

Spørgeskemaundersøgelse blandt forældre til piger med Turners Syndrom

Initiativet til undersøgelsen er taget af Forældregruppen under Landsforeningen af Turner Kontaktgrupper i Danmark, og undersøgelsen er foretaget i tæt samarbejde med Turner Centret for information, rådgivning og forskning samt Landsforeningen af Turner Kontaktgrupper.



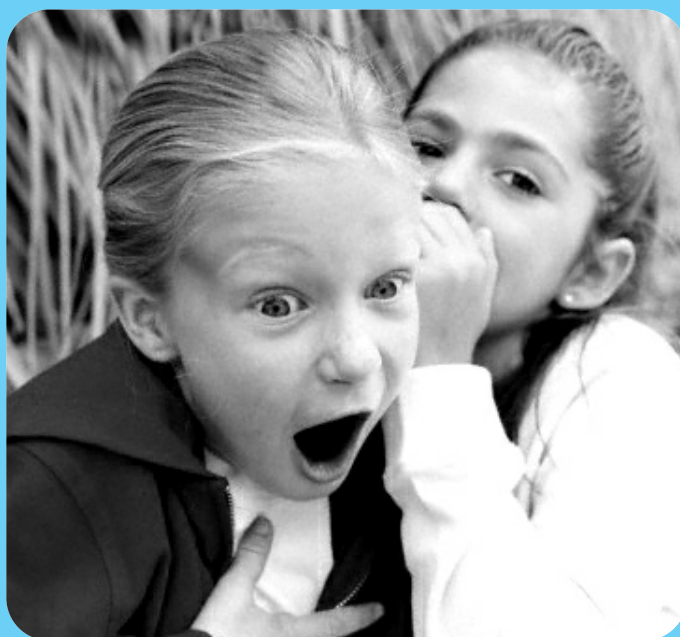
Spørgeskemaundersøgelse blandt forældre til piger med Turners Syndrom

Initiativet til undersøgelsen er taget af:

FORÆLDREGRUPPEN

En stor tak til de forældre,
der har brugt tid på at besvare spørgeskemaerne.
Mange har gjort utrolig meget ud af, at besvare spørgsmålene
så fyldestgørende som muligt.

Vi vil gerne takke Novo Nordisk A/S
for velvillig sponsorering af undersøgelsen.



Forord

Turners Syndrom er velbeskrevet her i Danmark bl.a. i Turner informationsbogen om Turners Syndrom og Turner Kontaktgrupper af Johannes Nielsen, Rune W. Næraa og medlemmer af de danske Turner Kontaktgrupper. En sådan beskrivelse udelades derfor i denne sammenhæng, bortset fra angivelse af:

De vigtigste tegn på Turners Syndrom:

- Der er nedsat sluthøjde hos 98%.

Gennemsnitshøjden for kvinder med Turners Syndrom i Danmark er 147 cm varierende fra 134 til 162 cm. Denne højde ligger ca. 20 cm under højden for kvinder med normale kromosomer.

- Mangelfuld udvikling af de sekundære køns karakterer hos 95%.
- Mangelfuld udvikling af æggestokke hos 95%. (Streg-gonader).
- Ingen spontane menstruationer hos 85%.
- Forsnævret hovedpulsåre (coarctatio) hos ca. 8%.
- Andre mindre udtalte hjertefejl hos ca. 15% af pigerne.

Dette betyder, at alle der får stillet diagnosen Turners Syndrom skal have foretaget en ultralydsscanning af hjertet (eccardiografi), idet blot man er opmærksom på problemet i tide, er det således, at hjerte karsygdomme under alle omstændigheder kan behandles, eventuelt opereres med godt resultat.

- Der er forhøjet blodtryk hos ca. 15%.
- Halsvingedannelse eller bred hals hos 40%.
Er dette kosmetisk generende, kan disse opereres med et godt resultat.
- Hævelser på hånd- og fodrygge ved fødslen hos godt 30%
- Nedsat hørelse i meget varierende grad hos ca. 70% af voksne Turner kvinder.
(Fra 50-års alderen).
- Nyreabnormiteter hos ca. 20%

Disse misdannelser er sjældent af klinisk betydning, men kan imidlertid disponere for urinvejsinfektioner, og en urinprøve bør undersøges ved feber uden kendt årsag. Behandling er kun nødvendig, hvis det medfører forhøjet blodtryk eller fører til infektion i urinvejene.

Den nedsatte højdevækst og den nedsatte sluthøjde kan være et problem, men her er genteknologien virkelig kommet piger med Turners Syndrom til hjælp.

Tidligere, hvor væksthormon blev udvundet af menneskelige hypofyser, var der ikke nok væksthormon til at kunne tilbyde behandling af piger med Turners Syndrom. Væksthormonet blev udelukkende brugt til behandling af børn med væksthormonmangel.

I dag kan væksthormon imidlertid fremstilles ud fra bakterier, som ved gensplejningsteknik har fået overført evnen til fremstilling af væksthormon, som er identisk med menneskeligt væksthormon.

Med baggrund i dette gav Sundhedsstyrelsen i 1987 derfor "grønt lys" for at diagnosen Turners Syndrom er indikation for behandling med rekombinant væksthormon.

Det er nu muligt at øge væksthastigheden i barndommen, ligesom sluthøjden kan øges med cirka 10 centimeter, hvilket er af stor psykologisk betydning for pigen med Turners Syndrom.

Det er heldigvis et område, hvor der på verdensplan forskes ivrigt, så der er god grund til at tro, at resultatet af behandlingen vil blive stærkt forbedret i de kommende år.

Hyppigheden af Turners Syndrom er ca. 1 pr. 2000 pigefødsel, hvilket vil sige, at der her i landet er ca. 1.300 piger og kvinder med Turners Syndrom. Cirka halvdelen er diagnosticeret og derfor registreret i Cytogenetisk Centralregister.

Turners Syndrom er væsentlig sjældnere end de fleste andre kønskromosomsafvigelse, hvilket skyldes, at fostre med karyotypen 45,X meget ofte aborteres spontant tidligt i graviditeten. Undersøgelser har vist, at mere end 99% af fostre med karyotypen 45,X aborteres spontant i graviditetens 1. trimester, mens kun 0,3% levendefødes.

Hyppigheden varierer ikke, som ved visse andre kromosomfejl, med moderens eller faderens alder på befrugtningstidspunktet, og forældre til et barn med Turners Syndrom synes ikke at have øget risiko for at få endnu et barn med Turners Syndrom.

Materiale og metode

Undersøgelser på verdensplan har vist, at der blandt piger med Turners Syndrom kan være en mindre øget hyppighed af sociale tilpasningsproblemer, indlæringsproblemer, forsinket psykisk modning, nedsat koncentrationsevne, øget aktivitetsniveau og dårligt forhold til jævnaldrende. Derfor har vi ønsket at spørge forældre til piger med Turners Syndrom i alderen 0-18 år om, hvorvidt de kan genkende nogle af de ovennævnte problemer hos deres datter, og i øvrigt om, hvorledes de oplever at være forældre til en pige med Turners Syndrom.

Undersøgelsens formål har endvidere været at foretage en kvalitetsundersøgelse af det arbejde, der foretages på Turner Centret for information, rådgivning og forskning, i Landsforeningen af Turner Kontaktgrupper i Danmark, samt i Turner Kontaktgrupperne.

Vi indhentede De videnskabetiske Komiteers tilladelse til at foretage en sådan kvalitetsundersøgelse, således at vi kan få konkretiseret, hvor det er, der er behov for "en hjælpende hånd", og dermed blive bedre til vores arbejde, når vi skal informere og rådgive vordende forældre til en pige med Turners Syndrom, og forældre der netop har modtaget den besked, at deres datter har Turners Syndrom.

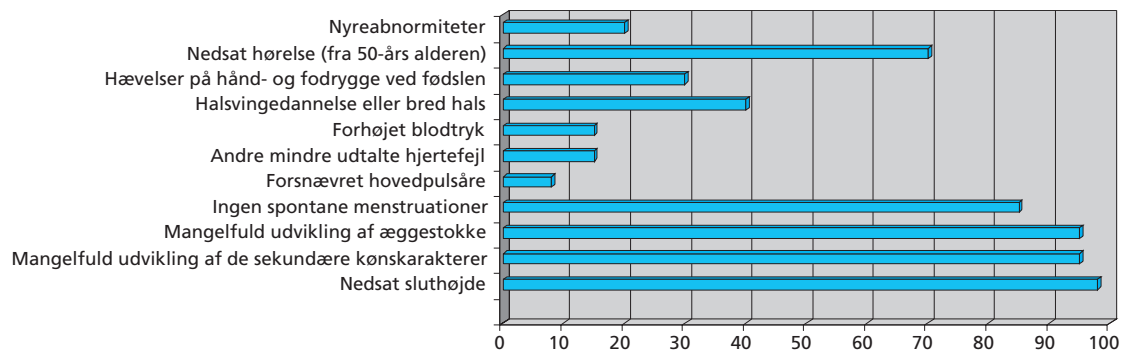
Initiativet til undersøgelsen er taget af Forældregruppen under Landsforeningen af Turner Kontaktgrupper i Danmark, og undersøgelsen er foretaget i tæt samarbejde med Turner Centret for information, rådgivning og forskning samt Landsforeningen af Turner Kontaktgrupper i Danmark.

Vi udfærdigede et spørgeskema omfattende 41 spørgsmål. (Bilag 1).

I april måned 2000 blev skemaet sendt til alle Forældregruppens medlemmer (42 forældrepar), der har en datter med Turners Syndrom i alderen 0-18 år. 29 har besvaret spørgeskemaet svarende til 69%.

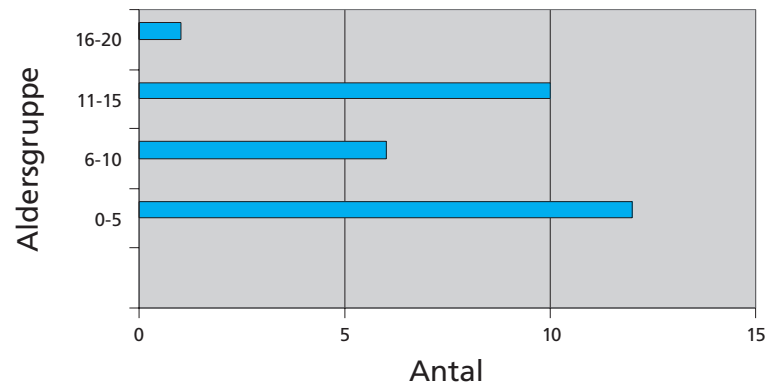
Forældreparrene er alle medlemmer af Landsforeningen af Turner Kontaktgrupper i Danmark.

De vigtigste tegn på Turners Syndrom



Tabel 1

Pigernes alder april 2000



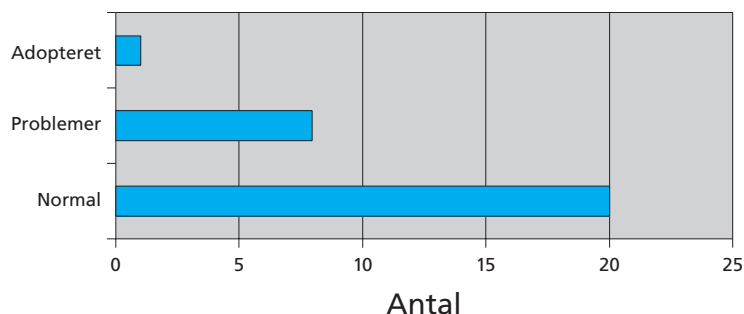
Hvor gammel er jeres datter med Turners Syndrom?

