

SINTEF A9231

# RAPPORT

## **Sjeldne funksjonshemninger i Norge. Brukeres erfaringer med tjenesteapparatet.**

*Den "sjeldne" erfaringen dreier seg om en  
opplevelse av å falle utenfor fagfolks  
kunnskapsunivers.*

Lisbet Grut, Marit Hoem Kvam og Jan-W. Lippestad

SINTEF Helse  
Desember 2008

[www.sintef.no](http://www.sintef.no)

**SINTEF****SINTEF Helse**

Postadresse:  
7465 Trondheim/  
Pb 124, Blindern, 0314 Oslo

Telefon:  
40 00 25 90 (Oslo og Trondheim)  
Telefaks:  
22 06 79 09 (Oslo)  
930 70 500 (Trondheim)

Foretaksregisteret: NO 948 007 029 MVA

**SINTEF RAPPORT**

TITTEL

**Sjeldne funksjonshemninger i Norge. Brukeres  
erfaringer med tjenesteapparatet**

*Den 'sjeldne' erfaringen dreier seg om en  
opplevelse av å falle utenfor fagfolks  
kunnskapsunivers*

FORFATTER(E)

Lisbet Grut, Marit Hoem Kvam, Jan-W Lippestad

OPPDRAGSGIVER(E)

Helsedirektoratet avdeling for sjeldne funksjonshemningar

RAPPORTNR. SINTEF A9231	GRADERING Åpen	OPPDRAGSGIVERS REF. Avdelingsdirektør Lisbeth Myhre	
GRADER. DENNE SIDE Åpen	ISBN 9788214046618	PROSJEKTNR. 78G155	ANTALL SIDER OG BILAG 203/VI
ELEKTRONISK ARKIVKODE Document1	PROSJEKTLEDER (NAVN, SIGN.) Lisbet Grut <i>Lisbet Grut</i>	VERIFISERT AV (NAVN, SIGN.) Arne H. Eide <i>Arne H. Eide</i>	
ARKIVKODE	DATO 2008-12-17	GODKJENT AV (NAVN, STILLING, SIGN.) Inger B. Scheel <i>Inger B. Scheel</i>	

## SAMMENDRAG

Rapporten belyser hvordan mennesker med en sjelden diagnose og deres familie opplevde sin livssituasjon, og hvilke erfaringer de gjør med tjenesteapparatet. Dette dreier seg om både erfaringer med det aktuelle kompetansesenteret og med det ordinære tjenesteapparatet. Undersøkelsen inkluderer åtte sjeldne diagnosegrupper. Det er karakteristiske forskjeller mellom de åtte gruppene når det gjelder livssituasjon og erfaringer med tjenesteapparatet, men det er også mange felles erfaringer som kan knyttes til det å ha en sjelden diagnose. Felles erfaringer dreier seg om en opplevelse av å være alene med sin situasjon, sine problemer og behov, og at det ordinære tjenesteapparatet mangler kunnskap om deres diagnose. Dette kan føre til både helsemessige, praktiske og sosiale problemer. Fordi svært få i det ordinære tjenesteapparatet kjenner diagnosen eller konsekvensene av den, kan de sjelden gi adekvat behandling og oppfølging. Dette gjelder både spesialisthelse-tjenester, lokale helse- og sosialtjenester, skole og utdanning og, ikke minst, NAV. Bistand fra kompetansesenteret i kontakten med det ordinære hjelpeapparatet er derfor svært viktig. Spesielt viktig vurderes tilbudet om at fagfolk fra kompetansesenteret kan delta i møter med lokale fagfolk.

Personer med en sjelden diagnose skaffer seg mye kunnskap om sin diagnose, men de blir ikke alltid møtt med respekt når de formidler kunnskap om diagnosen sin til tjenesteytere i det ordinære tjenesteapparatet. Tjenesteytere prioriterer ikke alltid å skaffe seg kunnskap, men tar beslutninger og foreslår tiltak ut fra hva de antar er riktig.

Den *sjeldne* erfaringen dreier seg om opplevelsen av å falle utenfor fagfolks kunnskapsunivers. Denne erfaringen er både strevsom og truende. Situasjonen gjør den enkelte svært sårbar og svært avhengig av de få stedene i Norge som kan tilby kompetent hjelp.

STIKKORD	NORSK	ENGELSK
GRUPPE 1	Helse	Health
GRUPPE 2	Funksjonshemming	Disability
EGENVALGTE	Sjeldne diagnoser	Rare disorders

## **Forord**

Denne rapporten er den andre i prosjektet Sjeldne funksjonshemninger i Norge. Prosjektet ble initiert av Sosial- og helsedirektoratet avdeling for rehabilitering og sjeldne funksjonshemmingar i 2005. Prosjektet ble avsluttet ved utgangen av 2008.

Vi har hatt ansvaret for gjennomføringen av prosjektet, og er alene ansvarlig for innholdet i rapporten. Men vi har hatt mange gode støttespillere underveis. De ni kompetansesentrene og de åtte brukerorganisasjonene som har vært berørt av prosjektet har bidratt aktivt gjennom hele prosessen. De har blant annet gitt innspill og kommentarer i arbeidsgruppene, både i planleggingsfasen og i diskusjonen av funnene. Samtlige har vært tilgjengelige for oss når vi har trengt praktisk hjelp og noen å diskutere med. Dette har vært av uvurderlig betydning. Prosjektet har også hatt tilknyttet en referansegruppe. Referansegruppen har vært en diskusjonspartner både i utformingen av prosjektet og i analyseprosessen. Vi vil også takke Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger, som har ivaretatt oppdragsgivers interesser gjennom hele prosjektprosessen. En spesiell takk rettes til Lise Beate Hoxmark, Eva Elisabeth Næss og Grete Hummelvoll ved Frambu. De har fulgt hele prosjektprosessen, kommet med mange kritiske kommentarer, som har skjerpet oss, og gitt mange konstruktive innspill.

Vi vil rette en spesiell takk til de mange rundt omkring i Norge som har deltatt i intervjuene. Uten deres vilje til å ta i mot oss og dele sine tanker og erfaringer med oss ville ikke dette prosjektet vært mulig. Vi håper at prosjektet kan være et bidrag til å sette søkelyset på situasjonen for personer med sjeldne diagnoser.

Lisbet Grut, Marit Hoem Kvam, Jan-W. Lippestad

SINTEF  
Oslo, desember 2008

<b>Sammendrag</b> .....	<b>11</b>
Begreper .....	11
Kompetansesentrene for sjeldne diagnoser .....	12
Problemstilling og metode.....	13
Resultater - sammendrag av intervjuene .....	14
Analyse - hva vil det si å leve med en sjelden diagnose?.....	17
Åtte diagnosegrupper - likheter og forskjeller .....	17
Hva kan vi lære av erfaringene? .....	20
<b>1 INNLEDNING</b> .....	<b>23</b>
1.1 Bakgrunn.....	23
1.1.1 Del II - brukeres erfaringer .....	23
<b>2 KUNNSKAPSRUNNLAG</b> .....	<b>25</b>
2.1 Helse og velferd i Norge .....	25
2.2 Begrepe diagnose og funksjonshemning.....	27
2.2.1 Diagnose.....	27
2.2.2 Funksjonshemning .....	27
2.3 Levekår blant funksjonshemmede i Norge .....	29
2.3.1 Hva vet vi om sjeldne diagnoser? .....	31
2.3.2 Kompetansesentrene .....	32
<b>3 PROSJEKTETS ORGANISERING</b> .....	<b>36</b>
3.1 Forskere og sentrale representanter .....	36
3.2 Arbeidsgrupper .....	36
3.3 Referansegruppe .....	36
<b>4 PROBLEMSTILLINGER</b> .....	<b>38</b>
4.1 Erfaringer med tjenestetilbudet.....	38
4.2 Brukernes livssituasjon .....	38
<b>5 METODE</b> .....	<b>39</b>
5.1 Problemstilling og metode .....	39
5.2 Kvalitativ forskning .....	39
5.2.1 Analysen.....	40
5.2.2 Ethiske dilemmaer som har vært diskutert i prosjektet.....	41
5.2.3 Intervjuene og bearbeiding av datamaterialet .....	42
5.2.4 Utvalget.....	44
<b>6 ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA - AMC</b> .....	<b>49</b>
6.1 Diagnosen AMC .....	49
6.1.1 Beskrivelse av hovedgruppe 1 .....	50
6.1.2 Forekomst internasjonalt og i Norge.....	51
6.1.3 Årsakssammenhenger .....	51
6.1.4 Funksjonsbeskrivelse .....	51
6.2 TRS kompetansesenter ved Sunnaas sykehus HF .....	51
6.3 Brukerorganisasjonen .....	53
6.4 Utvalget.....	53
6.4.1 Diagnosen - når og hvordan? .....	53
6.5 Kontakt med kompetansesenteret og brukerorganisasjonen.....	53
6.5.1 Den første kontakten med kompetansesenteret.....	53
6.5.2 Nåværende kontakt med kompetansesenteret.....	55

