ut styrs av hormoner från hypofysen.

För att en befruktning ska kunna ske krävs att livsdugliga sädesceller från mannen når, och tar sig in i det mogna ägget i äggledarna.

-Visserligen simmar spermier bra för sin storlek, men utan hjälp från slemhinnor och muskler i kvinnans slida och livmoder klarar ingen spermie att ta sig upp till det befruktade ägget på bara den timme som det ungefärligen tar.

Spermier, som hela tiden produceras och går under i stor mängd långt upp i mannens ålder, har längre livslängd i livmodersekretet än många tror, upp till 70 timmar.

-Detta innebär att det inte krävs fler än några samlag i veckan för att tillgången på spermier ska vara tillräcklig, sa Per Olof Janson.

Det tar olika lång tid för kvinnor i allmänhet att bli gravida:

\* Efter en månads försök blir 35 % gravida

\* Efter två månaders försök blir 50 % gravida

\* Efter ett års försök bli 80 % gravida

\* Efter två års försök blir 90 % gravida

-Trots att alla delar fungerar för att en befruktning ska komma till stånd så blir 10 % av alla par oförklarligt infertila. På lång sikt blir också merparten av dessa 10 % gravida. Efter 8 år räknar vi med att

drygt hälften av de 10 % också blir gravida. Det betyder att den absoluta infertiliteten är 2-3 %. Har man is i magen och orkar vänta blir väldigt få par barnlösa. Problemet är att vi inte kan förutsäga vilka som inte har den minsta chans att få barn.

1/3 av all infertilitet beror enbart på mannen

1/3 « « « « « « kvinnan

1/3 « « « « på båda två

-Vi utreder aldrig enskilda personer utan bara par och vi utreder inte heller vilka möjligheter ett par har att i framtiden få barn.

Per Olof Janson beskrev därefter vilka utredningar som görs och hur de går till.

-Efteråt informerar vi om vad vi kommit fram, hur stor chansen för graviditet är samt olika behandlingsalternativ.

Vanliga orsaker till infertilitet hos kvinnan är hög ålder, mekaniska hinder i slidan, i livmodershalsen, i livmodern och i äggledarna samt ägglossningsrubbningar.

Vanliga orsaker till infertilitet hos mannen är impotens, rubbningar i sädesuttömningen, prostatit, missbildningar i könsorganen, genetiska rubbningar, hormonrubbningar, värme och alkohol.

Vanliga orsaker till infertilitet hos båda är samlag vid "fel" tillfälle, immunologisk oförenlighet samt okända faktorer.

Därefter informerade Per Olof Janson om fertilitetssituationen för kvinnor med Turners syndrom.

-De inre könsdelarna hos kvinnorna är normala. Ägganlagen, som anläggs redan i 5:e fosterveckan, är cirka 5 miljoner till antalet hos alla flickfoster, så även hos flickor med Turners syndrom. Därefter försvinner successivt äggcellerna. Hos helt friska flickor finns bara en miljon kvar vid födelsen, 400 000 är kvar när flickorna når fertil ålder och alla är borta i klimakteriet. Hos flickor med Turners syndrom sker detta försvinnande av äggceller snabbare. En del har kvar äggceller upp till puberteten, andra får ingen pubertet alls därför att äggen har tagit slut.

I vilken takt äggcellerna försvinner styrs av komponenter i X-kromosomen. Flertalet kvinnor med Turners syndrom har inga äggceller kvar i 20-årsåldern.

-De får därför östrogenbrist och behandlas med östrogen bl a för att bröstutvecklingen ska komma igång och för att undvika benskörhet.

De flesta kvinnor med Turners syndrom kan därför inte bli gravida med egna ägg. En möjlighet för dem att bli gravida är med donerade ägg som befruktats av spermier från deras män, vilket numera är tillåtet i Sverige sedan något år.

-I Sverige har 6-7000 barn kommit till genom provrörsbefruktning sedan starten 1982. Men det rör sig då enbart om par som har egna ägg och spermier. I lag har det varit tillåtet att donera spermier i många år. Provrörsbefruktning har sämre chanser att lyckas ju äldre kvinnan är och därför har vi satt en praktisk gräns vid 37 års ålder.