Alder	Antal	%
0 – 5	12	41
6 – 10	6	21
11 – 15	10	35
16 – 20	1	3
Total	29	100

Som det fremgår af tabel 1 var pigerne i alderen 14 måneder til 16 år med en gennemsnitlig alder på 8 år og 2 måneder.

Tabel 2

Hvordan forløb svangerskabet og fødslen



Hvordan forløb svangerskabet og fødslen?

	Antal	%
Helt normalt	20	69
Problemer	8	28
Adopteret	1	3
I alt	29	100

Svangerskaberne var i de 20 tilfælde (69%) forløbet fuldstændig normalt (tabel 2). I et enkelt tilfælde var pigen født med navlestrengen rundt om halsen, ellers var alt forløbet fuldstændig normalt.

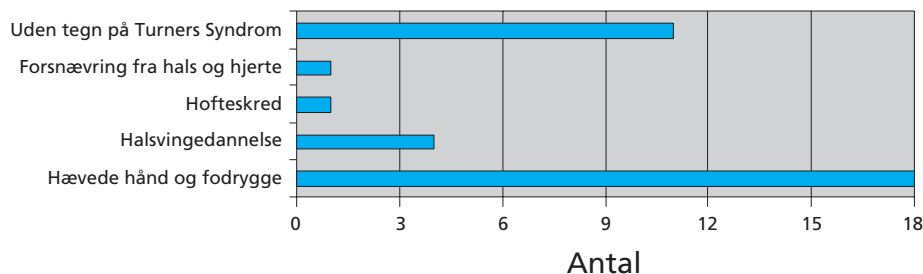
En mor besvarer spørgsmålet om, hvorvidt svangerskabet forløb normalt med at sige, at svangerskabet forløb fuldstændig normalt i starten, men 5 uger henne i svangerskabet bad hun sin læge om at få foretaget en fostervandsprøve, idet hun følte, at der var et eller andet galt. Kvinden fik afslag på dette ønske, med den begrundelse at hun var 23 år gammel og sund og rask. Fire måneder henne fik kvinden ondt i maven og blev fejlagtig opereret for blindtarmsbetændelse. Hun blev udskrevet med besked om, ikke at bevæge sig for meget rundt. Derefter havde kvinden det fint resten af svangerskabet. Kvinden har siden tænkt på, hvorvidt hun har været ved at abortere.

En kvinde kan ikke udtale sig om fødslen, da pigen er adopteret.

De resterende 7 kvinder havde problemer under svangerskabet, men der var tale om de samme problemer, (f.eks. graviditetssukkersyge), som også forekommer ved svangerskaber, der ender med fødsel af et barn med normale kromosomer. Som nævnt i forordet, ender ca. 99% af alle graviditeter med et Turner foster med kromosomsammensætningen 45,X, med en spontan abort inden for de første 3 mdr. af graviditeten. Det skal nævnes, at i 3 af graviditeterne var der blødninger, hvilket kan være et tegn på truende abort, i henholdsvis 9., 10. og 16. graviditetsuge.

Tabel 3

Var der ved fødslen nogle af de typiske tegn på Turners Syndrom?



Var der ved fødslen nogle af de typiske tegn på Turners Syndrom?

	Antal	%
Hævede hånd og fodrygge	18	62
• Heraf 4 med halsvingedannelse		
• Heraf 1 med hofteskred		
• Heraf 1 med forsnævring fra hals og hjerte		
• Heraf 1 med høj gane		
Uden tegn på Turners Syndrom	11	38
I alt	29	100

Der var 18 af pigerne (62%) (tabel 3), der var født med det mest klassiske kliniske tegn på Turners Syndrom, nemlig hævede hånd og fodrygge.

Fire af disse 18 piger med Turners Syndrom er desuden født med halsvingedannelse.

En af pigerne er født med hofteskred, 1 med pulsfor snævring fra hals og hjerte og 1 er født med høj gane.

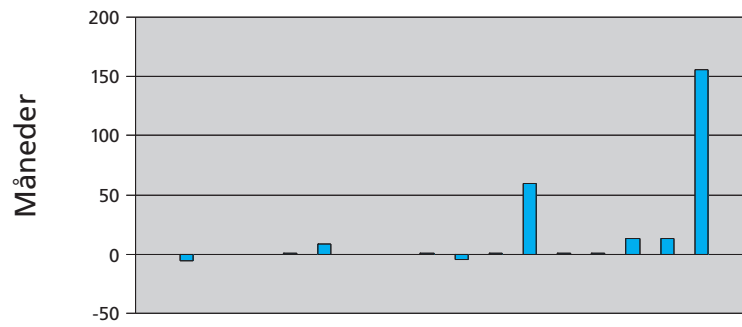
Alderen ved diagnosticeringen af de 18 piger med tegn på Turners Syndrom er fra 14. svangerskabsuge til 13 år med en gennemsnitsalder på 13½ måned.

Det er flot, at pigerne der fødes med de klassiske kliniske tegn på Turners Syndrom, nu bliver diagnosticeret så tidligt.

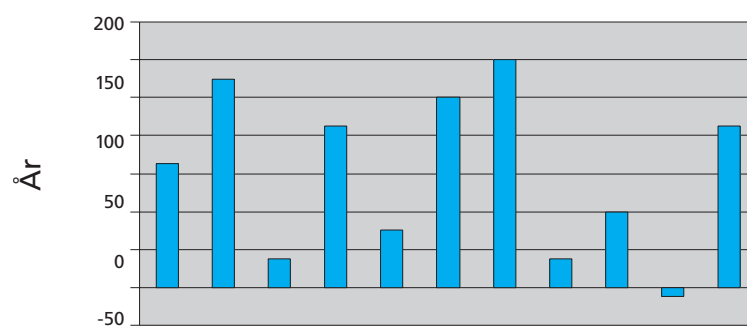
De resterende 11 piger er født helt uden tegn på Turners Syndrom. Disse piger har fået stillet diagnosen lige fra fostertilstanden (amniocentese og chorion villus biopsi) til en alder af 13 år med en gennemsnitlig alder på 6 år, hvilket også må siges at være utrolig flot.

Tabel 3 fortsat

Alderen ved diagnostiseringen af de 18 piger med tegn på Turners Syndrom

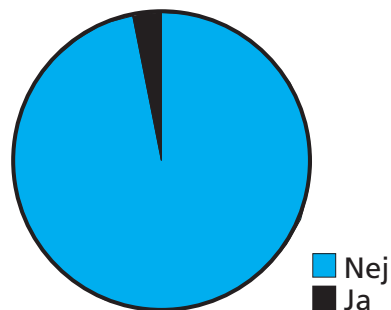


Alderen ved diagnostiseringen af de 11 piger med tegn på Turners Syndrom



Tabel 4

Kunne jordemoderen se, at der var tegn på Turners Syndrom



Kunne jordemoderen se, at der var tegn på Turners Syndrom?

	Antal	%
Nej	28	97
Fostervandsprøve	1	3
I alt	29	100

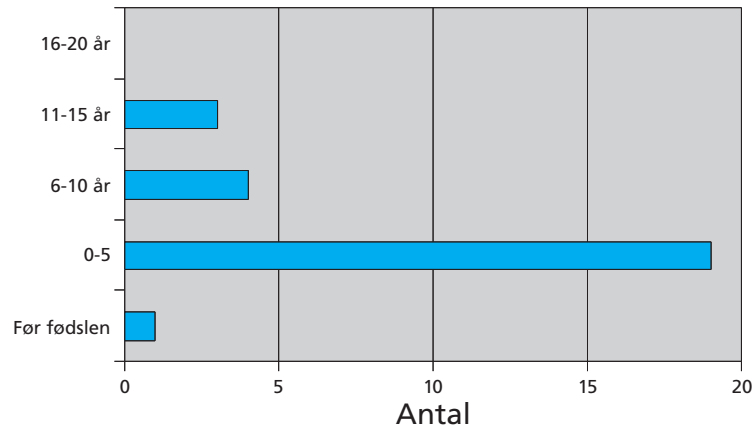
På spørgsmålet om, hvorvidt jordemoderen kunne se, at der var tegn på Turners Syndrom svarede de 28 (97%) forældrepar nej (tabel 4). I denne forbindelse svarer 1 ægtepar, at flere læger blev tilkaldt, så hun havde bemærket, at der var noget anderledes ved vores datter.

Et ægtepar svarer, at hverken læge eller jordemoder kunne se, at der var tale om Turners Syndrom, men det kunne en sygehjælper, der i en artikel i et ugeblad havde læst, at hævede fodrygge var et af tegnene på Turners Syndrom.

Det sidste ægtepar svarede, at da de i 16. svangerskabsuge fik foretaget en fostervandsprøve (prænatal diagnosticering), der viste, at der var tale om en pige med Turners Syndrom rådede jordemoderen dem til abort.

Tabel 5

Hvor gammel var jeres datter, da i fik meddelelsen om, at hun har Turners Syndrom?



Hvor gammel var jeres datter, da i fik meddelelsen om, at hun har Turners Syndrom?

Alder	Antal	%
Før fødslen	3	10
0- 5 år	19	66
6-10 år	4	14
11-15 år	3	10
16-20 år	0	0
I alt	29	100

Som det fremgår af tabel 5 var pigerne i alderen 14. svangerskabsuge til 13 år gammel, med et gennemsnit på 3 år da diagnosen Turners Syndrom blev stillet. D.v.s. at 90% af piger med Turners Syndrom var diagnosticeret inden udgangen af deres 10. leveår, hvilket er betydelig bedre end forventet.

Tabel 6

Hvem formidlede informationen og er i blevet informeret om jeres datters kromosomsammensætning, og hvornår er I blevet informeret om denne?

Informationen omkring dette at parrets datter har Turners Syndrom er i langt de fleste tilfælde formidlet af en læge på en pædiatrisk afdeling.

Sytten ud af de 29 par, kender deres datters kromosomsammensætning (karyotype).

Tabel 7

Hvorledes oplevede i dette at få at vide, at jeres datter har Turners Syndrom?

To af forældreparrene havde i første omgang fået at vide, at der var tale om en pige med Downs Syndrom (mongolisme – Trisomi 21), og var derfor naturligvis utrolig lettede, da de fik besked om, at den korrekte diagnose var Turners Syndrom.

Nå, er det ikke andet.

Vi var rystede, og begyndte straks at græde og tænke på et handicappet barn i kørestol. Dette fik lægerne os dog hurtigt til at indse, at dette ikke var tilfældet, men gav os styrke til at vise, at selv om ens barn har Turners Syndrom, kan hun godt blive en superdygtig pige.

Tiden stod stille, da vi fik det at vide. Vi var i chok, og krisen tog lang tid at bearbejde.