6.5.3	Kontakt med brukerorganisasjonen .....	56
6.5.4	Tjenesteyteres nytte av kompetansesenteret .....	56
6.1	Kontakten med det øvrige tjenesteapparatet .....	57
6.1.1	Leger og annet helsepersonell .....	57
6.1.2	Trygdekontoret .....	58
6.1.3	Barnehage og skole .....	58
6.2	Arbeidslivet .....	59
6.3	Sosial aktivitet og deltakelse .....	60
6.4	Oppsummering for AMC .....	61
<b>7</b>	<b>BLÆREEKSTROFI / EPISPADI .....</b>	<b>62</b>
7.1	Diagnosen blæreekstrofi/epispadi .....	62
7.1.1	Begreper og inndeling og konsekvenser .....	62
7.1.2	Forekomst .....	62
7.1.3	Oppfølging .....	63
7.2	Senter for sjeldne diagnoser – SSD .....	64
7.2.1	Brukermedvirkning ved SSD .....	64
7.2.2	Tilbud ved SSD .....	64
7.3	Norsk Forening for Blæreekstrofi og Epispadi – NFBE .....	65
7.4	Utvalget .....	65
7.4.1	Diagnosen - når og hvordan .....	66
7.5	Kontakt med kompetansesenteret og brukerorganisasjonen .....	68
7.5.1	Den første kontakten med kompetansesenteret .....	68
7.5.2	Nåværende kontakt med kompetansesenteret .....	69
7.5.3	Kontakt med brukerorganisasjonen .....	70
7.5.4	Tjenesteyteres nytte av kompetansesenteret .....	72
7.6	Kontakten med det øvrige tjenesteapparatet .....	73
7.6.1	Rikshospitalet .....	73
7.6.2	Leger og annet helsepersonell .....	74
7.6.3	Trygdekontoret .....	74
7.6.4	Barnehage og skole .....	75
7.7	Sosial aktivitet og deltakelse .....	76
7.8	Oppsummering for blæreekstrofi/epispadi .....	77
<b>8</b>	<b>CYSTISK FIBROSE - CF .....</b>	<b>78</b>
8.1	Diagnosen cystisk fibrose .....	78
8.1.1	Begreper, inndeling og konsekvenser .....	78
8.1.2	Forekomst .....	79
8.1.3	Tiltak for personer med cystisk fibrose .....	79
8.2	Kompetansesenteret - Norsk senter for cystisk fibrose – NSCF .....	79
8.2.1	Brukermedvirkning ved NSCF .....	80
8.2.2	Tilbud ved NSCF .....	80
8.3	Norsk forening for cystisk fibrose - NCF .....	80
8.4	Utvalget .....	81
8.4.1	Diagnosen - når og hvordan .....	81
8.5	Kontakten med kompetansesenteret og brukerorganisasjonen .....	82
8.5.1	Den første kontakten med kompetansesenteret .....	82
8.5.2	Nåværende kontakt med kompetansesenteret .....	83
8.5.3	Kontakt med brukerorganisasjonen .....	84
8.5.4	Tjenesteyteres nytte av kompetansesenteret .....	85
8.6	Kontakten med det øvrige tjenesteapparatet .....	86
8.6.1	Leger og annet helsepersonell .....	86
8.6.2	Trygdekontoret .....	87

8.6.3	Barnehage og skole .....	88
8.7	Arbeidslivet.....	89
8.8	Sosial aktivitet og deltakelse.....	89
8.9	Oppsummering for cystisk fibrose.....	90
<b>9</b>	<b>DYSTROFIA MYOTONIKA - DM .....</b>	<b>92</b>
9.1	Diagnosen dystrofia myotonika .....	92
9.1.1	Begreper, inndeling og konsekvenser .....	92
9.1.2	Forekomst.....	94
9.1.3	Tiltak for personer med dystrofia myotonika .....	95
9.2	Kompetansesenter .....	95
9.2.1	Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger .....	95
9.3	Nevromuskulært kompetansesenter, Universitetssykehuset i Nord-Norge HF Tromsø .....	97
9.4	Foreningen for muskelsyke - FFM .....	98
9.5	Utvalget.....	98
9.5.1	Diagnosen - når og hvordan .....	99
9.6	Kontakt med kompetansesenteret og brukerorganisasjonen.....	101
9.6.1	Den første kontakten med Frambu.....	102
9.6.2	Nåværende kontakt med Frambu .....	102
9.6.3	Kontakten med brukerorganisasjonen.....	103
9.6.4	Tjenesteyteres nytte av kompetansesenteret .....	103
9.7	Kontakten med det øvrige tjenesteapparatet .....	104
9.7.1	Leger og annet helsepersonell.....	104
9.7.2	Trygdekontoret.....	106
9.7.3	Barnehage og skole .....	107
9.8	Arbeidslivet.....	107
9.9	Sosial aktivitet og deltakelse.....	108
9.10	Oppsummering for dystrofia myotonika.....	110
<b>10</b>	<b>ICHTYOSE.....</b>	<b>111</b>
10.1	Diagnosen ichtyose .....	111
10.1.1	Begreper, inndeling og konsekvenser .....	111
10.1.2	Forekomst.....	111
10.1.3	Tiltak for personer med ichtyose .....	111
10.2	Kompetansesenteret - Senter for sjeldne diagnoser – SSD.....	112
10.2.1	Brukermedvirkning ved SSD .....	112
10.2.2	Tilbud ved SSD .....	112
10.3	Norsk Keratose Forening - NOKEF .....	113
10.4	Utvalget.....	113
10.4.1	Diagnosen - når og hvordan .....	113
10.5	Kontakt med kompetansesenteret og brukerorganisasjonen.....	115
10.5.1	Den første kontakten med kompetansesenteret.....	115
10.5.2	Nåværende kontakt med kompetansesenteret .....	116
10.5.3	Kontakt med brukerorganisasjonen .....	116
10.5.4	Tjenesteyteres nytte av kompetansesenteret .....	117
10.6	Kontakten med det øvrige tjenesteapparatet .....	117
10.6.1	Leger og annet helsepersonell.....	117
10.6.2	Trygdekontoret.....	119
10.6.3	Barnehage og skole .....	121
10.7	Sosial aktivitet og deltakelse.....	121
10.8	Oppsummering for ichtyose.....	123

<b>11</b>	<b>PORFYRI.....</b>	<b>125</b>
11.1	Diagnosen porfyri .....	125
11.1.1	Begreper og konsekvenser .....	125
11.1.2	Forekomst.....	126
11.1.3	Tiltak for personer med porfyrisykdommer.....	126
11.2	Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer – NAPOS.....	127
11.2.1	Brukermedvirkning ved kompetansesenteret.....	127
11.2.2	Tilbud ved kompetansesenteret.....	127
11.3	Norsk Porfyriforening.....	128
11.4	Utvalget.....	128
11.4.1	Diagnosen - når og hvordan .....	128
11.5	Kontakt med kompetansesenteret og brukerorganisasjonen.....	130
11.5.1	Den første kontakten med kompetansesenteret.....	130
11.5.2	Nåværende kontakt med kompetansesenteret .....	131
11.5.3	Kontakt med brukerorganisasjonen .....	132
11.5.4	Tjenesteyteres nytte av kompetansesenteret .....	132
11.6	Kontakten med det øvrige tjenesteapparatet.....	132
11.6.1	Leger og annet helsepersonell.....	132
11.6.2	Barnehage, skole og arbeidsliv .....	132
11.6.3	Trygdeetaten.....	133
11.7	Sosial aktivitet og deltakelse.....	134
11.8	Oppsummering for porfyri.....	135
<b>12</b>	<b>TUBERØS SKLEROSE – TS .....</b>	<b>137</b>
12.1	Diagnosen tuberøs sklerose.....	137
12.1.1	Begreper, inndeling og konsekvenser .....	137
12.1.2	Forekomst.....	138
12.1.3	Tiltak for personer med TS .....	138
12.2	Nasjonalt kompetansesenter for tuberøs sklerose .....	138
12.2.1	Brukermedvirkning ved kompetansesenteret.....	139
12.2.2	Tilbud ved kompetansesenteret.....	139
12.3	Norsk Forening for Tuberøs Sklerose (NFTS) .....	139
12.4	Utvalget.....	140
12.4.1	Diagnosen - når og hvordan .....	140
12.5	Kontakten med kompetansesenteret og brukerorganisasjonen.....	142
12.5.1	Den første kontakten med kompetansesenteret.....	142
12.5.2	Nåværende kontakt med kompetansesenteret .....	143
12.5.3	Kontakt med brukerorganisasjonen .....	145
12.5.4	Tjenesteyteres nytte av kompetansesenteret .....	146
12.6	Kontakten med det øvrige tjenesteapparatet.....	147
12.6.1	Leger og annet helsepersonell.....	147
12.6.2	Trygdeetaten.....	148
12.6.3	Barnehage og skole .....	148
12.7	Sosial aktivitet og deltakelse.....	149
12.8	Oppsummering for tuberøs sklerose .....	151
<b>13</b>	<b>USHERS SYNDROM .....</b>	<b>153</b>
13.1	Diagnosen Ushers syndrom .....	153
13.1.1	Begreper, inndeling og konsekvenser .....	153
13.1.2	Forekomst.....	154
13.1.3	Tiltak for personer med Ushers syndrom.....	155
13.2	Kompetansesentrene .....	156
13.2.1	Det Nasjonale kompetansesystemet for døvblinde .....	156