Några föräldrar undrade om det inte var möjligt att ta ut äggceller och frysa dem när flickorna är små. Detta för att göra det möjligt för dem att bli gravida i vuxen ålder.

-Tekniken finns att ta ut delar av äggstocken och frysa den. Men man kan ifrågasätta lämpligheten av ett sådant ingrepp på en ung flicka som kanske inte har förutsättningar att förstå avsikten med proceduren. Framtida forskning får utvisa om nedfrysning av ägg från flickor med Turners syndrom blir en behandlingsmetod. För närvarande finns ingen lagstiftning i Sverige kring metoden, sa Per Olof Janson.

## Liza idag

Problemen i skolan, med bl a mobbning, har fortsatt för Liza.

-Trots att skolledningen vid ett flertal tillfällen lovat att ta tag i problemen har inte så mycket hänt, säger Monica.

Liza hade under årskurs 1-3 stödundervisning 2-3 timmar/vecka och tillhör idag den bättre halvan av klassen. Hon arbetar helst själv men kan även arbeta i grupp.

Öroninflammationerna har gått över, men istället har Liza fått problem med synen.



-För ett år sedan kom hon ofta hem och klagade på att hon hade ont i huvudet. Vi sökte upp en optiker som fann att Liza hade bara 60% syn på sitt ena öga. Hon fick glasögon och det löste problemet med hennes huvudvärk, säger Bo-Kenneth.

Idag mår Liza ändå förhållandevis bra. Hon är ofta glad och öppen.  
-Men emellanåt får hon sina anfall av ilska och då går det inte alls att kommunicera med henne. Hon blir t ex oerhört arg och besviken om hon måste göra något hon inte vill. Men det är ju inte så ovanligt, det hör ju tonåren till, säger Monica.

Lizas stora intresse idag är ridning. Hon är med i en ridklubb tillsammans med tre flickkamrater från klassen.

-Dessutom har hon börjat spela fiol. Precis som med ridningen är fiolspelet ett eget beslut som vi gärna stödjer, säger Bo-Kenneth.

Hormonbehandlingen, med sprutor varje dag, sköter Liza helt själv och det gör hon mycket bra.

-Jag tycker att det är viktigt att framhålla att det finns mycket som är ovanligt bra hos Liza. Hon har till exempel väldigt bra ordning och hon har alltid ambitionen att göra sitt bästa, säger Bo-Kenneth.

## Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Marianne Bergius från Mun-H-Center, informerade om funktioner i och kring munnen.

Mun-H-Center är ett nationellt, orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för små och mindre kända handikappgrupper som erbjuder information, utbildning, handledning, konsultation och behandling.

-Munnen var länge en lågprioriterad del av kroppen, men detta håller nu på att ändras. Och det är inte så konstigt, eftersom några av kroppens viktigaste funktioner finns i just munnen.

Exempel på funktioner i och kring munhålan är andning, näringsintag, tal och ickeverbal kommunikation, t ex mimik. Området har en mycket komplicerad muskulatur och minsta störning kan leda till problem. Idag finns det olika munmotoriska träningsprogram som i vissa fall kan förbättra funktionen.

Föräldrarna på vistelsen fyllde i ett frågeformulär om tandvård, om barnets funktionshinder, om matsituationen och om dregling. Barnen blev undersökta hos oss vad gäller munmotorik, bett och munhälsa. -Uppgifterna samlas i en databas som sedan blir tillgänglig för föräldrar och tandvårdspersonal. Har er tandläkare behov av information så be honom eller henne att vända sig till oss.

Mer specifika orofaciala aspekter och problem för barn, ungdomar och vuxna med Turners syndrom är följande:

- \* Förhållandevis smal överkäke
- \* Liten och något bakåtroterad underkäke
- \* Tendens till överbett och korsbett
- \* Förhållandevis korta rötter på bl.a. framtänder
- \* Högt och trångt gomvalv, vilket ibland kan medföra trånga andningsvägar genom näsan.
- \* Ibland förekommer tidig tandömsning.