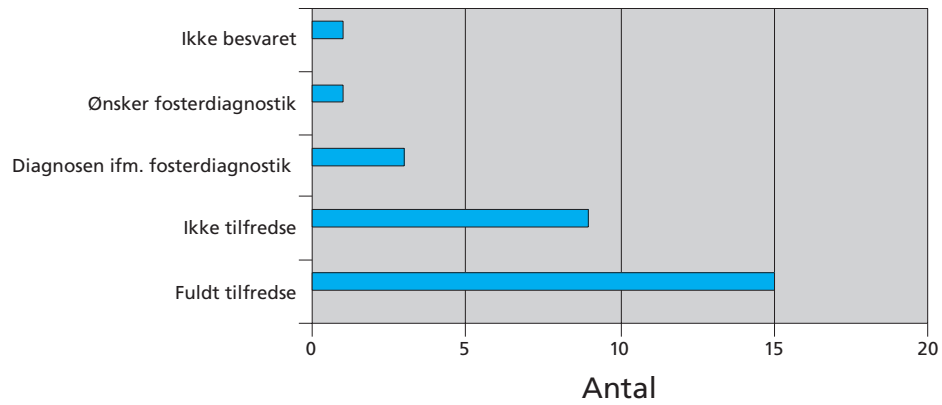
Vores umiddelbare reaktion var, at skulle der være et eller andet galt – så var vi sluppet meget heldigt.

Underligt, da det foregik pr. telefon.

De øvrige forældrepar svarer, at de i første omgang var blevet forskrækkede og bange, men at de ret hurtigt er blevet afklarede omkring dette at have fået en datter med Turners Syndrom, da de har fået ordentligt besked om, hvad det indebærer, at skulle leve et liv med denne kønskromosomafvigelse.

Tabel 8

Hvordan ville I ønske, at I havde fået informationen?



Hvordan ville I ønske, at I havde fået informationen?

	Antal	%
Fuldt tilfredse	15	52
Ikke tilfredse	9	31
Fået diagnosen efter fosterdiagnostik	3	0
Ønsker fosterdiagnostik i fremtiden	1	3
Besvarer ikke spørgsmålet	1	4
I alt	29	100

Tabel 8 fortsat

Af de 29 deltagere i undersøgelsen er der 3 forældrepar, der har modtaget informationen om, at deres datter har Turners Syndrom efter fosterdiagnostik (prænatal fosterundersøgelse tabel 8).

Af disse tre par fik de 2 par informationen pr. telefon, og dette var de naturligvis ikke tilfredse med.

Det sidste ægtepar fik informationen om, at det barn de ventede sig, var en pige med Turners Syndrom i forbindelse med en scanning, og oplevede at de blev informeret på tilfredsstillende måde.

Femten af parrene er fuldt ud tilfredse med den måde de har fået informationen på. Informationen er givet, da pigerne var i alderen 2 timer til 12 år gammel og informationen er givet af en børnelæge med god viden og erfaring omkring Turners Syndrom.

Af disse 15 par er der to par, der fik informationen, da deres døtre var henholdsvis 1½ år og 3 år gamle, der svarer at de gerne ville have haft besked umiddelbart efter fødslen.

Et par, der først blev informeret om, at deres datter har Turners Syndrom da hun var 8½ år gammel, svarer at de synes, det var et godt tidspunkt, og at de ikke havde ønsket informationen hverken før eller senere.

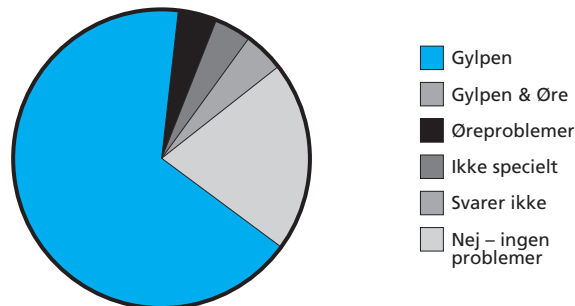
En af deltagerne, fik informationen om deres datters diagnose, da hun var 12 år gammel. Ægteparret svarer, at de set i bakspejlet er glade for, at deres datter først blev diagnosticeret så sent. Dette begrundes de med, at de så ikke har haft mulighed for at behandle deres datter som syg/handicappet eller anderledes end hendes 2 søskende.

Én enkelt af deltagerne besvarer ikke dette spørgsmål.

Et enkelt par besvarer spørgsmålet med, at de ville have ønsket at der var foretaget en moderkageprøve, så de kunne have sat sig ordentlig ind i, hvilke konsekvenser det har, at blive født med Turners Syndrom, og på denne måde kunne have undgået al den forvirring og uvished umiddelbart efter fødslen.

Tabel 9

Var der trivselsproblemer i det første leveår, og i bekræftende fald hvilke?



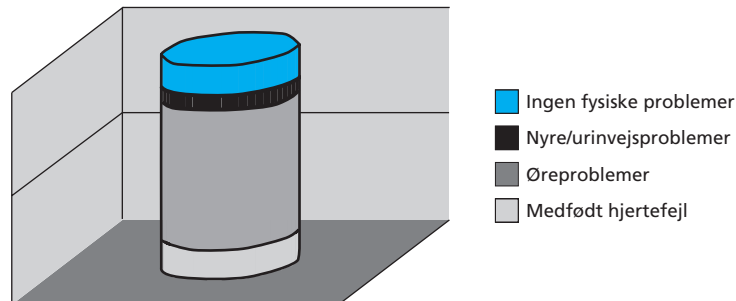
Var der trivselsproblemer i det første leveår, og i bekræftende fald hvilke?

	Antal	%
Gylpen	21	71
• Heraf 5 med øreproblemer		
Øreproblemer	1	4
Ikke specielt	1	4
Svarer ikke	1	4
Nej	5	17
I alt	29	100

Som ventet var der trivselsproblemer i pigens første leveår, og som erfaringerne har vist, er det gylpen og spontane opkastninger, der helt klart er det dominerende problem (tabel 9). Ud af de 29 piger, er der 21 eller hele 71%, der har, eller har haft disse problemer. Af disse 21 piger havde 5 af pigerne, udover trivselsproblemer, ydermere øreproblemer, således at der i alt er 6 piger, der har eller har haft øreproblemer. Der er kun 5 af pigerne (17%), der ikke har haft trivselsproblemer.

Tabel 10

Er der fysiske problemer?



Er der fysiske problemer, som f.eks. medfødt hjertefejl?

Er der infektioner, f.eks. mellemørebetændelse, så det påvirker jeres hverdag?

	Antal	%
Medfødt hjertefejl	4	14
Øreproblemer	19	65
Nyre/urinvejsproblemer	3	7
• Heraf 1 med Psoriasisgigt		
Ingen fysiske problemer	4	14
I alt	29	100

Fire af pigerne eller 14% havde en medfødt hjertefejl (tabel 10). Dette er mindre end forventet efter den landsdækkende hjerteundersøgelse, der blev gennemført af cardiologerne på Skejby Sygehus i samarbejde med Turner Centret og Landsforeningen af Turner Kontaktgrupper i Danmark årene 1988/89. Konklusionen af denne undersøgelse viste en hyppighed af medfødte hjertefejl hos piger med Turners Syndrom på 26%.

To af pigerne er født med nyremisdannelser. I det ene tilfælde har dette bevirket, at pigen har haft utallige urinsvejsinfektioner. I det andet tilfælde har pigen fået den dårlige nyre fjernet, men heldigvis er den tilbageblevne nyre velfungerende.

To af pigerne er meget modtagelige for infektioner.

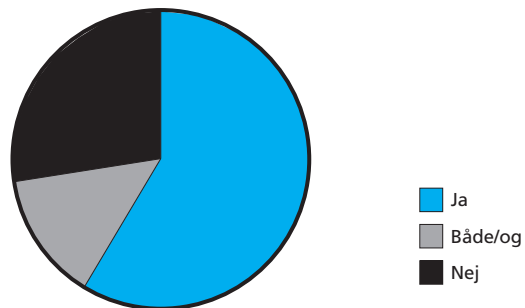
Én af pigerne må gøre brug af høreapparater på trods af, at hun kun er 11 år gammel.

En af pigerne med Turners Syndrom, hvor det er nævnt, at der er fysiske problemer, lider som 12-årig af psoriasisgigt.

Endelig nævner et af forældreparrene, at deres datter har en dårlig motorik.

Tabel 11

Fungerer jeres datter alderssvarende?



Fungerer jeres datter alderssvarende?

	Antal	%
Ja	17	59
Både/og	4	14
Nej	8	27
I alt	29	100

Tabel 11 fortsat

På spørgsmålet om hvorvidt pigen med Turners Syndrom fungerer alderssvarende, svarer 17 (59%) af forældrene ja, (tabel 11).

Af disse 17 besvarelser er der et forældrepar, der svarer, at pigen rent sprogmæssigt måske er foran.

Et forældrepar svarer, at pigen faktisk fungerer som ældre, end hendes kronologiske alder.

Et forældrepar svarer, at deres datter til tider intellektuelt er mere end alderssvarende.

Af besvarelserne fremgår det, at der er 8 (27%), der ikke fungerer alderssvarende.

Det ene forældrepar siger, at dette kan skyldes, at pigen har været meget hørehæmmet, indtil hun fik dræn i ørene, og overvejer at starte østrogenbehandlingen med meget små doser østrogen med henblik på at opnå en alderssvarende udvikling.

Et forældrepar siger, at pigen motorisk er 1½ – til 2 år bagud.

Et ægtepar påpeger, at en af grundene til, at pigen ikke er alderssvarende udviklet kan skyldes måden folk taler til hende på.

Endelig er der et forældrepar, der siger, at den manglende alderssvarende udvikling giver sociale problemer for pigen.

Der er endvidere en af pigerne med Turners Syndrom, der udover at have Turners Syndrom er autist.

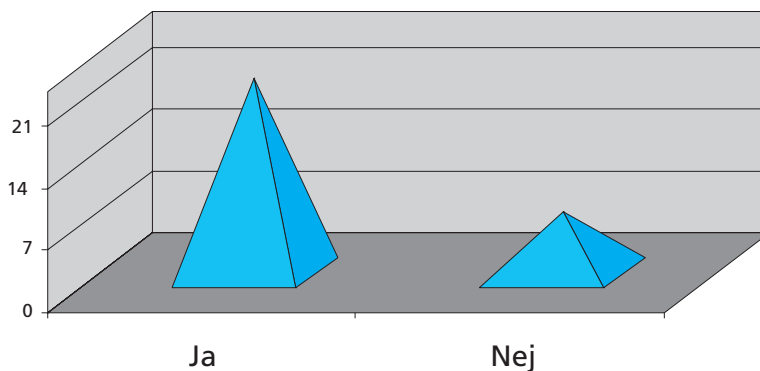
Et af de sidste 4 par (14%) besvarer spørgsmålet med et både ja og nej, og at pigen får hjælp i skolen, da hun har meget krudt i sig.

Et ægtepar besvarer spørgsmålet med et "næsten" – hun mangler lidt på det sociale område. Pigen er 15 år gammel og har endnu ikke haft en kæreste og drukket en øl sammen med kammeraterne.