13.2.2	Tilbud ved kompetansesentrene.....	157
13.2.3	Andre ressurscenter for døvblinde .....	158
13.3	Brukerorganisasjonene.....	158
13.3.1	Foreningen Norges døvblinde.....	158
13.3.2	Landsforeningen for kombinerte syns- og hørselshemninger.....	159
13.4	Utvalget.....	160
13.4.1	Diagnosen - når og hvordan .....	160
13.5	Kontakten med kompetansesenteret og brukerorganisasjonen.....	163
13.5.1	Den første kontakten med kompetansesenteret.....	163
13.5.2	Nåværende kontakt med kompetansesenteret .....	163
13.5.3	Kontakt med brukerorganisasjonen .....	164
13.5.4	Tjenesteyteres nytte av kompetansesenteret .....	165
13.6	Kontakten med det øvrige tjenesteapparatet.....	166
13.6.1	Leger og annet helsepersonell.....	166
13.6.2	Trygdekontoret.....	167
13.6.3	Det lokale tjenesteapparatet .....	167
13.6.4	Arbeidslivet .....	167
13.6.5	Sosial aktivitet og deltakelse.....	168
13.7	Oppsummering for Ushers syndrom.....	170
<b>14</b>	<b>HVA VIL DET SI Å LEVE MED EN SJELDEN DIAGNOSE? .....</b>	<b>173</b>
14.1	Kort oppsummering av problemstilling og metode for undersøkelsen.....	173
14.2	Åtte diagnosegrupper - likheter og forskjeller .....	174
14.2.1	Åtte grupper - ulike erfaringer .....	175
14.2.2	Åtte grupper - felles erfaringer.....	178
14.3	Erfaringer med kompetansesenteret.....	180
14.3.1	Brukeres ulike erfaringer med kompetansesentrene .....	180
14.3.2	Pårørendes ulike erfaringer med kompetansesenteret.....	182
14.3.3	Hvorfor er kompetansesenteret viktig? .....	183
14.4	Erfaringer med det øvrige tjenesteapparatet - hvordan møter de 'sjeldenheten'? .....	183
14.4.1	Spesialisthelsetjenesten .....	184
14.4.2	Fastlegen - oppfølging knyttet til den sjeldne diagnosen.....	185
14.4.3	Individuell plan .....	186
14.4.4	Hvordan møter trygdekontoret personer med en sjelden diagnose? .....	186
14.4.5	Erfaringer med barnehage og skole .....	188
14.4.6	Utdanning og yrkesvalg .....	188
14.5	Hva kan vi lære av disse erfaringene? .....	189
14.5.1	Troverdighet, kunnskap og selvstendighet.....	189
<b>15</b>	<b>ANBEFALINGER.....</b>	<b>193</b>
15.1	Tiltak for videre tjenesteutvikling.....	193
15.1.1	Samkjørt registrering.....	193
15.1.2	Skriftlig dokumentasjon.....	193
15.1.3	Egenutvikling .....	193
15.1.4	Internasjonalt samarbeid .....	194
15.1.5	Internett .....	194
15.1.6	Voksne og eldre .....	194
15.1.7	Livsløpsperspektiv .....	194
15.1.8	Folkeopplysning.....	195
15.1.9	Brukerorganisasjonen.....	195
15.2	Forskning .....	195
<b>16</b>	<b>REFERANSER.....</b>	<b>199</b>



<b>Vedlegg 1: Mal for intervjuguide - voksen person med diagnose.....</b>	<b>204</b>
<b>Vedlegg 2: Mal for intervjuguide - foreldre til barn med diagnose.....</b>	<b>210</b>
<b>Vedlegg 3: Mal for intervjuguide - voksen pårørende.....</b>	<b>216</b>
<b>Vedlegg 4: Mal for intervjuguide – fagpersoner .....</b>	<b>223</b>
<b>Vedlegg 5: Brev fra Norsk senter for cystisk fibrose .....</b>	<b>226</b>
<b>Vedlegg 6: Adresser til kompetansesentrene og brukerorganisasjonene.....</b>	<b>228</b>





## Sammendrag

Rapporten *Sjeldne funksjonshemninger i Norge. Brukeres erfaringer med tjenesteapparatet*, presenterer resultater fra en studie av brukere og deres pårørendes erfaringer med tjenester de mottar, og belyser livssituasjonen for personer med en sjelden diagnose. Oppdragsgiver for prosjektet har vært Sosial- og helsedirektoratet (nå Helsedirektoratet), avdeling for rehabilitering og sjeldne funksjonshemninger. Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger har forvaltet rollen som representant for oppdragsgiver. Frambu opprettet en faglig ressursgruppe som har fungert som diskusjonspartnere for forskerne gjennom hele prosjektprosessen. Det ble videre organisert åtte arbeidsgrupper, hver bestående av representanter for den aktuelle brukerorganisasjonen og for kompetansesenteret, samt en referansegruppe.

Ved oppstart ble det laget et detaljert beskrivelse av problemstillinger og metode. Denne ble presentert for arbeidsgruppene, som ga innspill og kommentarer. Den ble også lagt til grunn da prosjektet ble meldt til Regional etisk komité (REK) og Norsk samfunnsvitenskapelig datatjeneste (NSD). Problemstillinger og metode ble endret ut fra de kommentarene som ble gitt.

## Begreper

Utgangspunktet for prosjektet har vært behovet for å vite mer om erfaringene til personer med sjeldne diagnoser. En diagnose<sup>1</sup> er navn på ett eller flere mer eller mindre ubehagelige fysiske og psykiske fenomen - det vi kaller tegn på sykdom, skade eller lyte. En diagnose er viktig for den som søker hjelp ved at den kan fortelle noe om tolkning av symptomer, være bestemmende for retten til helsefaglig behandling og legge føringer for valg av behandlingstiltak og oppfølging. En diagnose kan gi retning for behandling, håp om behandling, kunnskap om konsekvenser, eller håp om at slik kunnskap skal finnes. Vi kan si at en diagnose kan fungere som en nøkkel som åpner porten inn til helse- og velferdsgodene i vårt samfunn, men den er ikke alltid tilstrekkelig for at ytelser skal utløses.

En person som har en diagnose trenger verken å være syk eller funksjonshemmet. Det er ingen årsakssammenheng mellom disse kategoriene til tross for at de som regel opptrer i sammenheng i det praktiske livet. Der vil som regel funksjonsnedsettelse og funksjonshemning interagerer og vil da utgjøre en helhet i livet til den enkelte. Diskusjonen rundt funksjonshemning som begrep og modell kan grovt deles inn i to retninger: *den sosiale modellen* - der funksjonshemning (disability) er forstått som et sosialt fenomen begrunnet kun i de barrierene som samfunnet setter for enkelte individer, og *relasjonsmodellen* - der barrierene forstås ut fra forholdet mellom individ og omgivelser, og der funksjonshemning oppstår når det er et misforhold mellom individets funksjonelle forutsetninger og samfunnets krav til funksjon. Den siste måten å forstå funksjonshemning på har vært toneangivende i de fleste norske miljøer. Den relasjonelle måten å forstå funksjonshemning på forsøker å begrepsfeste og beskrive både de barrierene som oppstår på grunn av funksjonsnedsettelsen (impairment) og på grunn av samfunnets krav (funksjonshemning/disability). Funksjonshemningen kan manifestere seg som mange ulike typer hindringer, på mange ulike arenaer og i mange ulike sammenhenger. De samfunnsmessige barrierene kan være fysiske, strukturelle, normative, åpne, skjulte, bevisste eller ubevisste.

---

<sup>1</sup> <http://www.who.int/classifications>: International Classification of Diseases

### **Sjeldne diagnoser/tilstander**

Sjeldne tilstander er medfødt, men kan manifestere seg i ulike alder. De karakteriseres av at det er store variasjoner når det gjelder sykdom og symptomer både mellom de ulike diagnosene og innen hver diagnose. Derfor vil grad av funksjonsvansker og hjelpebehov i forbindelse med en sjelden diagnose variere, både mellom de ulike diagnosene og innen den enkelte diagnose. Det finnes lindrende symptombehandling, og tilrettelegging og faglig oppfølging kan bidra til å redusere konsekvensene av tilstanden. På verdensbasis er det registrert mer enn 7000 sjeldne diagnoser eller tilstander (rare diseases).<sup>2</sup> Forekomsten kan variere fra land til land fordi ulike land har ulike kriterier for hva som regnes som en sjelden diagnose og ulike systemer for å skaffe oversikt. I de fleste europeiske land regnes en diagnose som sjelden dersom den affiserer færre enn 100 av 200 000 personer.<sup>3</sup> I Norge regnes en diagnose som sjelden dersom det finnes færre enn 100 kjente individer på én million innbyggere i landet. I de fleste gruppene av sjeldne diagnoser er det registrert langt færre enn 500 med samme diagnose. Ca. 30 000 innbyggere i Norge regnes for å ha en medfødt sjelden tilstand.

Her i landet ble sjeldne diagnoser offentlig omtalt første gang i Handlingsplan for 1980-årene NOU-1983:83, som påpekte at for denne gruppen er *'utviklingen av tilfredsstillende helsetjenester knapt påbegynt'*.<sup>4</sup> Har man en sjelden diagnose, har tjenesteapparatet både lite kjennskap til den og lite kunnskap om den. I det ordinære tjenesteapparatet vil det være flere fagpersoner som aldri vil møte en person med en sjelden diagnose i løpet av sitt yrkesaktive liv, og det kan gå mange år før det blir født en ny med samme diagnose i en kommune.

### **Kompetansesentrene for sjeldne diagnoser**

En arbeidsgruppe nedsatt av Rådet for funksjonshemmede i 1979 uttrykte bekymring for at personer med sjeldne diagnoser kunne bli usynlige i det lokalbaserte tjenesteapparatet nettopp fordi de er så få og det er lite kunnskap og erfaring om dem blant tjenesteytere i alminnelighet. Arbeidsgruppen anbefalte derfor at det offentlige tjenestetilbudet til denne gruppen skulle sentraliseres. Dette var starten på en prosess med å bygge opp et nasjonalt system med kompetansesentre, - et arbeid som skulle komme til å ta lang tid. I forbindelse med Regjeringens handlingsplan for funksjonshemmede 1990 - 1997 ble det nedsatt en ny arbeidsgruppe for å arbeide med utviklingen av et tilbud. Deres innstilling ble grunnlaget for oppbyggingen av kompetansesentrene. I mars 2002 leverte en tredje arbeidsgruppe en plan for organisering, koordinering, styring og finansiering av kompetansesentre med ansvar for sjeldne diagnoser. Funksjonshemmedes organisasjoner var involvert gjennom hele denne prosessen, og forslaget om landsdekkende kompetansesentre var i tråd med organisasjonenes ønske. Da Sosial- og helsedirektoratet ble opprettet i 2002, ble arbeidet med kompetansesentrene flyttet dit og organisert som en egen avdeling under direktoratet; Avdeling for sjeldne funksjonshemmingar.<sup>5</sup> I dag ivaretar Helsedirektoratet de forvaltningsmessige oppgavene, samt gir faglige råd til Helse- og omsorgsdepartementet om kompetansesentrene. Fra 2006 ble kompetansesentrene en del av spesialisthelsetjenesten.

