

De XSTRA spesielle guttene

Av Kirsten Mostad
Pedersen, mor til 19 år
gammel gutt med XXY
og ledende helsesøster
i kommunedel Sentrum,
Fredrikstad kommune

Klinefelter syndrom eller karyotype XXY finnes hos nærmere 2 promille (1) av alle levende fødte gutter. Kunnskapen om lidelsen er liten og få blir diagnostisert.

Har det noen hensikt å diagnostisere?

Januar 1981 fikk vi en stor fin gutt. Mai 1996 fikk denne gutten sin diagnose ved en tilfeldighet. Han hadde 47 kromosomer, en ekstra X (XXY). I sykehusjournalen ved kontroll av retentio testis (7 år gammel) er det anmerket «micropenis». Logoped hjelp ved 3–4 årsalderen. Ved testing på PPT kontor tidlig i barneskolen pga problemer på skolen, ble det funnet normalt intelligensnivå; beskjed til oss foreldre: «det er som noe mangler på toppen» ! Ikke noe av dette førte fram til en diagnose.

Hvordan hadde så hans liv og vårt liv vært inntil denne diagnosen ble stillet? Hadde det gjort noen forskjell om dette hadde blitt oppdaget noen år i forveien? Jeg vil si litt om hva som kjennetegner disse med karyotype XXY.

Gutter med XXY har en litt senere motorisk utvikling enn andre gutter. De sitter, går og snakker ofte litt senere. Den grovmotoriske koordinasjonsevnen er nedsatt. Frustrasjonsgrensen er lav og reaksjonene står ikke alltid i forhold til det som utløser dem. Emosjonell labilitet kan være vanskelig å takle, da man ikke alltid skjønner reaksjonene. Dette er gutter som tar livet mer med ro enn andre gutter. Dette kan skape frustrasjon hos omverdenen. De sover mye, spesielt dersom de går ubehandlet inn i puberteten, og de sover urolig. Sosialt har de ofte problemer med å finne kamerater og selvtiliten er dårlig.

Skolen kan bli et problem for disse guttene. Språkforståelsen kan være dårlig, samtidig som de kan ha nedsatt hørselsminne og evne til å uttrykke seg verbalt. (2)

Konsentrasjonsevnen er nedsatt, og de avledes lett. Intelligensen er normal. Lese/skrivevansker kan forekomme. Skoleprestasjonen står ikke i forhold til intelligensnivået.

Dette er gutter som lett blir mobbeoffer. De er «morsomme» å terge, da voldsomme reaksjoner lett utløses. Samtidig er dette snille gutter. De er ivrige etter å gjøre alle til lags. De er omsorgsfulle og hjelpelige og kommer godt overens med voksne både hjemme og på skolen.

For meg som helsesøster gjennom mange år, var diagnosen XXY eller Klinefelter syndrom, et ukjent territorium. Det skulle vise seg at dette ikke gjaldt bare meg, men resten av helse-Norge så langt jeg har kunnet finne.

Vi har ikke funnet spesialister hverken medisinsk eller pedagogisk, eller psykologer som har kjennskap til våre problemstillinger. Det finnes ingen norsk forening. Smågruppesenteret ved Rikshospitalet, Frambu og andre spesialist-senter har ingen spesialkompetanse for denne gruppen. Alle henvendelser ender med at ballen kastes tilbake til oss foreldre. Vi må gjerne starte en forening og bli kontaktpersoner for andre. Dette er en oppgave vi vurderer å ta, men vi har behov for faglig ekspertise i ryggen.

Har det noen hensikt å diagnostisere?

Med vår årelange erfaring er mitt umiddelbare svar ja. Dette er gutter som skal ha tidlig hjelp, allerede i barnehagen. De bør ha tidlig hjelp for utvikling av språklige og sosiale ferdigheter. På skolen trenger de ekstra ressurser for best mulig innlæring. Små grupper og tett oppfølging er anbefalt (3). Det er også behov for tilrettelegging ved eksamener og prøver.

Det har liten hensikt å melde «pjokken» på fotballaget. Lagidrett er vanskelig å mestre. For å bedre den grovmotoriske koordinasjonsevnen, kan svømming og riding være gode alternativer. Vår gutt hadde god nytte av eurytmireningen på Steinerskolen, hvor han begynte i 6. klasse.

Testostronbehandling er anbefalt fra 11–12 års alderen. Hormonbehandling tilbys de guttene/mennene som diagnostiseres. De har meget lavt testosteronnivå. Med mer hormoner blir de mer konsentrerte, får mer krefter og blir mer våkne.

Som en voksen XXY mann uttrykker det; veien fra tanke til handling blir kortere.

Tidlig diagnostisering vil kunne medvirke til at mestrings-evnen bedres både i forhold til skoleprestasjoner og sosial omgang.

Hvordan skal vi så oppdage dem? (4)

Mulige symptomer hos gutter med XXY:

- Små genitalia (harde, faste testis)
- Snakker sent, dårlig språkforståelse (oftest vanskelig for å uttrykke seg)
- Lærevansker
- Generell passiv oppførsel med tilfeldige aggressive og impulsive utbrudd.
- Hypotoni
- Håndtremor
- Økende lengdevekst etter to årsalderen (spesielt lang benlengde)
- Dårlig fin/grovmotorikk

Mulige symptomer hos eldre gutter/menn med XXY:

- Tretthet
- Håndtremor
- Små genitalia

- Infertilitet
- Mammaeutvikling
- Depresjoner
- Osteoporose
- Nedsatt muskelstyrke
- Liten eller manglende ansikts- og kroppsbehandling
- Umoden opptreden
- Feminin fettfordeling (hofter, mage)

Mulige feildiagnoser:

- ADD
- Emosjonelle forstyrrelser/affektforstyrrelser
- Afasi
- Asperger syndrom
- Autisme
- Mistanker om omsorgssvikt/mishandling
- Passive/aggressive
- Lærevansker
- MBD
- Kommunikasjonshandikap/retardert språkutvikling.

Fra egne og andres erfaringer ser det ut til at ledd er lett overstrekkbare og ledd/muskelplager kan være et symptom.

Hyppigheten er en pr. 6–700 levende fødte gutter (2). Det vil si at i Fredrikstad kommune fødes det en Xstra spesiell gutt hvert annet år. Jeg kjenner bare to!

Vi måtte lete i 15 år før vi fikk svar. Mye hadde vært annerledes om vi hadde visst, og vår gutt hadde vært spart for mange vanskeligheter. Som en annen mor skrev til oss; vi har hatt et slitsomt liv både vi og barna våre.

Jeg er tilgjengelig for alle som har spørsmål. Vi forsøker å få i gang en forening i løpet av året.

Kirsten Mostad Pedersen, Hovslagervn. 33, 1615 Fredrikstad

Mailadresse: kmost@online.no

Litteraturhenvisninger

1. Johannes Nielsen Klinefelter syndrom – En orientering
2. Lars Hägenäs og Stefan Arver v. Karolinska sjukhuset «Underdiagnostiserad kromosomrubbing»
3. Robert Bock, Office of Research Reporting, NICHD «Understanding Klinefelter syndrom, A guide for XXY males and their families». Aug. 1993.
4. XXY Brosjyre fra Klinefelter Syndrome and Associates org. USA.