Et svar siger, at pigen der nu er 14 år, og efter at have været i behandling med østrogen i 1½ år nu fungerer alderssvarende, men indtil behandlingen startede, var hun lidt bagefter sine jævnaldrende.

Tabel 12

Har i fortalt jeres datter, at hun har Turners Syndrom?



Har I fortalt jeres datter, at hun har Turners Syndrom?
Hvis ja, hvor gammel var hun, og hvad var da den mest markante reaktion ved informationen?

	Antal	%
Ja	22	76
Nej	7	24
I alt	29	100

I 22 af tilfældene (76%) har forældrene fortalt deres pige, at hun har Turners Syndrom. (Tabel 12).

I de sidste 7 tilfælde (24%) er pigen med Turners Syndrom ikke informeret alene på grund af alderen. Pigerne er aldersmæssigt fordelt fra 14 mdr. til 7 år.

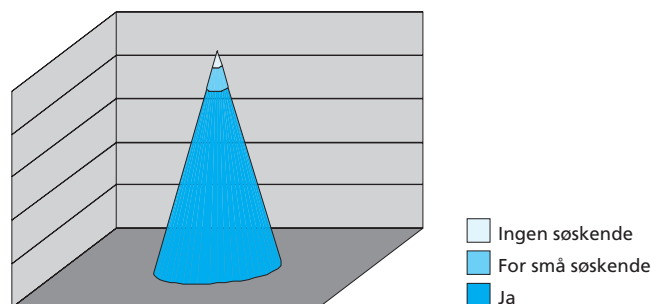
Alle piger med Turners Syndrom, der på tidspunktet for informationen har haft en alder, hvor de kunne forstå konsekvenserne af, at være født med denne kønskromosomafvigelse, har taget informationen om at de har Turners Syndrom fornuftigt, stille og roligt.

Et forældrepar svarer, at da de fortalte deres datter, at hun er en Turner pige, svarede hun prompte: "Nej mig en dame".

Ved informationen om, at hun med stor sandsynlighed aldrig selv vil kunne få børn, er der en af pigerne der svarer: "Det er slet ikke sikkert, at jeg vil have børn, og hvis jeg vil, så kan jeg bare købe ét (adoption)".

Tabel 13

Er eventuelle søskende informeret om, at deres søster har Turners Syndrom?



Såfremt der er søskende er de da også informeret om, at deres søster har Turners Syndrom?

	Antal	%
Ja	24	83
For små søskende	3	10
Ingen søskende	2	7
I alt	29	100

Ud af de 29 piger med Turners Syndrom er der 27, der har søskende. Heraf er de 24 eller 83% (tabel 13), informeret om, at deres søster har Turners Syndrom.

De sidste 3 søskende (10%) er for små til at blive informeret, og som allerede nævnt, er der 2 eller 7%, der ikke har søskende.

Tabel 14

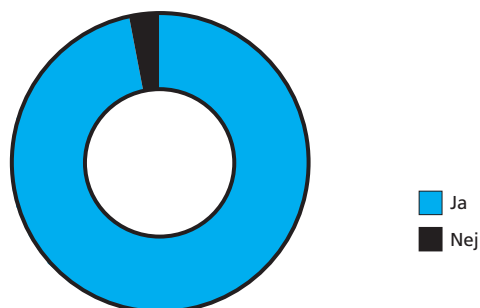
Er familie og venner informeret om diagnosen?

Samtlige familier, der har besvaret spørgeskemaerne (100%) har informeret venner og familien om diagnosen. Som supplerende bemærkninger kan nævnes, at ud over at alle er informeret er alle også bevidste om, at tale alderssvarende til pigens Turner's Syndrom, og at alt informationsmateriale har været på tur rundt i familien. Endvidere har det været en stor hjælp, når der har været omtale af Turner's Syndrom i ugeblade og aviser. En anden familie svarer, at deres åbenhed omkring dette, at deres datter har Turner's Syndrom har bevirket, at ingen er bange for at spørge om noget, og har dannet basis for mange gode og nære samtaler i familien.

En familie svarer, at de har været åbne omkring deres datters diagnose, men også at ikke alle har syntes om deres åbenhed.

Tabel 15

Åbenhed i daginstitution og skole vedrørende Turners Syndrom



Har I tænkt jer at være 100% åbne omkring det forhold, at jeres datter har Turners Syndrom, herunder i daginstitution og skole?

	Antal	%
Ja	28	97
Nej	1	3
I alt	29	100

Otteogtyve eller 97% svarer, at de vil være 100% åbne omkring det forhold, at deres datter har Turners Syndrom, herunder i daginstitution og skole.

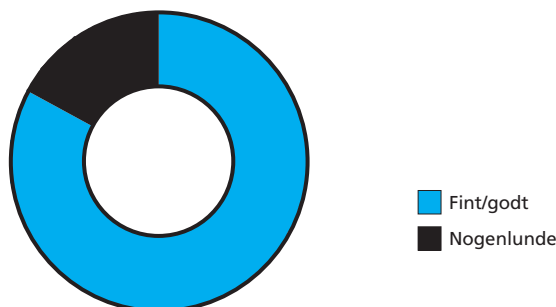
I denne forbindelse understreger et par endvidere, at det er vigtigt, ikke at dyrke dette at have Turners Syndrom, og at deres datter behandles som andre børn.

Et par begrundet det forhold, at de vil være 100% åbne omkring deres datters diagnose med, at åbenheden stopper drilleriet, og at folk ikke længere tror, at det er noget, der smitter. Det havde familien tit hørt, indtil de talte åbent om det.

Den sidste familie har valgt ikke at sige noget i dagplejen, da deres datter, der er 3 år, ikke kan bruge dette til noget. Til gengæld vil familien informere børnehaven, så de er sikre på, at deres datter bliver behandlet efter alder og ikke efter størrelse.

Tabel 16

Hvordan synes i, at jeres datter fungerer i dag, såvel i hjemmet, i daginstitution og skole?



Hvordan synes I, at jeres datter fungerer i dag, såvel i hjemmet, i daginstitution og skole?

	Antal	%
Fint/godt	24	83
Nogenlunde	5	17
I alt	29	100

83% eller 24 af de 29 forældrepar svarer, at deres Turner datter fungerer godt og fint såvel i hjemmet, i daginstitution samt skole, mens det kun er 5 eller 17%, der ikke fungerer 100% optimalt.

De markante svar fra de familier, der svarer, at de har en velfungerende Turner datter er, at deres datter har et heftigt temperament, men også at hun er meget social, har gå på mod, er et livstykke og er meget udadvendt.

Endvidere nævner forældrene, at deres datter er lidt dominerende, "møg fræk", stædig, nysgerrig, ikke særlig tilbageholdende, kærlig og sød kort sagt hun trives rigtig godt.

Hvad angår de forældre, der svarer, at deres Turner datter ikke fungerer 100% optimalt, skyldes det i det ene tilfælde, at pigen som spæd har haft et hjertestop, og i den forbindelse er blevet hjerneskadet.

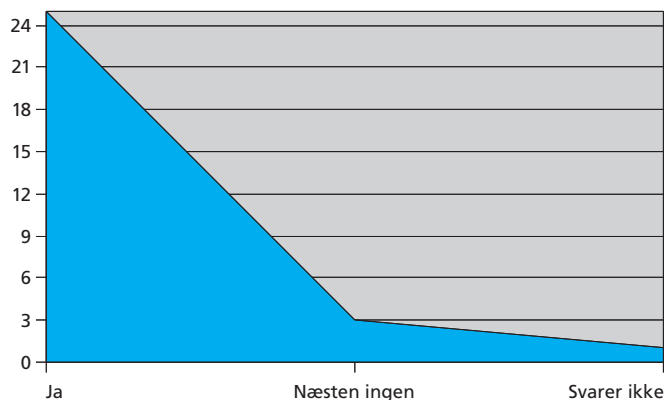
En af pigerne er desuden diagnosticeret som autist.

Et forældrepar svarer, at deres datter klarer sig nogenlunde, og et forældrepar nævner, at deres datter har sociale problemer på grund af hendes fysiske udvikling.

Det sidste forældrepar nævner, at deres datter er svær at motivere til at deltage i sportslige aktiviteter, og har svært ved at omgås andre jævnaldrende. Dette medfører, at hun vælger yngre kammerater, og at hun i skolen er en del alene.

Tabel 17

Har jeres datter legekammerater (både drenge og piger)?



Har jeres datter legekammerater (både drenge og piger)?

	Antal	%
Ja	25	86
Næsten ingen	3	10
Svarer ikke	1	4
I alt	29	100

Som det fremgår af tabel 17, er der 25 (86%), der har legekammerater. Af disse er der kun 4 af pigerne, der leger med både drenge og piger.

Et forældrepar svarer, at deres datter ikke har nogen fast veninde.

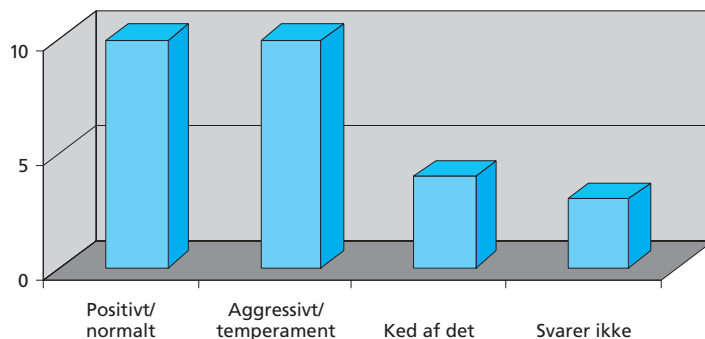
Et forældrepar til en 12-årig Turner pige svarer, at deres datter har leget med såvel piger som drenge, men nu leger hun mest med piger, ligesom et forældrepar svarer, at det mest er piger, deres datter har med hjem.

Hvad angår de 3 piger, der næsten ingen venner har svarer det ene forældrepar, at deres datter havde venner til hun var omkring 11 år, mens hun nu næsten ingen venner har.

Et andet forældrepar svarer, at deres datter ikke har mange venner, og at de ofte er yngre og der ingen drenge er blandt de få venner, som hun har. Det sidste forældrepar svarer blot, at deres datter næsten ingen venner har.

Tabel 18

Hvordan tackler jeres datter konflikter?



Hvordan tackler jeres datter konflikter?

	Antal	%
Positivt/normalt	11	38
Aggressivt/temperament	11	8
Ked af det	4	14
Svarer ikke	3	10
I alt	29	100

På spørgsmålet om, hvorledes pigen med Turners Syndrom tackler konflikter svarer 11 eller 38%, at Pigen med Turners Syndrom tackler dem fint og normalt, (tabel 18).

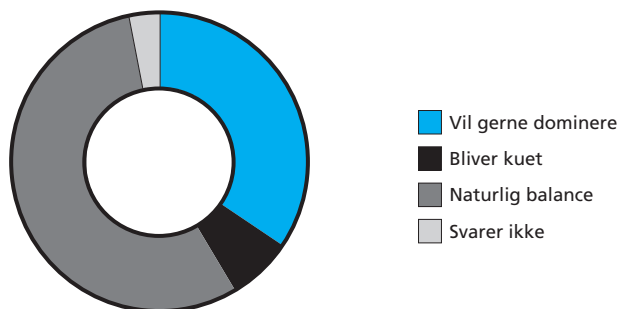
Ligeledes er der 38%, der reagerer ved at blive enten meget temperamentsfulde eller ligefrem aggressive.