Det finnes i dag 16 kompetansesentre for sjeldne funksjonshemminger. De fleste har tilbud til flere diagnosegrupper, mens noen har tilbud til én gruppe. De fleste har landsdekkende tilbud.

---

<sup>2</sup> [www.rarelink.no](http://www.rarelink.no)

<sup>3</sup> [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org); Orphan Drug Regulation 141/2000

<sup>4</sup> Sosial- og helsedirektoratet: *En sjelden historie*. Rapport IS-1185 07/2004

<sup>5</sup> Nå er det Helsedirektoratet divisjon for spesialisthelsetjenester avdeling for rehabilitering og sjeldne funksjonshemmingar. [www.shdir.no](http://www.shdir.no)

Kompetansesentrene skal drive med forskning, kompetanseutvikling, kompetansespredning og veiledning, og skal gi individuelle og familierettede tilbud<sup>6</sup>. Kompetansesentrenes tjenester er gratis. I 2006 hadde sentrene til sammen registrert ca. 16 000 brukere med vel 300 ulike sjeldne diagnoser, men fortsatt er det altså mange med en sjelden diagnose som ikke har et kompetansesenter å søke råd hos.

Dette prosjektet omfatter åtte diagnoser og deres respektive kompetansesenter:

- Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) - TRS kompetansesenter Sunnaas sykehus HF
- Blæreekstrofi/epispadi (BE) - Senter for Sjeldne Diagnoser (SSD) Rikshospitalet HF
- Cystisk fibrose (CF) - Norsk senter for cystisk fibrose Ullevål universitetssykehus HF
- Dystrofia myotonika (DM) - Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger og Nevromuskulært kompetansesenter Universitetssykehuset i Nord-Norge HF
- Ichtyose - Senter for Sjeldne Diagnoser (SSD) Rikshospitalet HF
- Porfyri AIP og porfyri EPP - Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS) Haukeland Universitetssykehus HF
- Tuberøs sklerose (TS) - Tuberøs sklerose kompetansesenter (TS-KS) Spesialsykehuset for epilepsi Rikshospitalet HF
- Ushers syndrom - Døvblindesenteret i Nord-Norge og Regionsenteret for døvblinde Vestlandet kompetansesenter.

## Problemstilling og metode

Oppdraget for dette prosjektet har vært å beskrive og analysere brukeres og deres families erfaringer og opplevelse av både kompetansesenterets tilbud og det øvrige tjenestetilbudet, samt belyse deres livssituasjon. Brukernes erfaringer med tjenesteapparatet har dreid seg om hva slags tilbud de har fått, hvordan de opplever tilbudet og evt. hva de ønsker av nye tilbud. Problemstillingen omfatter også spørsmål om kompetansesentrene har oppfylt kravene om spesialisert veiledning og hjelp til brukere og deres pårørende.

Med betegnelsen *brukere* menes en voksen person over 18 år med en sjelden diagnose, foreldre til barn under 18 år med diagnose, eller foreldre til 'barn' over 18 med diagnose og såkalt redusert samtykkekompetanse, som har vært i kontakt med kompetansesenteret<sup>7</sup>. Med betegnelsen *pårørende* menes ektefelle, partner eller samboer, søsken og besteforeldre.

Valg av metode for datainnsamling henger nøye sammen med problemstillingen og den analytiske tilnærmingen, dvs. hva slags type kunnskap man har ønsket å oppnå gjennom prosjektet. I dette prosjektet er det valgt en tilnærming med samtalepregede semistrukturerte intervjuer for å få innsikt i hvordan mennesker erfarer og fortolker hendelser i livet sitt, og hvordan de forstår sammenhengen mellom de ulike hendelsene. Det er gjennomført personlig intervju med i alt 94 personer. I tillegg er det gjort seks gruppeintervjuer på samlinger som har vært arrangert av tre av brukerorganisasjonene, - til sammen 40 personer. Det er også gjennomført 22 telefonintervjuer med lokale tjenesteytere, men disse erfaringer finnes kun i hovedrapporten.

---

<sup>6</sup> St.prp.nr.1 2008-2009 Statsbudsjettet

<sup>7</sup> Den nasjonale forskningsetiske komité for medisin (NEM),: Retningslinjer for inklusjon av voksne personer med manglende eller redusert samtykkekompetanse i helsefaglig forskning. Oslo 2005

## Resultater - sammendrag av intervjuene

### Arthrogryposis multiplex congenita (AMC)

AMC er et sjeldent symptomkompleks der to eller flere bøyde og stive ledd finnes i minst to kroppsregioner ved fødselen. Tilstanden beskrives hovedsakelig som ikke-progredierende. Nedsatt muskelkraft, manglende dannelse av muskler og/eller redusert muskelmasse, samt at musklene er innfiltrert med eller erstattet av fibrøst bindevev og fettvev, forekommer i varierende grad i ulike undergrupper av AMC.

Foreldrene til barn med diagnosen fortalte at diagnosen ble stilt straks etter fødsel, mens de eldre hadde fått vite diagnosen langt senere i livet. Erfaringene med det lokale tjenesteapparatet varierer veldig, fra opplevelsen av å bli forstått og få hjelp til å bli mistrodd og motarbeidet. En felles erfaring var at foreldrene eller personen selv måtte stå på for å få sine rettigheter. Trygdekontoret ga ingen informasjon om rettighetene, og hjelpemiddelsentralene brukte lang tid på saksbehandlingen. I skolen fikk enkelte foreldrene høre at ressurser til deres barn går på bekostning av tilbudet til de andre barna på skolen. Alle hadde fått kjennskap til kompetansesenteret noe tilfeldig. Kompetansesenteret ble oppfattet som et lavterskeltilbud. Det var nyttig at kompetansesenteret kunne komme til hjemstedet og gi råd til lokale tjenesteytere, og de framhevet at informasjonen fra kompetansesenteret ble respekt. Det ble nevnt fra noen av de voksne at kompetansesenteret var mest opptatt av barn, og de ønsket seg mer oppmerksomhet mot voksne, for eksempel hvordan det er å eldes med AMC. Andre ga eksempler på at kompetansesenteret hadde en tilnærming som var i forkant av problemene. Alt i alt ble kompetansesenteret vurdert positivt av brukerne med diagnose og/eller deres familie, og de var svært fornøyd med kontakten.

### Blæreekstrofi/epispadi

Blæreekstrofi er medfødte misdannelser av urinblære, urinrør og ytre kjønnsorganer. Barn med blæreekstrofi/epispadi opereres rett etter fødselen, og trenger langtids oppfølging av bekken og nyrefunksjonen. Alle må i løpet av barndommen gjennomgå flere undersøkelser og operasjoner. De fleste blir inkontinente, noe som kan være både et praktisk, et sosialt og et psykisk problem. Tilstanden regnes ikke som arvelig.

Mange foreldre til barn med diagnose klagde over manglende hjelp, støtte og informasjon ved diagnosetidspunktet da det nyfødte barnet kanskje ble tatt fra moren uten forklaringer. Når det gjaldt lokale tjenester, sa de fleste foreldrene at både barnehagen og skolen hadde vært velvillige og hjelpsomme. I forhold til trygdeetaten hadde noen respondenter opplevd velvilje og forståelse, mens andre hadde helt motsatte erfaringer. Også fra helsevesenet for øvrig hadde de opplevd ulike reaksjoner på sin diagnose, alt fra interesse og hjelp til manglende interesse. Respondentene fortalte at kompetansesenteret hadde vært nyttig for dem og at det var lett å ta kontakt. Allikevel hadde de fleste mer kontakt med kirurgisk avdeling på Rikshospitalet. Flere foreldre til barn med blæreekstrofi hadde hatt bistand fra kompetansesenteret til å gi informasjon til barnehage og skole. Noen få visste ikke at de kunne få besøk i hjemkommunen av kompetansesenteret. Alle respondentene opplevde at kompetansesenteret og Rikshospitalet var meget profesjonelle og dyktige. Noen klaget noe over at Rikshospitalets leger var travle og ga lite informasjon. Respondentene forsøkte - og lyktes i stor grad - å leve det de oppfattet som et så normalt liv som mulig. De lærte av hverandre og av kontakten med eldre med diagnosen. Det var særlig spørsmål ved overganger i livet - og i sær perioden fra ungdom til voksen - som skapte utfordringer. Samliv og seksualitet var tema som opptok dem og som de ønsket å snakke om ved kurs og samlinger.

### **Cystisk fibrose**

Cystisk fibrose (CF) er en medfødt, kronisk og progredierende multiorgansykdom. Hovedsymptomene stammer først og fremst fra sykdom i luftveier og fordøyelsesorganer. Seigt sekret og nedsatt slimdrenasje i luftveiene, samt nedsatt forsvar mot mikrober lokalt i luftveisslimhinner disponerer for hyppige infeksjoner som etter hvert blir kroniske og fører til ødeleggelse av lungevev og redusert lungefunksjon som resultat. Sykdommen er recessivt arvelig.