Vid eventuell tandreglering bör man ta hänsyn till att rötterna kan vara kortare än normalt. Behandling med tillväxthormon, för stimulering av tillväxten av kroppslängd, har visats resultera även i en ökad tillväxt av underkäken.

-Tandvården bör således vara väl insatt i de problem som kan förekomma för barn som har ett annat tillväxtmönster.

Vid blodiga ingrepp i munhålan är det viktigt att barn med vissa hjärtfel får endocarditprofylax, d v s antibiotikaskydd mot munbakterier som kan frisättas i blodet.

-Det är således viktigt att barnets tandläkare får information om att barnet kan ha hjärtfel. Idag rekommenderas Amoxicillin eller Klindamycin som antibiotikaprofylax vid ett tillfälle en timme före behandling. Överhuvudtaget är det viktigt att de här barnen har sunda kostvanor och en god munhälsa, vilket bäst uppnås med förebyggande tand-

hälsovård. Det är särskilt viktigt att det görs en odontologisk sanering före en eventuell hjärtoperation

## SIKÅ-materialet

DAMP-konsulent Johanna Björk, Ågrenska, informerade om SIKÅ-materialet, ett redskap för samarbete mellan föräldrar och olika yrkesgrupper i förskola och skola.

-SIKÅ står för Samarbete Information Kartläggning Åtgärd. SIKÅ-materialet kan användas när man bedömer att ett barn har koncentrationssvårigheter i kombination med motorisk-perceptionell problematik, sa Johanna Björk.

Huvudsyftet med materialet, som är ett strukturerat diskussionsunderlag inriktat på DAMP-problematik och angränsande svårigheter, är att ge skola och föräldrar ett konkret verktyg att samarbeta kring.

-Ett bra samarbete mellan föräldrar och skola leder till elevutveckling, bl a genom att man kan komma fram till uppgifter som kan ligga till grund för åtgärdsprogram. Barnet känner också att föräldrar och skola samarbetar kring eventuella problem.

Ansvar för att samarbetet kommer igång är skolans. Kartläggningen av barnets svårigheter i olika situationer blir mer heltäckande genom att den görs av föräldrar och skolpersonal tillsammans.

SIKÅ-materialet, som i första hand tillhandahålles i samband med utbildning på Ågrenska och rekvideras av skolan, är ett diskussionsunderlag för föräldrar och personal. Det ska således inte ses som underlag för diagnos.

-Det är viktigt att läkare och psykolog utreder barnets funktionshinder vilket sedan ligger till grund för de diskussioner SIKÅ-materialet initierar, sa Johanna Björk.

## Information från Ågrenskas barnteam

Barnen som kommer till Ågrenskas familjevistelser, både barnen med funktionshindret och syskonen, har under dagarna aktiviteter som följer ett särskilt schema där skola och inomhus-/utomhusaktiviteter blandas. Det pedagogiska program Ågrenskas barnpersonal schema-

lägger tar hänsyn till barnens funktionshinder, individuella styrkor och svårigheter, intressen mm.

-Inför vistelserna tar två stycken ur barnteamet kontakt med föräldrar och skolpersonal och inhämtar uppgifter om vart och ett av barnen. Personalen läser tillgänglig information om funktionshindret och inför vissa veckor får de också kompletterande information genom att träffa medicinsk och psykosocial expertis, säger forskollärare Marie-Louise Skoog, Ågrenska.

Utifrån den insamlade informationen bestäms det pedagogiska innehållet och barnens olika aktiviteter under familjevistelsen planeras.

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi ICF, det nya internationella handikappbegreppet. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Marie-Louise Skoog.

## Information från försäkringskassan

Roland Jönsson från Försäkringskassan, Göteborg, informerade om de ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionshinder kan få från försäkringskassan, d v s vårdbidrag, handikappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapenning.

-**Vårdbidrag** kan föräldrar söka om barnet har ett funktionshinder eller sjukdom som kräver extra vård, tillsyn och/eller har **merkostnader**. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader.

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag 96 504 kr/år (2003), tre fjärdedels 72 372 kr/år, halvt 48 252 kr/år och en fjärdedels 24 120 kr/år. Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan barnet själv eventuellt erhålla handikappersättning.