Fire eller 14% af pigerne bliver kede af det, når der opstår konflikter.

Tre eller 10% af forældrene besvarer ikke dette spørgsmål.

Tabel 19

Vil jeres datter gerne dominere sine kammerater og søskende, bliver hun kuert, eller er der en naturlig balance i tingene?



Vil jeres datter gerne dominere sine kammerater og søskende, bliver hun kuert, eller er der en naturlig balance i tingene?

	Antal	%
Vil gerne dominere	10	34
Bliver kuert	2	7
Naturlig balance	16	55
Svarer ikke	1	4
I alt	29	100

Som det fremgår af tabel 19 er der i 55% af tilfældene en naturlig balance i pigens omgang med sine kammerater og søskende.

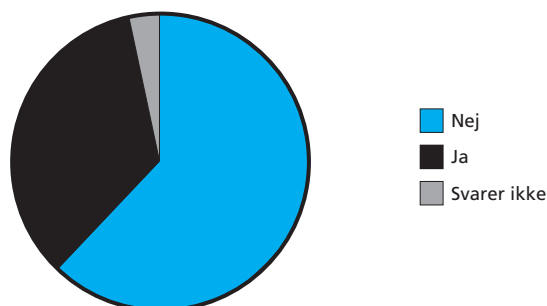
Kun 2 af pigerne lader sig kue, mens 10 gerne vil dominere.

Som eksempel på et svar fra et forældrepar der svarer, at deres pige er meget dominerende kan citeres:

“Vores datter er meget dominerende. Både over for dem på hendes egen alder, men også over for de store. Hun ved lige nøjagtig, hvad hun skal sige eller gøre, for at få dem til at makke ret”.

Tabel 20

Oplever i, at der er motoriske og indlæringsmæssige problemer?



Oplever i, at der er motoriske og indlæringsmæssige problemer?

	Antal	%
Nej	18	62
Ja	10	34
Svarer ikke	1	4
I alt	29	100

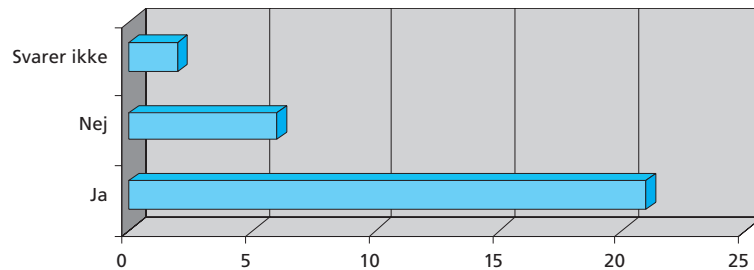
62% af forældrene oplever ikke motoriske og indlæringsmæssige problemer hos deres datter (tabel 20).

Hos de 10 piger, hvor forældrene oplever problemer i denne forbindelse kan nævnes:

- Hun er måske en lille smule længere tid om at lære motoriske ting.
- Der er ingen motoriske problemer, men hun kan af og til have svært ved at forstå, hvad tingene drejer sig om.
- Urolig i timerne.
- Har svært ved matematikken.

Tabel 21

Har jeres datter nogle fritidsaktiviteter?



Har jeres datter nogle fritidsaktiviteter?

	Antal	%
Ja	21	72
Nej	6	21
Svarer ikke	2	7
I alt	29	100

Som det fremgår af tabel 21, er det 72% af pigerne, der har fritidsaktiviteter, og som ventet er der tale om følgende aktiviteter: gymnastik, svømning og ridning, kor, violin og klaver.

Tabel 22

Hvilke tilbagemeldinger får I fra pædagoger og lærere omkring jeres datters adfærd?

Dette spørgsmål lader sig næppe stille op i skemaform, men vi gengiver nogle af de mest karakteristiske svar:

Hovedparten af svarene går ud på, at pigen med Turners Syndrom er godt med, fungerer normalt og er kontaktskabende uden problemer, glad udadvendt og meget social, god til at lege med forskellige, lille humørspreder, rolig og kærlig.

Et svar går ud på, at pigen med Turners Syndrom er kærlig, rolig, en lille krudtugle, charmerende og aldrig sur.

Et andet svar lyder: "Hun fungerer godt – går måske lidt alene, men bliver aldrig drillet".

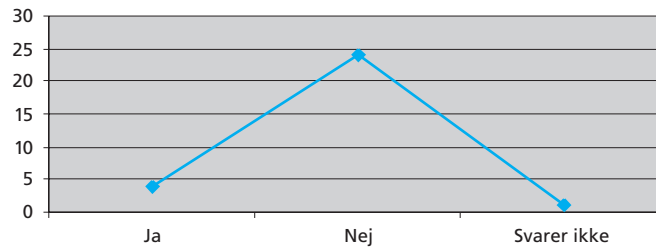
Kun to af forældreparrene svarer, at de til tider får negative tilbagemeldinger omkring deres datters adfærd.

Et af disse svar lyder: "Hun har ingen tålmodighed, hun er hidsig og vil hele tiden høres i det hun kan, men opgiver hurtigt, hvis hun ikke med det samme kan løse opgaverne".

Der er kun 2 familier, der ikke besvarer dette spørgsmål.

Tabel 23

Påvirker det på nogen måde den daglige tilværelse, at jeres datter har Turners Syndrom? (Må I tage specielle hensyn til jeres Turner datter?)



Påvirker det på nogen måde den daglige tilværelse, at jeres datter har Turners Syndrom? (Må I tage specielle hensyn til jeres Turner datter?)

	Antal	%
Ja	4	14
Nej	24	83
Svarer ikke	1	3
I alt	29	100

De 4 forældrepar, der svarer, at det påvirker deres daglige tilværelse svarer følgende:

- Kun at hun skal bruge hue.
- Diverse kontrolbesøg hos forskellige behandlere.
- Udelukkende at hun skal have væksthormon.
- Bruger megen tid på at lære lektier.

Tabel 24

Hvilke forventninger har I til fremtiden?

Et bredt uddrag af svarene:

- De samme, som hvis hun ikke havde Turners Syndrom, som vores andre børn.
- Vi vil hjælpe hende med at kunne le af dem, som muligvis kommer til at le af hende som barn. Vi vil forberede hende og skolen, samt hjælpe hende til at kunne begå sig via hendes viden i stedet for hendes højde.
- Vi tror, at det vigtigste for hende er at sørge for, at hun får et godt selvværd, at hun tror på sig selv.
- Vi forventer, at vores datter ikke skal synes, at det er synd for hende. Det arbejder vi meget på.
- At væksthormon i fremtiden vil kunne fremstilles i pilleform.
- Forventer ikke, at det skal blive et problem, at hun er født med Turners Syndrom.
- Man kan da have sine bekymringer med vores datters nuværende problemer og de problemer, der utvivlsomt vil komme iflg. de problemer voksne Turnerpiger har med manglende job, enetilværelse og ventetid på ægdonation.

Tabel 25

Hvad er det, der bekymrer jer mest om jeres datters fremtid?

Et bredt uddrag af svarene:

- Hvorvidt hun vil blive drillet meget i skolen, og hvordan de vil tage det faktum, at hun ikke kan få børn med sine egne gener.
- Den psykiske umodenhed. Forholdet til det modsatte køn og barnløsheden.
- Der er 5 forældrepar, der svarer, at de ikke er bekymrede for deres datter fremtid. Som det ene forældrepar svarer, der løber hele tiden vand i åen, så hvorfor gøre sig bekymringer på forhånd.
- Puberteten og hendes sociale liv i fremtiden. Kommer parforholdet til at gå? Får hun et fast arbejde?
- Jeg vil sige, der er de samme bekymringer, som ved andre børn.

Tabel 26

Hvad er jeres holdning til behandling med væksthormon? Synes I, at det er belastende, at jeres datter er/skal i behandling med væksthormon?

	Antal	%
Positivt	24	83
Svarer ikke	1	3
Ved ikke	4	14
I alt	29	100

Praktisk talt alle deltagerne i undersøgelsen eller 83% svarer, at de er positive over for behandling med væksthormon.

Et af de forældrepar der svarer, at de er positive over for behandlingen svarer samtidig, og at deres datter aldrig ville tilgive dem, hvis de ikke gjorde forsøget og lod hende behandle med væksthormon.

En anden af de forældre der besvarer spørgsmålet positiv, skriver at de tidligere var meget imod gensplejsning og genforskning, men at det, der er sket med deres datter har rykket deres syn gevaldig. De er glade for, at deres datter nu ved hjælp af behandling med væksthormoner, kan få en så normal højde som muligt.

Et andet af svarene er, at deres holdning til gensplejset væksthormon er positiv, men da deres datters forventede sluthøjde er 1,60 vil de overveje, om de skal tage imod tilbudet om behandlingen.

Endelig er et af svarene, at da pigen bliver 1,55 m skal hun ikke have væksthormon.

Der er 8 familier, der er af den opfattelse, at det ikke er belastende at deres datter skal i vækst-hormonbehandling, mens 4 familier svarer, at det er belastende.

Den ene familie svarer samtidig, at de er lykkelige for, at det findes.

En familie svarer, at behandlingen ind imellem kan være belastende, når pigen selv er "træt" af at skulle stikke sig.

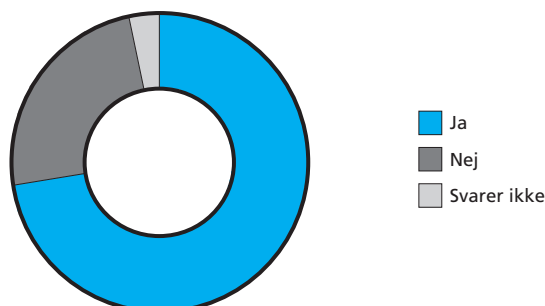
Endelig er der én familie, der svarer, at behandlingen var drøj i starten, og råder til at lade pigen være sammen med andre jævnaldrende i samme situation i indkøringsfasen. Evt. de første dage med nogen, der injicerer sig selv – så unge som muligt – det "smitter", for det er godt selv at kunne.

Der er kun to forældrepar, der er bekymrede for eventuelle bivirkninger ved væksthormonbehandlingen.

Et forældrepar har mistanke om, at det kan være på grund af væksthormonbehandlingen, at deres datter er så temperamentsfuld, som hun er.

Tabel 27

Har I spurgt lægen om jeres datters forventede sluthøjde?



Har I spurgt lægen om jeres datters forventede sluthøjde?

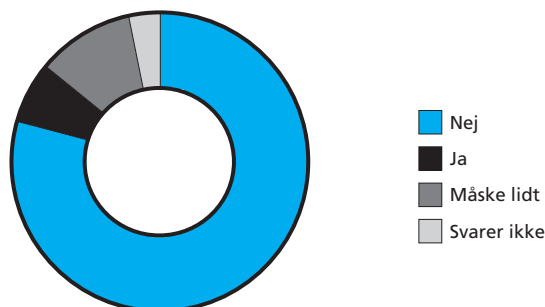
	Antal	%
Ja	21	72
Nej	7	24
Svarer ikke	1	4
I alt	29	100

Som det fremgår af tabel 27 har praktisk talt alle, 21 eller 72%, af forældreparrene spurgt den behandlende læge om pigens forventede sluthøjde, og i 9 tilfælde har forældrene svaret, hvad de har fået oplyst.