Enkelte hadde opplevd at det hadde tatt lang tid før diagnosen ble stilt, og foreldre til barn med diagnosen møtte i denne perioden liten forståelse for sin engstelse for barnets helse. Derimot hadde foreldre med små barn hatt gode erfaringer med barnehagens tilrettelegging og imøtekommenhet, samtidig som erfaringene med skolen var blandet. Blandet var også erfaringene med trygdekontoret, som opplevdes som lite velvillig til å sette seg inn i CF. Det var også svært lang behandlingstid ved søknader om refusjon av utgifter. Både foreldrene til barn med CF og voksne med diagnosen var fornøyd med kompetansesenteret og så på det som meget viktig, selv om mange fikk mye av behandlingen på et lokalt sykehus. Kompetansesenteret har tilbudt kurs og veiledning til barnehager og skoler, noe som foreldrene var svært fornøyd med. Takket være bedre behandling lever mennesker med denne diagnosen i dag mye lenger enn tidligere. Dette representerer en ny utfordring for både pasientene og kompetansesenteret. Voksne med cystisk fibrose har gitt uttrykk for at de merker at de blir svakere og dårligere. Dette medfører både psykiske og fysiske utfordringer og krever at kompetansesenteret utvider tilbudet når brukeren blir eldre.

### **Dystrofia myotonika**

Dystrofia myotonika er en dominant arvelig sykdom som har en tendens til å forverres fra en generasjon til den neste. Sykdommen klassifiseres som en nevromuskulær sykdom og presenterer seg med et mangfold av symptomer. Viktige funksjoner som kan rammes er skjelett- og hjertemuskulatur og mage-tarmkanalens mobilitet. Grå stær er vanlig, og mange rammes av en særlig form for tretthet – fatigue - og problemer med oppmerksomhet og hukommelse. Noen har lærevansker, og noen opplever å få pustevansker.

Genforskning har ført til økt kunnskap om dystrofia myotonika. Likevel hadde det for mange av respondentene i denne studien tatt flere år før diagnosen ble stilt. De aller fleste har opplevd mange runder med mange forskjellige forslag til diagnose og ulike forklaringer på hva som kan være galt. Det har vært et problem for mange at symptomene kan være diffuse og kan variere fra dag til dag. Til tross for dette har de typiske kjennetegnene vært oversett av leger. Etter at diagnosen ble stilt, ble livet enklere, bl.a. fordi de fikk kontakt med kompetansesenteret (Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger). Både foreldrene til barn med diagnosen og voksne med diagnosen fortalte at de fikk god hjelp fra kompetansesenteret. Kompetansesenterets tilbud om bistand lokalt blir sett på som verdifullt både av personen med diagnose, familien og tjenesteytere. Familiekursene på kompetansesenteret blir rost av deltakerne. Erfaringene med skolen har vært blandet, og spesielt dårlig før barnet har fått den rette diagnosen. Blandet er også erfaringene med trygdekontoret. De voksne respondentene må daglig prioritere hvordan de skal bruke kreftene. Situasjonen er også vanskelig for pårørende. Det er krevende å være pårørende i en familie med DM. Derfor fortalte pårørende ofte at også de hadde behov for oppfølging. Foreldrene innså at oppfølging av barnet med DM gikk ut over omsorgen for friske søsken og familielivet for øvrig. Familien visste at risikoen for tiltakende problemer er meget stor, noe som også medførte psykiske og fysiske utfordringer for hele familien.

### **Ichtyose**

Ichtyose er en samlebetegnelse for en gruppe arvelige hudsykdommer som kjennetegnes ved tørr, stiv og flassende hud. Ichtyose krever omhyggelig daglig lindrende behandling av huden.



Personer med ichtyose må dusje og vaske seg flere ganger daglig, smøre seg med salver og kremer, skifte og vaske klær og støvsuge for å hold borte all huden som flasser av.

De eldre respondentene fikk diagnosen sent og har levd lenge med store plager der feilbehandling ikke har vært uvanlig. Barna har fått diagnosen stilt tidlig, men også for dem har det vært en periode med feilbehandling før de kom i kontakt med fagpersoner med spesialkunnskaper om ichtyose. Mange barn plages med kløe, noe som fører til at både barnet og foreldrene sover dårlig. Enkelte voksne plages med senskader etter å ha deltatt i utprøving av medikamenter. Alle har møtt mange vansker i forhold til trygdesystemet. De har et stort forbruk av hudpleiemidler og det er stor slitasje på hjemmet, men de opplevde at behovene knyttet til hudbehandling ble tolket som forfengelighet. Det er et problem at det nesten ikke finnes dokumentert kunnskap om effekten av ulike typer kremer og salver. Erfaringsutveksling med andre ble derfor svært viktig.

### **Porfyri**

Porfyrier er en gruppe sjeldne sykdommer som vanligvis er arvelige. Plagene skyldes en økt mengde porfyriner i kroppen. Porfyriner er naturlige forstadier til heme. I kroppen inngår stoffet heme i hemoglobin og dessuten i enkelte enzymer. Ved porfyrisykdom vil de uferdige forstadiene til heme øke unormalt mye og gi symptomer. Sykdommene kan manifestere seg enten ved såkalte akutte symptomer (AIP) eller ved hudproblemer (EPP), og noen ganger med begge deler.

Porfyri kan være vanskelig å diagnostisere. De fleste av respondentene har hatt vansker og symptomer allerede i barndommen, men diagnosen ble oftest stilt etter at de ble voksne. Både respondenter med AIP og respondenter med EPP hadde hatt symptomer i flere år, og noen gjennom hele barndommen, før diagnosen ble stilt. Respondentene ga uttrykk for at kompetansesenteret var en noe fjern institusjon som vesentlig drev med diagnostisering og forskning og lite med praktisk hjelp til den enkelte med porfyri. Alt etter hva slags behov og forventninger respondentene hadde, fungerte kompetansesenteret godt for noen av respondentene, og mindre godt for andre. Ut fra respondentenes erfaringer kan det se ut som kompetansesenteret først og fremst lykkes med det diagnostiske, formidling av diagnose-spesifikk informasjon til brukeren, det forskningsmessige og det registermessige. Respondenter med porfyri var engstelige for å få anfall eller komme opp i situasjoner hvor de ikke hadde kontroll med f. eks. medisiner og ulike typer lys. Mange med AIP klaget over tretthet og konsentrasjonsproblemer. De måtte hele tiden ta hensyn til hva de kunne gjøre og hva de ikke måtte gjøre. Jo mindre hensyn de tok til sin porfyrisykdom, jo verre ble situasjonen.

### **Tuberøs sklerose**

Tuberøs sklerose er en sykdom som vanligvis er dominant arvelig. Den fører til godartede svulster i flere organsystemer. Symptomer fra hjernen kan være epilepsi, utviklingshemning, atferdsforstyrrelser og/eller autisme.

Mange foreldre som i dag hadde voksne barn, hadde tidligere deltatt på ulike tilbud ved Frambu. De hadde hatt store forventninger da kompetansesenteret ble opprettet, med var skuffet over at det ikke ble bygget opp på samme måte som de tidligere tilbudene ved Frambu, for eksempel familiekurs. Disse foreldre savnet muligheter for kontakt og oppfølging som de hadde hatt før. De som hadde yngre barn, fortalte at barnet fikk diagnosen ganske tidlig i barndommen. For mange hadde epilepsien ført til kontakt med Epilepsisenteret (tidligere Statens senter for epilepsi SSE) og da var veien til kompetansesenteret kort. De fleste hadde på intervjuetidspunktet jevnlig kontakt med senteret, som ble oppfattet som et lavterskeltilbud med god service. Respondenter som har hatt besøk fra kompetansesenteret i hjemkommunen, sa at de har hatt svært god nytte av dette. Flere av respondentene roste kompetansesenteret opp i

skyene og hadde ingen formening om at noe kunne gjøres bedre. Noen respondenter var opptatt av at kompetansesenteret var mest opptatt av barn og ønsket et sterkere fokus også på ungdom og voksne.

Foreldrene til de barna som er sterkest skadet har et dagligliv som konstant preges av barnets funksjonsnedsettelse. Dette har ført til at foreldrene må ha redusert jobb eller har et arbeid der de kan tilpasse seg barnets behov. Det kan være vanskelig å leve i en situasjon der barnets behov er i fokus hele tiden. Det er heller ikke alltid lett å overlate barnet til andre når barnet har stadige epilepsianfall. Koordinering av medisinsk oppfølging, pedagogikk og tilrettelegging var viktig, og her erfarte mange at kommunen ikke forplikter seg godt nok. Overganger, som mellom barnehage - skole og mellom ulike skoleslag, ble ikke godt nok planlagt, og spørsmålet om integrering eller spesialskole var et tema som flere foreldre syntes var vanskelig.

### **Ushers syndrom**

Ushers syndrom er fellesnavnet på flere varianter av kombinasjonen medfødt hørselshemming og øyensykdommen Retinitis Pigmentosa (RP). Det er mange typer av RP og de utvikler seg svært forskjellig. Ushers syndrom er en progressiv tilstand med arvelige varianter.

De fleste respondentene fikk diagnosen stilt etter mange år med mye usikkerhet knyttet til økende nedsettelse av syn og hørsel, og de respektive spesialistene kombinerte ofte ikke de to sansevanskene. For de fleste ble det et stort problem at de kjente få andre med samme diagnosen, og disse bodde langt unna. Derfor var møter og kurs i brukerorganisasjonens eller kompetansesenterets regi meget kjærkomne og svært viktig for det sosiale livet. Vansker med å få fatt i tolk som behersker taktilt tegnspråk ble nevnt som et problem, og vansker med å få støttekontakt eller personlig assistanse som kunne tegn var merkbart. Respondentene var fornøyde med kompetansesenteret, men flere hadde tettere kontakt med andre spesialisttjenester for døvblinde, for eksempel Eikholt og Andebu.