**Bilstöd** är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionshinder medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel.

-Funktionshindret ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst sju års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag på 30 000 kr samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på upp till 40 000 kr. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

**Assistansersättning** är ett ekonomiskt stöd som ger personen med funktionshinder rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv. Om det grundläggande behovet, d v s hjälp med personlig hygien, på- och avklädning, att äta och kommunicera samt att assistenten ska vara väl förtrogen med funktionshindret, uppgår till mer än 20 timmar/vecka utgår ersättning från försäkringskassan för de timmar som överstiger detta antal.

-Det är kommunen som ansvarar för att behovet av personlig assistans tillgodoses och kommunen ersätter i sådana fall assistansen de 20 första timmarna/vecka. När det gäller barn måste dess behov av hjälp och vård under större delen av dygnet vara av betydligt större omfattning än för friska barn.

**Tillfällig föräldrapenning** är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bl a vård av sjukt barn. Ersättningen kan utgå maximalt 120 dagar/år och barn. Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år.

-För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. För dem kan ersättning utgå från 16 års ålder upp till dess de fyller 21 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Dessa dagar kan användas till exempelvis föräldrautbildning eller vid inskolning till förskoleverksamhet, sa Roland Jönsson

## Samhällets stöd

Mats Månsson, kurator, Alingsås, informerade om lagar som i allmänhet berör människor med funktionshinder och om LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) i synnerhet.

-Ju mer stöd och hjälp ett barn med funktionshinder behöver desto fler blir kontakterna med personal som på olika sätt handhar denna hjälp. Det är dessutom ofta mycket arbete med att ta reda på vilken hjälp som är möjlig, var man ska söka hjälpen och kanske sedan också

överklaga avslag. Men så mycket kan jag säga att det ofta lönar sig att överklaga avslag även om det kan ta väldigt lång tid innan man får rätt.

Det är ytterst få diagnoser som automatiskt leder till att man får stöd och hjälp från samhället, Downs syndrom är en sådan diagnos.

-Detta beror på att barn med samma diagnos ofta är väldigt olika. Vem kan exempelvis svara på frågan hur ett barn med autism är? Vi har ofta ett stort behov av att etikettera och generalisera och därmed förenkla, tror vi. Men det går inte att beskriva en person utifrån en diagnos, sa Mats Månsson.

Att få ett barn med ett funktionshinder är ingenting man längtar efter.

-När vi väntar barn har vi alla stor förhoppningar. Vi ser det kommande barnet som någonting roligt och livsbejakande. Vi vill se barnet växa upp, få kompisar, börja skolan, utveckla intressen. Vi vill att det ska gå bra för barnet i skolan, att det ska utveckla ett självständigt liv och flytta hemifrån, osv. På frågan om man vill ha en pojke eller flicka svarar de flesta att "det spelar ingen roll, bara barnet är friskt". Men ibland blir inte livet som man tänkt sig det och man måste göra bästa möjliga av situationen.

Man kan diskutera vad som menas med livskvalitet. Att vara vuxen, ha ett funktionshinder och vara förtidspensionär som många är, kan innebära ett liv med hög livskvalitet.

-Det finns gott om meningsfulla verksamheter som inte har andra syften än att vara roliga och stimulerande för den som utövar dem. Pengar till mat, husrum, nöjen, mm, kommer en gång i månaden. Jag har träffat många personer med funktionshinder som säger att de har ett väldigt bra liv. Därför kan man inte säga att ett liv ska vara så eller så för att vara bra.

De lagstiftning som tidigare var en särslagstiftning för människor med sjukdomar och funktionshinder (Omsorgslagen) är ersatt av lagar som gäller för alla, exempelvis Skollagen, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen, Förvaltningslagen, AFL-lagen om allmän försäkring.

-Men därutöver finns LSS, Lagen och stöd och service till funktionshindrade, som är en "pluslag" som kom 1994.

Mats Månsson anser att det i all lagstiftning finns en viss människosyn inbakad.