Disse 9 piger forventes at blive mellem 148 – 162 cm høje med en gennemsnit på ca. 155 cm efter behandling med væksthormon.

Tabel 28

Er I bange for, at jeres datter vil blive diskrimineret, alene på grund af, at hun vil opnå en lavere sluthøjde end kvinder med normale kromosomer?



Er I bange for, at jeres datter vil blive diskrimineret, alene på grund af, at hun vil opnå en lavere sluthøjde end kvinder med normale kromosomer?

	Antal	%
Nej	23	79
Ja	2	7
Måske lidt	3	10
Svarer ikke	1	4
I alt	29	100

Treogtyve eller 79% svarer nej på spørgsmålet om, hvorvidt de nærer frygt for, at der deres datter vil blive diskrimineret alene med den begrundelse, at hun vil opnå en lidt lavere sluthøjde, (tabel 28).

Et forældrepar svarer i den forbindelse, at deres datter har en så stærk personlighed i sig selv, at folk "glemmer", at hun ikke er så høj.

Et forældrepar begrundet deres nej med, at alle siger, at deres datter er en meget køn pige, og at dette vil betyde meget i helhedsbilledet.

Et forældrepar svarer nej på spørgsmålet med den begrundelse, at hun nok skal klare sig med sit humør og intellekt, sin udstråling og selvsikkerhed.

De 2 forældrepar (7%), der frygter, at deres datter vil få problemer på grund af højden begrundet ikke dette.

Tabel 29

Hvad er jeres holdning til ægdonation (Synes I, at det er uetisk)?

	Antal	%
Ja	0	0
Nej	29	100
I alt	29	100

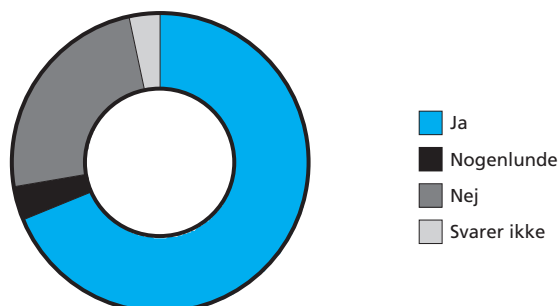
Der er ingen af de forældrepar, der har besvaret de udsendte spørgeskemaer, der finder, at ægdonation er uetisk.

Som begrundelse kan følgende citeres:

- Det er godt, at der findes den mulighed. Vi synes dog, at det vil være for belastende for en kvinde med Turners Syndrom at skulle føde tvillinger på grund af højde og størrelse.
- Vi sidestiller ægdonation med sæddonation.
- Det er et godt tilbud, og vi opfordrer til at arbejde for, at krydsdonation bliver tilladt.
- Det er ok. Ellers er der jo også mulighed for adoption.
- Ok. Forslaget om krydsdonation er et kæmpe skridt i den rigtige retning.

Tabel 30

Virker jeres datter psykisk harmonisk og udviklet svarende til alder?



Virker jeres datter psykisk harmonisk og udviklet svarende til alder?

	Antal	%
Ja	20	69
Nogenlunde	1	3
Nej	7	25
Svarer ikke	1	3
I alt	29	100

Til et af de 20 forældrepar (69%), der svarer ja til spørgsmålet om, hvorvidt deres datter er psykisk harmonisk og udviklet svarende til sin alder, er der knyttet følgende kommentarer:

- Ja umiddelbart, men hun er dog lidt mere forældresyg end andre børn på hendes alder.

Det par, der besvarer spørgsmålet med nogenlunde begrundet det med følgende:

- Måske lidt bagefter på det mentale, men ellers ok.

Fra de forældrepar, der besvarer ovennævnte spørgsmål benægtende kan følgende citeres:

- Virker lidt umoden i forhold til sin alder.
- Kan være utrolig barnlig.
- Hun er senere udviklet end sine jævnaldrende, og ikke specielt harmonisk.

Tabel 31

Hvad gør I for at stimulere den psykiske umodenhed, der nu engang er relateret til Turners Syndrom?

Taler I f.eks. om sex, når jeres Turner datter nærmer sig den relevante alder?

Her kan citeres:

- I øjeblikket taler vi om, hvad der skal ske i næste uge, så hun hele tiden ved, hvad der skal ske, og når den tid kommer, vil vi også tale om sex med hende.
- Vi prøver at opbygge hendes selvværd. Når den tid kommer, vil vi tale om sex med hende.
- Vi stiller de samme krav til hende, som til hendes søskende.
- Et forældrepar understreger at piger med Turners Syndrom jo ikke er de eneste piger, der kan være psykisk umodne. De kan kompensere for umodenheden ved f.eks. sport og et aktivt liv.
- Vi forsøger i leg o.s.v. at give hende udfordringer, der fremmer udviklingen.
- Hun skal som udgangspunkt klare sig selv.
- Vi forsøger at behandle hende alderssvarende og stimulere hende til at deltage i alderssvarende aktiviteter, men det er ikke let.
- Vi taler om sex med hende, som med hendes to søstre, og som alle emner nu diskuteres i vores familie.

Tabel 32

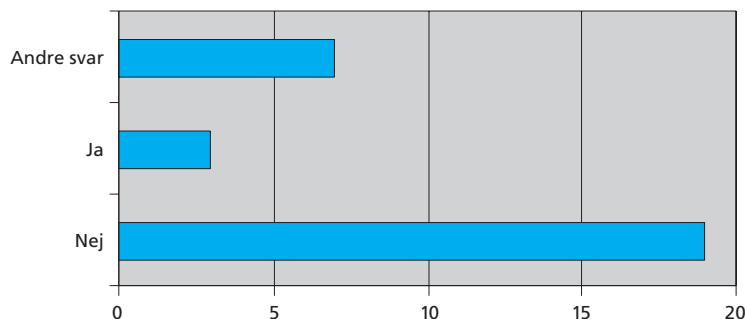
Hvad er jeres erfaringer med og holdning til Turner Kontaktgrupper, Landsforeningen af Turner Kontaktgrupper i Danmark og Turner Centret?

Fra de modtagne svar kan følgende citeres:

- Der er altid nogle, man kan kontakte, hvis man er i tvivl om noget, og man føler sig ikke alene i verden.
- Vi føler ikke, at vi har noget behov på nuværende tidspunkt, og synes måske også at det er lidt for meget, når vi nu ikke selv føler det som et problem.
- Vi har meget gode erfaringer.
- Vi har den erfaring, at der er nogle forældre, der forstår at udnytte systemet bedre end andre, og det er ikke ok. Ellers er vi godt tilfredse.
- Vi er med til forældregruppens årssamling. Det er hyggeligt. Vi bekræftes her i, at piger med Turners Syndrom er utroligt forskellige i både udseende og sind.
- Vi har haft utrolig mange positive oplevelser med både lokalgrupper og Landsforeningen.
- Har fået utrolig god støtte og vejledning af Turner Centret.
- I alle svar er der kun positive udtalelser.

Tabel 33

Ville I vælge provokeret abort?



Ville I med den viden I har i dag omkring Turners Syndrom vælge provokeret abort, såfremt I efter kromosomundersøgelse før barnets fødsel fik besked på, at I ventede jer en datter med Turners Syndrom?

	Antal	%
Nej	19	66
Ja	3	10
Andre svar	7	24
I alt	29	100

Som det fremgår af tabel 33 er der 19 af de 29 deltagere i undersøgelsen (66%), der besvarer spørgsmålet omkring provokeret abort eller ej med nej, såfremt der ved en fosterundersøgelse konstateres en pige med Turners Syndrom. Et ud af disse forældrepar svarer, at uden viden havde de nok været i tvivl.

Et af de 3 forældrepar (10%), der svarer ja til ovennævnte spørgsmål svarer: "Ja, desværre". Dette kræver en god forklaring, og den vil vi meget gerne give, hvis det er noget, I er interesseret i.

De sidste 2 af disse 3 ægtepar ville vælge fra, hvis de ved undersøgelsen fik den besked, at der var tale om en Turner pige, der ville blive født med hjerte – eller nyremisdannelser.

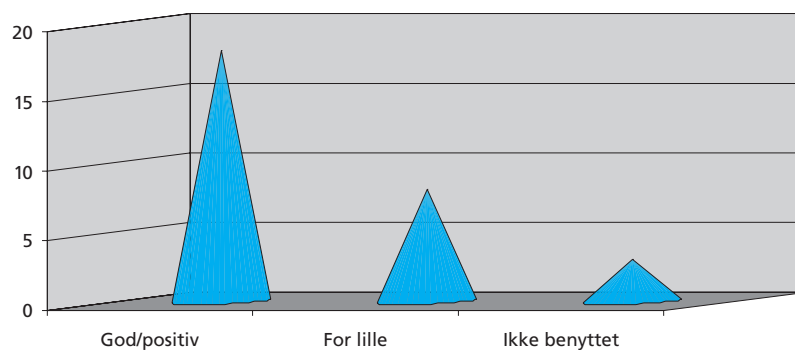
Tabel 33 fortsat

Det fremgår ligeledes af tabel 33, at der er 7 af deltagerne (24%), der kommer med meget nuancerede svar, som her citeres:

- Det er nok det sværeste spørgsmål at svare på. For 2 år siden var jeg 100% sikker på, at hvis det viste sig at være en Turner pige, så havde jeg valgt abort. I dag er jeg ikke helt så sikker. Men jeg tror nu nok, efter lange overvejelser, at det ville blive en abort.
- Vi er i tvivl.
- Kan ikke svare i en situation, hvor det ikke er aktuelt.
- Når jeg ser på min egen pige, må svaret være nej, Men jeg forstår godt, at nogen kan være i tvivl, da så mange ikke ved, hvad det er.
- Dette spørgsmål kan jeg ikke besvare, da det ikke har været aktuelt.
- Sagt på en anden måde. Vi er lykkelige for, at vi ikke fik noget valg. Vores datter er ikke så hårdt ramt som mange andre piger med Turners Syndrom. Der er ingen hjertefejl, så kunne vi måske have valgt hende fra. Vi kunne ikke på forhånd vide, hvor slemt det var. Men jeg tror ikke, at vi ville vælge abort.
- Ja for min mand. Jeg selv har svært ved at besvare dette.

Tabel 34

Hvordan er jeres erfaringer med den viden, som man i behandlingssystemet har omkring Turners Syndrom?



Hvordan er jeres erfaringer med den viden, som man i behandlingssystemet har omkring Turners Syndrom?

	Antal	%
God/positiv	18	62
For lille	8	28
Ikke benyttet det endnu	3	10
I alt	29	100

På spørgsmålet om forældreparrenes erfaringer med den viden, man har i behandlingssystemet omkring Turners Syndrom svarer de 18 af parrene (62%), at lægerne generelt er godt informeret.