## **Analyse - hva vil det si å leve med en sjelden diagnose?**

### **Åtte diagnosegrupper - likheter og forskjeller**

De åtte diagnosegruppene i denne studien representerte mennesker som har ulik grad av enten syns- og hørselsnedsettelse, bevegelsesvansker, utviklingshemning, sykdommer eller kombinasjoner av flere funksjonsnedsettelse. Tilstandene som ligger til grunn for diagnosene har ulik grad av synlighet og ulik grad av sykelighet og ulike typer og grader av tilleggs-vansker. Analysen viser at det var karakteristiske *forskjeller* så vel som *likheter* på flere nivåer i utvalget, både mellom de åtte diagnosegruppene og innen den enkelte diagnosegruppen.

Intervjumaterialet viser at graden av opplevde funksjonshemming ikke nødvendigvis samsvarte entydig med graden av funksjonsnedsettelse.

Noen respondenter fortalte at de opplever noen begrensninger på grunn av konsekvensene av tilstanden, men de så ikke på seg selv verken som syke eller funksjonshemmede. De hadde forholdsvis lite behov for hjelpetiltak og sjelden kontakt med tjenesteapparatet sammenlignet med andre i denne undersøkelsen.

Andre respondenter fortalte at de opplevde begrensninger i hverdagen på grunn av diagnosen. De kunne riktignok ta delvis kontroll over symptomer og negative konsekvenser av tilstanden ved å ta forholdsregler. Dette gjorde at omverden kunne oppfatte dem som friskere enn de faktisk er.

Andre igjen fortalte at de opplevde store vansker og omfattende begrensninger i hverdagen på grunn av tilstanden. De møtte stor kunnskapsmangel blant tjenesteytere og andre, men ble vanligvis trodd fordi funksjonsnedsettelsene var åpenbare. Samtidig fortalte også respondenter i denne gruppen at de har måttet kjempe for å få det hjelpetilbudet de nå har.

#### **Åtte grupper - ulike erfaringer**

For alle de åtte gruppene finnes det lindrende symptombehandling, tilrettelegging og faglig oppfølging, som kan bidra til å redusere konsekvensene av tilstanden. Dette førte likevel ikke nødvendigvis til at respondentene hadde omfattende felles erfaringer knyttet til å leve med tilstanden, ettersom symptomene manifesterte seg på ulike måter, i ulik grad og på ulike alderstrinn.

Noen diagnoser medfører at barnet blir født med synlige tegn og symptomer som følger tilstanden, mens for andre kommer symptomene senere i livet. For noen diagnoser kan symptomer komme plutselig, mens for andre kan de komme gradvis. Noen hadde derfor en tilnærmet 'symptomfri' og dermed 'normal' barndom. Andre har hatt symptomer som foreldrene ikke har forstått, og usikkerhet og engstelse har preget hverdagen i oppveksten. Avhengig av symptomenes synlighet har respondentene møtt ulike reaksjoner fra familie, venner, kolleger og ikke minst fra tjenesteapparatet. Synlige vansker ser ut til lettere å bli godtatt, og respondenter som har synlige vansker har hatt det enklere ved søknad om hjelpe- og støttetiltak. For noen diagnoser kan personen selv til en viss grad påvirke tilstanden gjennom å ta forholdsregler. Dette har for noen ført til en paradoksal situasjon der arbeidet med å kontrollere symptomer har ført til underkjennelse av behov for hjelp.

Alle de åtte diagnosene kan medføre tilleggsvansker av ulike slag og i ulik grad. Noen diagnoser har som kjennetegn at de medfører større risiko for tilleggsvansker enn andre. Graden og arten av tilleggsvansker påvirker situasjonen for den det gjelder og for hele familien.

#### **Åtte grupper - felles erfaringer**

Selv om de fleste erfaringene mellom respondentene er ulike, var det også noe som var felles, uansett diagnose og grad av vansker. Det mest typiske var opplevelsen av å være alene med sin situasjon, sine problemer og behov. Denne opplevelse kunne føre til både helsemessige, praktiske og sosiale problemer. Når det gjaldt det sosiale livet på hjemstedet, opplevde så godt som ingen noen gang å treffe jevnaldrende med samme diagnose. I nabolaget eller på arbeidsplassen var det ingen som kjente til hva diagnosen innebærer.

De aller fleste ga derfor uttrykk for et stort behov for å treffe andre med samme diagnose og som var i samme situasjon som dem selv. Både kompetansesentrene og brukerorganisasjonene legger til rette for at personer med samme diagnose og deres familier kan treffes, og dette var svært viktig for de aller fleste. Noen hadde etablert langvarige relasjoner og nære vennskap med andre med samme diagnose. Ønsket om kontakt med andre i samme situasjon ser ut til å være spesielt viktig for de som hadde så store funksjonsnedsettelsener at de opplever store begrensninger i hverdagen, samt foreldre med barn med en sjelden diagnose.

Den vanligste erfaringen samtlige respondenter formidlet var at få eller ingen i det ordinære tjenesteapparatet kjenner diagnosen eller konsekvensene av den. Dermed fikk de sjelden optimal behandling og oppfølging. Dette gjaldt både fra spesialisthelsetjenesten, den lokale helsetjenesten og fagpersoner i tjenesteapparatet forøvrig. Mange respondenter fortalte at de møter liten forståelse, og at de gang på gang må forklare og fortelle om diagnosen og det den fører med seg. Mange fortalte at både tjenesteytere og andre (utenom kompetansesenteret) viste liten interesse for å skaffe seg kunnskaper, for '*det er et problem vi ikke kommer til å møte flere ganger*', som en

tjenesteyter sa i et intervju. Dette førte igjen til at de selv måtte ta hovedansvaret for at ting ble gjort, og for koordinering av de ulike tjenestene.

### **Erfaringer med tjenesteapparatet**

Denne undersøkelsen har vist at personer med en sjelden diagnosen kan og vet mye om sin tilstand og sin diagnose, og de kan og vet mer enn man kan forvente av tjenesteytere i det ordinære tjenesteapparatet. Samtlige respondenter hadde erfart at tilnærmet alle tjenesteyterne utenom kompetansesenteret fullstendig mangler kunnskap om deres diagnose. Svært mange har i tillegg opplevd at tjenesteytere heller ikke prioriterer å skaffe seg kunnskap, og at de tar beslutninger og foreslår tiltak ut fra hva de antar er riktig. Det ligger i sakens natur at tjenesteytere i det ordinære tjenesteapparatet kan lite om det som er sjeldent, blant annet fordi de sjelden eller aldri vil møte disse problemstillingene i løpet av yrkeslivet og har derfor liten anledning til å praktisere. Dermed er det brukeren og kompetansesenteret som representerer kunnskapen.

Respondentene forventer ikke at 'vanlige' tjenesteytere skal kunne nok om deres diagnose, men de forventer å bli møtt med respekt når de formidler kunnskap om diagnosen sin. Erfaringene deres viser at dette alt for sjelden blir respektert.

### **Kompetansesenteret**

De aller fleste var fornøyd med oppfølgingen fra kompetansesenteret og svært glad for å ha kontakt, mens noen ganske få syntes de fikk lite eller ingen hjelp. En viktig felles erfaring var at de opplevde kompetansesenteret som velvillig innstilt, og at de kunne ta direkte kontakt. Det avgjørende i kontakten med kompetansesenteret så ut til å være om de fikk hjelp til å få hverdagen til å fremstå håndterlig. Respondentene ønsket derfor informasjon og kunnskap. I tillegg ga kompetansesentrene dem emosjonell støtte og praktisk hjelp. Flere har fått hjelp med å skrive søknader, først og fremst søknader til trygdekontoret, men også til spesialisthelsetjenester. Kompetansesenteret ga også muligheter for kontakt med andre med samme diagnose, noe som også har stor betydning for opplevelsen av mestring.

Foreldre til barn med diagnose var den gruppen som hadde hyppigst kontakt med kompetansesenteret, mens respondenter som var 'godt voksne' så ut til å bruke kompetansesenteret mindre. Muligheten til å få bistand fra kompetansesenteret i kontakten med det lokale fagapparatet var svært viktig. Det kan se ut som geografisk avstand til kompetansesenteret har en viss betydning for bruken av tjenester fra kompetansesenteret ved at nærhet til kompetansesenter øker både bruken og tilfredsheten med tilbudet.

### **Spesialisthelsetjenesten**

Samtlige respondenter har hatt gjentatt kontakt med spesialisthelsetjenester på grunn av den sjeldne diagnosen. De kunne fortelle om store vanskeligheter med å få kvalifisert hjelp fra spesialisthelsetjenesten (utenom kompetansesentrene). Dette dreide seg om flere forhold. På den ene siden hadde det vært vanskelig å få en diagnose slik at det kan bli satt i gang riktig behandling og oppfølging. Svært mange erfarte i tillegg at det var vanskelig å få en forsvarlig oppfølging også etter at de har fått diagnosen. Respondentene har fortalt om hvordan de selv brukte mye tid på informasjonssinnhenting, og ønsket å videreformidle kunnskapen til helsepersonell i spesialisthelsetjenesten. Noen erfarte at helsepersonell tar imot informasjonen, mens andre opplever manglende interesse. Det er også en gjennomgående erfaring av den kunnskapen som den enkelte helsearbeider tar til seg ikke blir formidlet videre. Dermed utvikles det ikke noe fagmiljø lokalt rundt personen med en sjelden diagnose. Flere respondenter fortalte imidlertid at

helsepersonell i spesialisthelsetjenesten tar imot den samme informasjonen når den gis fra kompetansesenteret.

### **Fastlegen**

Noen respondenter fortalte at forholdet til fastlegen var preget av kommunikasjon og samarbeid. Andre var blitt enig med sin fastlege om at denne ikke skulle involveres i det som har å gjøre med diagnosen.