-På 1940-talet fick exempelvis föräldrar till barn med svåra handikapp ingen hjälp och inget vårdbidrag. Alternativet till att klara sig helt utan hjälp var att lämna bort barnet till en institution. Det fanns inte ens skolor för andra än de som ansågs "bildbara", träningskolan kom först 1967.

I början på 1980-talet kom en vändning och samhället övergick från att omyndigförklara personer med svåra funktionshinder till att börja betrakta dem som fullvärdiga medlemmar.

-Vi fick omsorgslagen 1986, den lag som åtta år senare utvidgades till LSS. LSS är en mycket bra lag där det finns stora möjligheter att individualisera olika hjälpinsatser. Det sägs att lagen är en rättighetslag, men jag anser att det snarare är en möjlighetslag. Tanken med lagen är att "den enskilde ska få möjlighet att leva som andra" (5§). Den målsättningen anser jag är lagens stora förtjänst, även om man kan diskutera vad det innebär att leva som andra, sa Mats Månsson.

Oavsett om barnet tillhör personkretsen som har rätt till insatser enligt LSS, eller ej, (se mer om LSS längre fram) bör föräldrar lära sig mer om olika lagars innehåll och om förhandlingsteknik.

-Om några föräldrar exempelvis anser att deras barn behöver personlig assistent i skolan, och inte får det, bör de först och främst ta reda på vad som står i Skollagen om detta stöd. Men detta är inte enkelt gjort. Lagarna är inte skrivna så att man direkt kan se vilka rättigheter man har. De är mer resonerande och övergripande och därmed luriga. För att förstå vilka rättigheter de innehåller måste man läsa förarbeten till lagarna och domstolsutslag.

Ett ytterligare problem är att man ändrar ständigt i lagarna och inte sällan får dessa ändringar "dominoeffekt", andra lagar förändras utan att detta framgår tydligt. Bäst är det om man lyckas skaffa sig en bra kontaktperson som arbetar med de här frågorna, t ex någon person på Försäkringskassan som man alltid vänder sig till.

När man anser sig veta vad lagen säger om personlig assistent i skolan begär man möte, elevvårdskonferens, med rektor, lärare, kurator och annan berörd personal som har makt att fatta beslut.

-Om inte den person som har rätten att fatta beslut i ärendet inte kan vara med, så är det bättre att vänta med mötet tills den personen kan närvara. Till det mötet sedan är det bra att med sig ett dagordningsförslag. Eftersom ni sällan är ute efter att ha trevligt på sådana här möten är det också viktigt att det utses en protokollförare, sa Mats Månsson.

Varje beslut om stöd och hjälp som fattas på mötet bör kopplas till en namngiven utförare, en person som ansvarar för att insatsen blir av.

-Man bör inte nöja sig med att skolan säger ”att de ska titta närmare på problemet, undersöka om det finns resurser mm och att man återkommer”. Kräv i sådana fall ett namn på personen som ska utreda frågan, samt datum och plats för ett nytt möte. Om skolans ledning bestämt sig för att avslå begäran ska ni kräva att de har med sig ett skriftligt avslagsbeslut så att ni kan överklaga. Det är inte alltför ovanligt att myndighetspersoner hänvisar till ”policybeslut” och det kan man bara göra muntligt. I ett skriftligt avslagsbeslut måste man ange vilken lag och vilken lagparagraf man stöder sitt beslut på.

LSS är till för en särskild personkrets som delas in i följande tre grupper:

- ☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.
- ☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
- ☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och omfattande behov av stöd och service.

-I den sista stora gruppen ska alla tre kraven vara uppfyllda för att man ska komma ifråga för stöd och hjälp.

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

- ☒ rådgivning och annat personligt stöd
- ☒ personlig assistans
- ☒ ledsagarservice
- ☒ kontaktperson
- ☒ avlösarservice i hemmet



- ☒ korttidsvistelse utanför hemmet
- ☒ korttidstillsyn för skolungdom över 12 år
- ☒ boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom
- ☒ bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna
- ☒ daglig verksamhet

Personlig assistent kan man få om man har stora funktionshinder. Det ska bara undantagsvis kosta något att få stöd och service enligt den nya lagen.