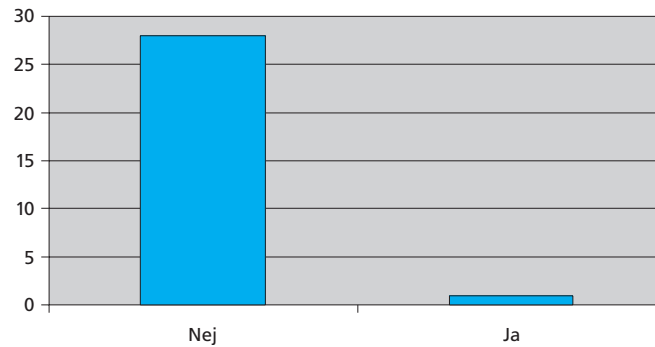
Et forældrepar svarer i denne forbindelse, at lægernes viden om Turners Syndrom er OK, men at de har fået mere ud af, at tale med andre kvinder med Turners Syndrom. Nogle svarer, at deres praktiserende læge mangler viden, men at de er særdeles tilfredse med den viden, der er på børneafdelingerne omkring Turners Syndrom

De 8 par (28%) der besvarer spørgsmålet med, at de har negative erfaringer med lægernes viden om denne kønskromosomafvigelse, og et forældrepar svarer:

- Lægerne ved ikke meget om Turners Syndrom. Det har været os som forældre, der skulle forklare, hvad det vil sige at have en Turner pige.
- For dårlig. Alt skal ledes efter i kælderen.
- Hvad angår de sidste 3 ægtepar, er der her tale om par, hvis Turner piger er 2½ – 3 år, så de har endnu ikke haft brug for behandling af deres datter.

Tabel 35

Har I i behandlingssystemet mødt fordomme omkring piger og kvinder med Turners Syndrom?



Har I i behandlingssystemet mødt fordomme omkring piger og kvinder med Turners Syndrom?

	Antal	%
Nej	28	96
Ja	1	4
I alt	29	100

Der er kun et enkelt ægtepar (4%), der har mødt fordomme omkring piger og kvinder med Turners Syndrom. Parret fik at vide, at piger og kvinder med Turners Syndrom er en gruppe mennesker, der er psykisk umodne, og som ikke er gode til socialt samvær. Parret tilføjer, at de selv tror på, at jo mere "almindeligt" du behandler dit barn, jo mere "normal" bliver hun.

Tabel 36

Hvilke konkrete gode råd vil I gerne give til et par forældre, der netop har fået at vide, at deres nyfødte datter har Turners Syndrom?

- Tænk jer om inden I vælger abort. Få undersøgt hvor stor fejlen er. Mød andre Turner piger og kvinder. De vil gerne hjælpe med gode råd.
- Fortælle dem om Turners Syndrom og vejlede dem. Bede dem kontakte Turnerforeningen for noget materiale. Lytte og svare.
- Det bliver hårdt de første par år, men det bliver bedre. Pas godt på hinanden som par. Vær åben omkring Syndromet.
- Bliv medlem af foreningen og mød andre i samme situation. Vær åbne over for jeres datters problemer. Lyt til andre, og dan jeres egen mening. Lad være med at overbeskytte hende.
- At man ikke skal gå i "panik", og at man ikke skal pylre for meget om barnet. Lad barnet deltage i svømning og gymnastik, så det får en god motorik og læs meget for barnet, så det senere får et godt forhold til det at læse.
- Tag det roligt. Det er ikke så slemt, som nogen vil gøre det til. Vær opmærksom på de følgeproblemer, som kan forekomme.

Tabel 37

Hvilke tanker gør I jer, når I ser voksne kvinder med Turners Syndrom?

Som det fremgår af nedennævnte citater er det, som forventet, meget forskelligt, hvorledes forældrene oplever mødet med en voksen Turner kvinde?

Blandt de indkomne svar kan nævnes følgende:

- Vi er selvfølgelig glade for at se, at de er velfungerende, men ellers gør vi os ingen tanker.
- Hvor er de små.
- Faktisk bliver vi bange, fordi man kan mærke, at nogle af dem har haft et hårdt liv på grund af, at de har Turners Syndrom. De er meget mutte og indadvendte. Andre er lige modsat, og det giver håb.
- De er utrolig små, mange har særprægede træk, de ser meget unge ud, og de virker umodne.
- Et utal af forskellige kvinder med vidt forskellige baggrunde – som alle andre kvinder. Nogle dyrker Syndromet mere som sygdom end andre.
- Det er varme smilende damer, der kan fortælle om deres liv. Smukke damer, men ikke så høje, men har et godt humør.
- Vi tænker nok ikke specielt meget over det. Der er lige så stor forskel piger/kvinder med Turners Syndrom, som der er på alle andre.
- Når vi møder dem, er det i forbindelse med noget "Turner halløj", og der synes jeg, at de fokuserer meget på, at de har Turners Syndrom.
- Jeg håber bare, at de har haft et godt liv på trods af alt. De er jo som regel nogle seje piger.
- At de har haft mange problemer at slås med. Men det er også dem, der har været med til at tilværelsen er blevet meget lettere for vores piger. De virker positive og glade, og det er guld værd.
- Det er lidt med forskel. Det kan være svært at acceptere, at nogen af dem er meget umodne, meget pjattede og barnlige.
- Nogle har ingen selvtillid, andre er velfungerende, men procentvis er der flest, der ingen selvtillid har, og det finder vi lidt skræmmende.
- At de fungerer som alle andre.

Tabel 38

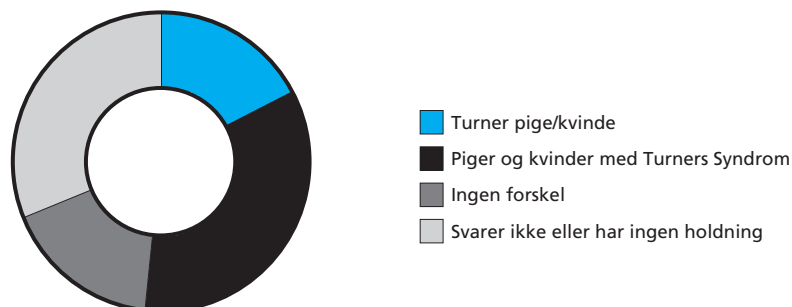
Hvor og hvordan kan vi i Turner Kontaktgrupperne, i Landsforeningen og på Turner Centret gøre mere for at udbrede kendskabet til Turners Syndrom, og dermed få udryddet de fordomme, der stadigvæk eksisterer omkring Syndromet?

Blandt svarene kan her citeres:

- Ved at uddanne de mennesker som har førstehåndskontakt med forældrene, såsom jordemødre, praktiserende læger, sygeplejersker, sundhedsplejersker, børnehavepædagoger, dagplejere og skolelærere.
- Gøre opmærksom på at vi er her.
- Flere debatter bl.a. på TV og i aviser.
- Man kunne lave undervisningsmateriale med indbyggede etiske spørgsmål til genetikerne, til de ældre elever på gymnasier o.l. med tilbud om besøg.
- Lave nogle gode pjecer og dele dem rundt til læger, sygehuse m.v. Det skal være nogle letlæselige og overskuelige. Ikke en roman.
- Hvorfor skal der være mere kendskab til Turners Syndrom blandt befolkningen? Andre defektheder går man da ikke rundt og fortæller vidt og bredt om.

Tabel 39

Hvad er jeres holdning til udtrykkene "Turner-pige" – Turner-kvinde versus udtrykket piger og kvinder med Turners Syndrom?



Hvad er jeres holdning til udtrykkene "Turner-pige" – Turner-kvinde versus udtrykket piger og kvinder med Turners Syndrom?

	Antal	%
Turner pige/kvinde	5	17
Piger og kvinder med Turners Syndrom	10	35
Ingen forskel	5	17
Svarer ikke eller har ingen holdning	9	31
I alt	29	100

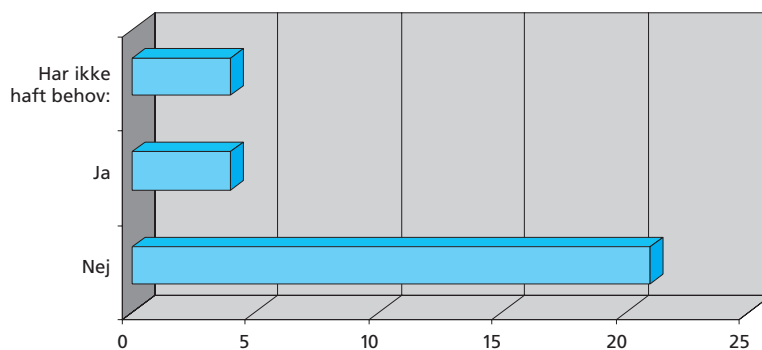
Som det fremgår af tabel 39, er der kun 5 eller 17% af de forældrepar, der deltager i denne spørgeskemaundersøgelse, der foretrækker at gøre brug af udtrykket Turner-pige/-Turnerkvinde, og 10 eller 35% er af den opfattelse, at piger og kvinder med Turners Syndrom er det mest korrekte.

Fem eller 17% er af den opfattelse, at der ikke er nogen forskel.

De sidste 9 eller 31% enten ikke besvarer spørgsmålet, eller også er de af den opfattelse, at det ikke har nogen betydning.

Tabel 40

Har I haft problemer med at få den ekstra økonomiske hjælp, som I synes I har haft behov for? (F.eks. forlænget barselsorlov).



Har I haft problemer med at få den ekstra økonomiske hjælp, som I synes I har haft behov for? (F.eks. forlænget barselsorlov).

	Antal	%
Nej	21	72
Ja	4	14
Har ikke haft behov:	4	14
I alt	29	100

I forbindelse med spørgsmålet om, hvorvidt familierne har haft problemer med at få den ekstra økonomiske hjælp, de synes de har haft brug for, er der 72% eller 21 af familierne, der svarer, at de på ingen måde har haft problemer.

Som det endvidere fremgår af tabel 40 er der kun 4 eller 14% der besvarer spørgsmålet bekræftende.

De sidste 4 (14%) familier har aldrig haft behov for hjælp.

Tabel 41

Har I noget, I ellers har lyst til at fortælle omkring dette at være forældre til en pige med Turners Syndrom?

Nitten ud af de 29 forældrepar (66%) synes ikke, det er anderledes at have en pige med Turners Syndrom, end det er at have en datter med normale kromosomer.

- I den forbindelse kommer et enkelt af disse forældrepar med den kommentar, at det kræver ekstra kontrolbesøg på hospitalet.
- Et andet af disse forældrepar svarer, at de på ingen måde har behandlet deres datter med Turners Syndrom anderledes end hendes storesøster, og at der er småproblemer, men at de løser dem, efterhånden som problemerne kommer.

Der er 8 af forældreparrene (28%), der ikke har nogen kommentarer til dette spørgsmål.

En mor til en pige med Turners Syndrom svarer, at hun har nok følelser til en hel bog og føjer til, at hun ikke vil beskrive det hele her, da det vil fylde alt for meget.

Et forældrepar er af den opfattelse, at der hos lægen, på sygehuset, på Turner Centret og i Turner kontaktgrupperne er en tendens til at fokusere på de begrænsninger, der måske vil være, når man får en pige med Turners Syndrom. Forældreparret vil nok hellere fremhæve, hvad der er af håb, og vende situationen til noget positivt, måske fordi de har en yderst velfungerende pige, og fordi de har et livssyn, der fokuserer på det positive i tilværelsen frem for begrænsninger.