### **Trygdekontoret (NAV)**

Så godt som samtlige respondenter hadde forholdt seg til trygdeetaten. Uavhengig av diagnose hadde erfart at trygdekontoret hadde vært 'firkantet' i saksbehandlingen og ikke lagt vekt på deres reelle behov. Dette hadde særlig vært problematisk for respondenter med en diagnose uten synlige kjennetegn. Det var videre en nærmest felles erfaring at søknader til trygdekontoret om stønader eller refusjoner først ble avslått, for deretter å bli anket, og til sist ble søknaden innvilget. Det kan se ut som at informasjons- og kunnskapsmangel hos saksbehandleren førte til avslaget, og ikke at behovet som lå til grunn for søknaden ikke var legitimt. Kun én respondent hadde erfart at saksbehandleren selv innhentet mer informasjon. Mange respondenter fortalte at de var bevisst på å opptre '*høflig, ydmykt og underdanig*' overfor saksbehandlere.

### **Barnehage, skole og yrkesliv**

De aller fleste foreldre til små barn syntes barnet hadde fått god oppfølging og tilrettelegging i barnehagen, og at barnehagepersonalet var lydhøre og villige til å ta imot den kunnskapen som blir tilbudt dem. Barna hadde egen kontaktperson i barnehagen. Erfaringen med skolen var mindre positiv. Foreldre til barn som har behov for tilrettelegging, enten dette dreide seg om spesialpedagogisk tilrettelegging eller tilrettelegging i form av praktiske og ergonomiske tiltak i skolen, fortalte at det kunne være vanskelig å få individuelt tilrettelagt hjelp. Foreldre som har krevd at skolen følger opp planer og tiltak som er laget for deres barn, for eksempel av PPT, fortalte at skolens ledelse konfronterte dem med at dette ville ta ressurser fra de andre barna. Foreldre til barn som er syke har opplevd at skolen bagatelliserte behovet for daglig oppfølging, noe som har vært en skremmende opplevelse for foreldrene.

De unge voksne måtte alle ta hensyn til diagnosen når de har valgte utdanning og yrke, ofte som et kompromiss mellom de begrensningene som diagnosen setter og egne interesser. Til tross for dette har mange av dem måttet omskolere seg, gått ned i redusert stilling, eller de måtte uførepensjonere seg etter noen år. Noen har erfart at hverdagen i '*drømmeyrket*' ble for krevende, andre at arbeidsgiverer satte for store krav til effektivitet og fleksibilitet. En felles erfaring ser ut til å være at funksjonsnivået blir lavere med alderen og at smertene gradvis øker.

### **Brukerorganisasjonene**

Sammen med kompetansesenteret formidler brukerorganisasjonen kunnskap og informasjon, og er en mulighet for å knytte kontakter. Brukerorganisasjonen er derfor svært viktig for mange. Der kan de møte andre som er i samme situasjon som dem selv og som forstår hvordan det er å leve med den sjeldne diagnosen.

### **Hva kan vi lære av erfaringene?**

For å forstå hva det vil si å leve med en sjelden diagnosen har vi i denne undersøkelsen benyttet en kontekstuell tilnærming. Enkelthendelser, som i seg selv kan oppfattes bagatellmessige, er blitt fortolket i forhold til den totale erfaringsverden. Ved en kontekstuell tilnærming er det mulig å forstå at det å alltid bli møtt med kunnskapsmangel er en annen erfaring enn å møte

kunnskapsmangel av og til. Kompetansesenteret, og også brukerorganisasjonen, har representert en ny mulighet for mange ved at de representerer den instansen som har gitt mange et nødvendig kunnskapsgrunnlag for å håndtere livssituasjonen sin, og dermed en mulighet for mestring.

Mange fortalte at de hadde gode hjelpeordninger, men prosessen fram til disse har for de fleste vært lang og preget av mye motstand og hardt arbeid. Deres egen vurdering av situasjonen i dag må derfor også forstås i lys av det arbeidet de har lagt ned og den motstanden de har møtt underveis. Svært mange var opptatt av at kompetansesenteret representerte den instansen som tok dem *'på alvor'*, og som *'tror på'* dem, noe som var avgjørende for opplevelsen av tjenestekvalitet, og for opplevelsen av selvspekt og livskvalitet.

Sosial- og helsepolitikken har beveget seg mot økt individualisering, økt privatisering og rett til selvbestemmelse. Dette forholdet byr på store utfordringer både for brukeren og tjenesteyteren. I det moderne samfunnet er det nødvendig å være informert og ha kunnskap for å kunne opptre som aktør (borger). De fleste av respondentene i denne undersøkelsen har fått støtte til dette gjennom kontakten med kompetansesenteret og brukerorganisasjonen.

Forholdet mellom tjenesteyter og bruker kan beskrives som en maktrelasjon der tjenesteyteren har definisjonsmakten, kunnskapen og kompetansen. I en slik relasjon vil tjenesteyterens virkelighetsoppfatning dominere over brukerens. Tjenesteytere må bevege seg i et dilemma mellom å gi rom for selvbestemmelse og å respektere den, men samtidig unngå å fraskrive seg det ansvaret de er satt til å forvalte ut fra kompetanse og posisjon. Denne relasjonen blir problematisk når brukeren har en sjelden diagnose. I slike situasjoner besitter tjenesteyteren definisjonsmakten i kraft av sin utdanning og yrkesposisjon, men innehar ikke den nødvendige kunnskapen. Brukere som har mer kunnskap enn tjenesteyteren, forstyrrer forventningene om at tjenesteyteren skal ha mer faglig kunnskap og kompetanse enn brukeren. Sjeldenheten utfordrer tjenesteytere ved å poengtere det de ikke kan.

I relasjonen mellom bruker og tjenesteyter har hverdagskunnskap og lekmannskunnskap lavere status enn fagkunnskap, og fagkunnskap formidlet av lekmenn har lavere gjennomslagskraft enn fagkunnskap formidlet av profesjonelle. Flere fortalte at lokale tjenesteytere lyttet og tok til seg informasjon når representanter for kompetansesenteret formidlet den, mens de hadde oversett samme informasjon tidligere da den ble formidlet av respondenten.

Den gjennomgående kunnskapsmangelen i tjenesteapparatet gjør at mange av respondentene hadde et anspent forhold til tjenesteapparatet. Dette førte til forsøk på å skape personlige relasjoner til enkeltpersoner i tjenestene. Dette gjorde dem sårbare fordi de risikerte at én enkelt fagperson ble den som *'er'* fagmiljøet. Dersom denne fagpersonen av en eller annen grunn sluttet i jobben, eksisterte ikke fagmiljøet - og tilbudet - lenger.

Selvstendighet og selvhjulpenhet var svært viktig for alle. Respondentenes fortellinger om livet sitt viste at de var opptatt av at hjelpeordningene skal gjøre dem i stand til å klare seg selv best mulig. Opplevelsen av å være styrende i eget liv handler i siste instans om behovet for å opprettholde sin selvspekt og menneskeverd. Ikke å bli forstått, ikke bli trodd på eller støttet, rammer selvspekten og menneskeverdet. Tankeløshet, manglende empati og liten forståelse fra tjenesteytere, oppleves krenkende fordi tjenesteyterne er i posisjon til å ta avgjørelser som griper langt inn i livet og hverdagen til respondentene.



## 1 INNLEDNING

### 1.1 Bakgrunn

Prosjektet *Sjeldne funksjonshemninger i Norge* retter oppmerksomheten mot en del sjeldne og lite kjente diagnoser. Prosjektet har bestått av flere deler:

- I. Kunnskap om forekomst av en del sjeldne funksjonshemninger i Norge (insidens og prevalens).<sup>8</sup>
- II. Brukeres og deres pårørendes erfaringer med tjenester de mottar.
- III. Et notat som oppsummerer metodiske erfaringer og utfordringer knyttet til å gjennomføre prosjektet, og spesielt med tanke på at det dreier seg om sjeldne diagnoser.
- IV. Erfaringene til personer med såkalt ikke-vestlig minoritetsbakgrunn, en pilotstudie som skal danne grunnlag for å utvikle videre undersøkelser.

Oppdragsgiver for prosjektet har vært Sosial- og helsedirektoratet<sup>9</sup>, avdeling for rehabilitering og sjeldne funksjonshemninger. Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger har representert oppdragsgiver når det gjelder oppfølgingen av framdriften i prosjektet. På vegne av Sosial- og helsedirektoratet inviterte Frambu i oktober 2005 til anbudskonkurranse, og SINTEF Helse fikk oppdraget etter en nøye beskrevet prosjektplan. Denne planen er, i samråd med både Frambu og de andre aktørene i prosjektorganisasjonen, justert en rekke ganger, både på grunn av praktiske utfordringer og på grunn av nye behov for kunnskap og viten. Prosjektet startet ved årsskiftet 2005/2006 og ble avsluttet høsten 2008.

Prosjektet er lagt fram for Norsk samfunnsvitenskaplig datatjenesten (NSD), som er SINTEFs personvernombud for forskning. Prosjektet er vurdert av Regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK) og det er gitt dispensasjon fra taushetsplikten fra Sosial- og helsedirektoratet i forbindelse med muligheten for intervjuer med personer med såkalt redusert samtykkekompetanse.

#### 1.1.1 Del II - brukeres erfaringer

Denne rapporten presenterer resultater fra del II. Rapporten presenterer brukernes og deres families<sup>10</sup> erfaringer med tjenesteapparatet og belyser livssituasjonen for personer med en sjelden diagnose.

---

<sup>8</sup> Rapport for delprosjekt I, Insidens og prevalens for en del sjeldne diagnoser i Norge, ble ferdigstilt i desember 2007.

<sup>9</sup> Nå: Helsedirektoratet

<sup>10</sup> En Bruker defineres i dette prosjektet som både voksen personer med diagnose og foreldre til barn med diagnose. Når det gjelder familie har vi informasjon fra ektefelle/partner/samboer og voksne søsken, se også punkt 4.1.