-Som synes finns det stora möjligheter till stöd och hjälp i lagen från 1994. För att få tillgång till olika insatser krävs det att personen tillhör personkretsen och att man ansöker om stöd och hjälp.

I varje enskilt fall görs en individuell bedömning av särskilda tjänstemän i kommunen (LSS-handläggare).

-Som ansökande föräldrar ska man alltid göra skriftlig ansökan och aldrig nöja sig med muntliga beslut. Det ska också vara skriftligt så att ni kan överklaga det om ni inte är nöjda, sa Mats Månsson.

Alla kommuner har skyldighet att informera om lagen och i de flesta kommuner finns nu en informationsbroschyr. Om kommunen inte har broschyren kan den beställas hos Socialstyrelsen i Stockholm tel. 08/783 30 03. Enstaka ex är gratis. Tidskriften INTRA, som ges ut av stiftelsen Utvecklingsstörda i Fokus, har skrivit mycket om LSS i nummer 2/1993. INTRA kan beställas på tel 08/690 93 60.

## Föreningsinformation

Föreningsrepresentant Lena Sörhult från Svenska Turnerföreningen kom till Ågrenska 1999 och informerade om föreningens arbete. Hon inledde med att berätta om sin uppväxt, när hon själv fick diagnosen Turners syndrom och hur hon lever idag.

1989 bildades den svenska föreningen och hade 20 medlemmar från starten. Idag har föreningen 174 medlemmar. Det finns Turnerföreningar i många länder runt om i världen.

Föreningen arbetar med informationsfrågor, kurser, familjträffar mm. Föreningen har också ett samarbete med andra föreningar i Norden och i världen i övrigt.

-Föreningen är också till för att medlemmarna ska kunna stötta och hjälpa varandra och känna gemenskap med andra med samma problem. Just nu arbetar vi en hel del med att försöka få igång fungerande kontaktgrupper i olika delar av landet. Föreningen har en egen tidning som kommer ut fyra gånger/år, sa Lena Sörhult.

## Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar

e-post: [sos.order@special.lagerhus.se](mailto:sos.order@special.lagerhus.se)

internetadress: <http://www.sos.se/smkh/>

artiklar ur Läkartidningen

internetadress: [www.lakartidningen.se](http://www.lakartidningen.se)

(här krävs prenumerationsnamn och nummer som biblioteken kan hjälpa till)

OMIM- Online Mendelian Inheritance in Man

internetadress: [ww3.ncbi.nlm.nih.gov](http://ww3.ncbi.nlm.nih.gov)

## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Professor Kerstin Albertsson-Wikland

Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus

416 85 Göteborg

Tel: 031- 343 40 00

Docent Otto Westphal

Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus

416 85 Göteborg

Tel: 031- 343 40 00

Docent Olle Nylén

Sahlgrenska universitetssjukhuset/Östra

416 85 Göteborg

Tel: 031- 343 40 00

Överläkare Jan Sunnegårdh  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Psykolog Helena Fagerberg-Moss  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Sjuksköterska Yvonne Lidung  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Logoped Anna-Lena Hård  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Psykolog Ulla Wide Boman  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Professor Per Olof Janson  
Sahlgrenska universitetssjukhuset/Sahlgrenska  
413 45 Göteborg  
Tel: 031- 342 10 00

Övertandläkare Marianne Bergius  
Mun-H-Center  
Ågrenska  
Box 2058  
436 02 Hovås

Kurator Mats Månsson  
Borgmästarevägen 3 A  
441 50 Alingsås

Specialpedagog Inga-Lill Jakobsson  
Göteborgs universitet  
405 30 Göteborg  
Tel: 031- 773 10 00

Handläggare Roland Jönsson  
Försäkringskassan  
Box 311 86  
40032 Göteborg

Föreningsrepresentant Lena Sörhult  
G.a Magelungsvägen 81  
123 43 Älvsjö  
Tel: 08- 86 27 68

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

Logoped Ann-Christine Ohlsson  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Logoped Gunnel Wallgren  
Vättergatan 9  
546 32 Bankeryd  
Tel: 036- 37 16 95