Resumé

Vores spørgeskemaundersøgelse blandt 29 forældrepar til en pige med Turners Syndrom i alderen 0-18 år viser, at i 69% af tilfældene var svangerskabet og fødslen forløbet helt normalt, og som ventet var der i 59% af tilfældene hævede fod- og håndrygge ved fødslen. I samtlige tilfælde kunne jordemoderen ikke se, at den nyfødte havde tegn på Turners Syndrom

Det er utrolig flot at i 90% af tilfældene var pigerne diagnosticeret før deres 10. leveår, og 52% af forældrene var fuldt tilfredse med den måde, informationen blev formidlet på.

Af trivselsproblemer blev gylpen hos 21 eller 71%, nævnt som det største problem i barnets første leveår, og kun 5 eller 17% havde ikke haft markante trivselsproblemer. Der var færre medfødte hjertefejl (14%) end den landsdækkende undersøgelse fra 1988/89 viste, og der var øreproblemer hos 66% af pigerne med Turners Syndrom.

Der er over halvdelen af pigerne med Turners Syndrom, 17 eller 59%, der fungerer alderssvarende, mens kun 8 forældrepar eller 27% af forældreparrene, der besvarer dette spørgsmål benægtende. Der er ligeledes 83% af forældrene der svarer, at deres datter fungerer godt såvel i hjemmet, i daginstitution og skole, mens de sidste 17% besvarer dette spørgsmål med nogenlunde. Hvad angår legekammerater er der 25 eller 86%, der har legekammerater, men der er kun 4 af disse, der leger med både piger og drenge. Der er således ikke adfærdsmæssige problemer af betydning hos pigerne med Turners Syndrom, hvilket jo også viser sig ved, at 24 af forældrene (83%), svarer nej på spørgsmålet om, hvorvidt det på nogen måde påvirker deres daglige tilværelse, at deres datter har Turners Syndrom.

Det er opløftende at konstatere, at dette ikke stemmer overens med de adfærdsmæssige undersøgelser, der er foretaget af piger med Turners Syndrom i udlandet.

Alle de piger, 22 eller 76%, der var i en alder, så de kunne forstå, hvad det indebærer, at have Turners Syndrom var informeret om dette af enten deres forældre eller af den behandlende børnelæge. Det samme gør sig gældende for deres søskende, familie og venner. Det er dejligt at erfare den åbenhed, der i dag hersker i familierne med en datter med Turners Syndrom. Dette vil uden tvivl være til gavn for udviklingen af pigernes accept af sig selv, og dermed deres selvværd.

Hvad angår indlærings- og motoriske problemer, er der kun 10 eller 34%, der besvarer dette spørgsmål bekræftende, mens 18 eller 62% svarer, at de ikke har konstateret indlæringsmæssige problemer. Dette bekræfter endnu engang, at piger og kvinder med Turners Syndrom ikke generelt er mentalt retarderede.

Af fritidsaktiviteter, er det hovedsageligt gymnastik, svømning og ridning, der er populært hos pigerne med Turners Syndrom. Der er 21 af pigerne, der dyrker disse aktiviteter, mens 6 ikke har nogen fritidsaktiviteter, hovedsageligt på grund af deres alder.

Med hensyn til pædagogers og læreres tilbagemeldinger vedrørende adfærden hos pigen med Turners Syndrom går hovedparten af svarene ud på, at pigen er godt med, fungerer normalt, er kontaktskabende uden problemer, glad og udadvendt og meget social. Der er kun to af forældreparrene, der svarer, at de til tider får negative tilbagemeldinger omkring deres datters adfærd.

De forventninger forældrene har til deres datters fremtid, er nøjagtig de samme, som hvis hun ikke havde Turners Syndrom. Nemlig at hun vil få et godt selvværd, som vil hjælpe hende med at kunne le af dem, som muligvis kommer til at le af hende. Endvidere håber forældrene, at deres datter vil kunne begå sig via sin viden i stedet for hendes højde. Det der bekymrer forældrene mest, er den psykiske umodenhed, der kan være knyttet til Turners Syndrom samt deres datters relationer til det modsatte køn og barnløsheden.

Det kan i denne forbindelse nævnes, at 23 eller 79% af forældrene svarede nej til spørgsmålet om, hvorvidt de var bange for, at deres datter ville blive diskrimineret alene på grund af, at hun vil opnå en lavere sluthøjde, end hvis hun var født med normal kromosomkonstruktion.

Praktisk talt alle forældrene var positivt indstillet over for behandling med væksthormon, ligesom der ikke var et eneste par, der var af den opfattelse at ægdonation er uetisk, men at det er særdeles godt, at der er denne løsningsmodel på den ufrivillige barnløshed for kvinder med Turners Syndrom.

Samtlige forældre svarede, at de havde gode erfaringer med kontakten til Landsforeningen af Turner Kontaktgrupper i Danmark, herunder, helt naturligt, specielt Forældregruppen. Der var endvidere fuld tilfredshed med det arbejde, der gøres i kontaktgrupperne og på Turner Centret. Det var dog den generelle holdning, at vi godt kunne gøre os "lidt mere synlige" udadtil.

Nitten eller 66% af de forældrepar, der havde besvaret spørgeskemaet svarede nej på spørgsmålet om, hvorvidt de ville vælge provokeret (selektiv) abort, såfremt de ved en fostervandsundersøgelse fik at vide, at de ventede sig en pige med Turners Syndrom. Der var kun 3, der besvarede dette spørgsmål bekræftende.

Hovedparten af forældrene havde gode erfaringer med den viden, der er i behandlingssystemet omkring syndromet, men det er også helt klart, at der stadig mangler den mest elementære viden om denne kønskromosomafvigelse hos de praktiserende læger.

Det undrede os meget, at der ikke var så meget som én eneste jordemoder, der havde fået mistanke om, at den nyfødte pige havde Turners Syndrom.

Der var kun en enkelt, der i behandlingssystemet havde mødt fordomme omkring piger og kvinder med Turners Syndrom, ligesom der kun er 4, der har haft problemer med at få den økonomiske hjælp, som de synes, de har haft brug for.

Der var et flertal blandt forældrene, for at bruge udtrykket piger og kvinder med Turners Syndrom, og ikke Turnerpiger/Turnerkvinder.

Spørgsmål i forbindelse med spørgeskema-undersøgelse blandt forældre til piger med Turners Syndrom i aldersgruppen 0-18 år.

1. Hvor gammel er jeres datter med Turners Syndrom?
2. Hvordan forløb svangerskabet og fødslen?
3. Havde jeres datter ved fødslen nogle af de typiske tegn på Turners Syndrom?
4. Kunne jordemoderen se, at der var tegn på Turners Syndrom?
5. Hvor gammel var jeres datter, da I fik information om, at hun har Turners Syndrom?
6. Hvem formidlede informationen, og er I blevet informeret om jeres datters kromosomsammensætning?
7. Hvorledes oplevede I dette at få at vide, at jeres datter har Turners Syndrom?
8. Hvordan ville I ønske, at I havde fået informationen?
9. Var der trivselsproblemer i jeres datters første leveår, og i bekræftende fald hvilke?
10. Er der fysiske problemer, som f.eks. medfødt hjertefejl, hos jeres datter med Turners Syndrom? Er der ofte infektioner, f.eks. mellemørebetændelse, så det påvirker jeres hverdag?
11. Fungerer jeres datter alderssvarende?
12. Har I fortalt jeres datter, at hun har Turners Syndrom? Hvis ja, hvor gammel var hun, og hvad var da den mest markante reaktion hos jeres datter ved informationen af dette?
13. Såfremt der er søskende er de da også informeret om, at deres søster har Turners Syndrom?
14. Er familie samt venner informeret om diagnosen?
15. Har I tænkt jer at være 100% åbne omkring det forhold, at jeres datter har Turners Syndrom, herunder i daginstitution og skole?
16. Hvordan synes I, at jeres datter fungerer i dag, såvel i hjemmet, i daginstitution og skole?
17. Har jeres datter legekammerater (både drenge og piger?)
18. Hvordan tackler jeres datter konflikter?
19. Vil jeres datter gerne dominere sine kammerater og søskende, bliver hun kuert, eller er der en naturlig balance i tingene?
20. Oplever I, at der er motoriske og indlæringsmæssige problemer?
21. Har jeres datter nogle fritidsaktiviteter?
22. Hvilke tilbagemeldinger får I fra pædagoger og lærere omkring jeres datters adfærd?

23. Påvirker det på nogen måde den daglige tilværelse, at jeres datter har Turners Syndrom? (Må I tage specielle hensyn til jeres Turner datter?)
24. Hvilke forventninger har I til jeres datters fremtid?
25. Hvad er det, der bekymrer jer mest omkring jeres datters fremtid?
26. Hvad er jeres holdning til behandling med væksthormon. Synes I, at det er belastende, at jeres datter er/skal i behandling med væksthormon?.
27. Har I spurgt lægen om jeres datters forventede sluthøjde?
28. Er I bange for, at jeres datter vil blive diskrimineret, alene på grund af, at hun vil opnå en lavere sluthøjde end kvinder, med normale kromosomer?
29. Hvad er jeres holdning til ægdonation? (Synes I, det er uetisk?)
30. Virker jeres datter psykisk harmonisk og udviklet svarende til sin alder?
31. Hvad gør I for at stimulere den psykiske umodenhed, der nu engang er relateret til Turners Syndrom? Taler I f.eks. om sex, når jeres Turner datter nærmer sig den relevante alder?
32. Hvad er jeres erfaringer med og holdning til Turner Kontaktgrupper, Landsforeningen af Turner Kontaktgrupper i Danmark samt Turner Centret?
33. Ville I med den viden I i dag har omkring Turners Syndrom vælge provokeret abort, såfremt I efter kromosomundersøgelse før barnets fødsel fik besked på, at I ventede jer en datter med Turners Syndrom?
34. Hvordan er jeres erfaringer med den viden, som man i behandlingssystemet har omkring Turners Syndrom?
35. Har I i behandlingssystemet mødt fordomme omkring piger og kvinder med Turners Syndrom, f.eks. at de er karakterafvigere og mentalt retarderede?
36. Hvilke konkrete gode råd vil I gerne give til et par forældre, der netop har fået at vide, at deres nyfødte datter har Turners Syndrom?
37. Hvilke tanker gør I jer, når I ser voksne kvinder med Turners Syndrom?
38. Hvor og hvordan kan vi i Turner kontaktgrupperne, i Landsforeningen og på Turner Centret gøre mere for at udbrede kendskabet til Turners Syndrom, og dermed få udryddet de fordomme, der stadigvæk eksisterer omkring syndromet?
39. Hvad er jeres holdning til udtrykkene "Turner-pige" – "Turner kvinde" versus udtrykket piger og kvinder med Turners Syndrom?
40. Har I haft problemer med at få den ekstra økonomiske hjælp, som I synes i har haft behov for? (f.eks.: forlænget barselsorlov).
41. Har I noget, I ellers har lyst til at fortælle omkring dette at være forældre til en pige med Turners Syndrom?