Kapitlene 6 - 13 gir diagnosevise beskrivelser av erfaringer og synspunkter som er kommet fram gjennom intervjuene. Kapittel 14 handler om de samlede erfaringen knyttet til å ha en sjelden diagnose. I kapittel 15 gis det anbefalinger når det gjelder det videre arbeidet med tjenestetilbudet til personer med sjeldne diagnoser.

## 2 KUNNSKAPSGRUNNLAG

### 2.1 Helse og velferd i Norge

For å analysere brukeres erfaringer med tjenesteapparatet, er det nødvendig å være eksplisitt når det gjelder forkunnskaper og forforståelse. I dette prosjektet dreier dette seg først og fremst om kunnskap om velferd og helse i Norge, og det dreier seg også om hvordan vi forstår begreper som sykdom, diagnose og funksjonshemming.

Til grunn for det norske velferdssystemet ligger en tenkning som er dypt rotfestet i norsk kultur, der samfunnet har utviklet institusjoner og tiltak som skal støtte den som ikke klarer å ta vare på seg selv. Utviklingen av et sterkt og offentlig velferdssystem har vært et kjennetegn ved skandinaviske land. Det norske velferdssystemet, med fokus på sosial- og helsetjenestene, er på mange måter unikt sammenlignet med de fleste andre land utenom Norden. Det er et system som bygger på høye idealer, der det er iverksatt mange nødvendige og gode tiltak og tjenester. Samtidig er velferdssystemet hele tiden under press. Det rommer mange spenninger og dilemmaer, og det blir stadig avdekket svikt i forhold til politiske målsetninger og individuelle rettigheter. Det spørres ikke *om* samfunnet skal ta vare på den som trenger ekstra hjelp, men det diskuteres hele tiden *hvordan* dette skal skje. Dagens velferdssystem bygger på en kombinasjon av en sterk offentlig involvering samtidig med at den enkeltes egenansvar poengteres stadig sterkere og familien igjen er blitt viktig som den primære omsorgsutøveren.

Lov om folketrygd som kom i 1966 er en grunnpilar i det norske velferdssystemet. I årene som har fulgt har det vært gjennomført en lang rekke reformer og reorganiseringsprosesser for å utvikle gode sosial- og helsetjenester. I 1975 ble det innført skolerett for alle, og spesialskolene ble bygget ned. Endringen av eierforholdet til de store institusjonene (vanførehjemmene) i 1988 var en annen viktig reform. Ved å forankre ansvaret for institusjonene i kommunehelsetjenesteloven fikk hjemkommunen til den enkelte hjelpemottager ansvar for bolig og omsorg for fysisk funksjonshemmede. Nedbyggingen av vanførehjemmene ble videreført i oppbyggingen av rehabiliteringsinstitusjoner. I samme periode startet oppbyggingen av kompetansesentre. Oppbyggingen av kompetansesentrene kommer vi tilbake til under punkt 2.3.2.

HVPU-reformen (Helsevernet for psykisk utviklingshemmede) i 1991 var en ansvarsreform i helsevernet for psykisk utviklingshemmede. Med den ble også ansvaret for psykisk utviklingshemmede overført fra fylkeskommunene til kommunene. De store sentralinstitusjonene ble nedlagt, og de som hadde bodd der fikk etter hvert boliger i sine hjemstedskommuner.

De senere årene er det gjennomført to store reformer som vil ha betydning for den gruppen som er i fokus i dette prosjektet: Helseforetaksreformen fra 2001, og NAV-reformen fra 2006. I dette prosjektet har først og fremst Helseforetaksreformen vært relevant, blant annet ved at reformen endret den organisatoriske forankringen av kompetansesentrene. NAV-reformen ble iverksatt på et tidspunkt der de personene som

har deltatt i intervjuer i denne undersøkelsen ennå ikke har gjort erfaringer med den<sup>11</sup>. Moderne velferdstjenester har i stadig sterkere grad rettet oppmerksomheten mot selvbestemmelse og brukermedvirkning.<sup>12</sup> Et kvalitetsmål for moderne velferdstjenester er at det ikke skal ytes passiviserende omsorg. I dette perspektivet spiller brukerens egen deltagelse en stadig sterkere rolle, og brukermedvirkning vil være en forutsetning for å lykkes i å tilby en moderne individuelt tilpasset tjeneste av høy kvalitet.<sup>13</sup>

Forståelsen av hvilke behov som skal falle inn under det offentliges ansvarsområder og hvordan tjenestene skal utformes har alltid vært gjenstand for diskusjoner og endringer. Det gjøres hele tiden avveininger mellom å yte omsorg til den som er sårbar og samtidig respektere den enkeltes rett og plikt til bestemme for seg selv. Dette aktualiserer et dilemma som dreier seg om risikoen for overgrep og paternalisme satt opp mot faren for å unnlate å bistå den som trenger hjelp. Det har derfor alltid vært knyttet store utfordringer til grenseoppganger. Velferdsordninger har alltid bygget på et skille mellom de 'verdige trengende' og de som ikke er det.<sup>14</sup> Knyttet til dette har det også alltid ligget en moralsk dimensjon ved at ordningene har operert med et skille mellom den som ikke *kan* og den som ikke *vil*.<sup>15</sup> Samtidig bygger systemet på en tenkt sammenheng mellom ansvar og årsak. Ut fra en tenkt sammenheng mellom ansvar og årsak kan det å få en diagnose frita individet for ansvar for sin situasjon fordi årsaken til plagene ligger utenfor individets praktiske handlingsrom og moralske valg. Håndteringen av problemet blir dermed et (med)ansvar for fellesskapet/helsetjenesten. Midré beskriver velferdssystemet som ambivalent ved at hjelpetiltak bygger på ulike kombinasjoner av moral- og ressursdimensjoner der behandling og disiplinering i praksis er sammenvevd. Helse- og sosialtjenester tilbyr både frivillighet og tvang, noe som for eksempel er synlig i psykiatrien og i barnevernet. Innenfor denne tenkningen kan det da også oppstå diskusjoner om hvor langt man kan gå i å stille krav til den enkelte om ansvar for konsekvenser, for eksempel dersom det kan tenkes at livsstilen eller den enkeltes valg kan ha betydning for den situasjonen en person er havnet i. Ut fra denne tenkningen etableres det regler for hvem som har rett til og hvem som ikke har rett til ytelser. Hele trygdesystemet, sosialhjelpsordningen og også helsetjenestene bygger på inklusjons- og eksklusjonskriterier. Disse har alltid vært gjenstand for diskusjon og endringer, og feltet er preget av store gråsoner. Av og til er det vanskelig å bestemme hvor grensen går for en funksjonsnedsettelse som legitimerer offentlige ytelser og det kan være vanskelig å stille riktig diagnose.

---

<sup>11</sup> Intervjuene har handlet om erfaringer med tjenestesystemet før NAV-reformen. Derfor bruker vi konsekvent betegnelsene 'trygdekontor', 'hjelpemiddelsentral' og 'arbeidskontor' når vi presenterer erfaringsmaterialet.

<sup>12</sup> Johansen K-J: Tjenesteyting i velferdsstaten - omsorg, interaksjon og meningsdannelse. I Selboe, Bollingmo, Ellingsen (red.) *Selvbestemmelse for tjenestenytere*. Gyldendal Akademisk, 2005

<sup>13</sup> Brukermidvirkning er omtalt flere steder, blant annet i pasientrettighetsloven, sosialtjenesteloven og i kvalitetsforskriften til pleie- og omsorgstjenesten fra 2003.

<sup>14</sup> Midré G: *Bot, bedring eller brød. Om bedømming og behandling av sosial nød fra reformasjonen til folketrygden*. Universitetsforlaget, Oslo 1990

<sup>15</sup> For eksempel er dette behandlet allerede i Frostatingsloven på 1100-tallet for å skille mellom lovlig og ulovlig tiggning, der de som ikke *kunne* arbeide skulle få forsørge seg selv gjennom tiggning. (ref. Midré op.cit.)

## 2.2 Begrepene diagnose og funksjonshemming

### 2.2.1 Diagnose

Avgrensninger når det gjelder ytelser fra det offentlige velferdssystemet bygger på klassifikasjonskriterier. Forståelsen av begreper som diagnose, sykdom og funksjonshemming er derfor en viktig kontekst for denne studien. Utgangspunktet for prosjektet har vært behovet for å vite mer om erfaringer gjort av personer med sjeldne diagnoser. Derfor er det på sin plass å si litt om hvordan begrepet *diagnose* kan forstås. Det er også nødvendig å gjøre rede for forholdet mellom begreper som diagnose, funksjonsnedsettelse og funksjonshemming. En diagnose er kort sagt en klassifisering i et kodeverk, ICD<sup>16</sup>, og er et navn på mer eller mindre, en eller flere, ubehagelige kroppslige (fysiske og psykiske) fenomen<sup>17</sup> - det vi kaller tegn på sykdom, skade eller lyte. En diagnose er et klassifikasjonskriterium, og blir overordentlig viktig for den som søker hjelp. Det er flere grunner til å poengtere nødvendigheten av å stille riktig diagnose. En diagnose forteller noe om tolkning av symptomer. Den er bestemmende for retten til helsefaglig behandling og legger føringer for valg av behandlingstiltak og oppfølging. I tillegg kan den være avgjørende for tilgangen til velferdsgoder, som økonomisk stønad og refusjoner av utgifter som er knyttet til tilstanden som ligger til grunn for diagnosen. Diagnosen kan fortelle noe om hva slags funksjonssvikt en person kan forvente å oppleve. En diagnosen kan være med på å forme personens selvbylde som en person som kanskje har en sykdom, og også helsevesenets oppfatning av personen som en pasient. I tillegg vil en diagnose også påvirke hvordan samfunnet ('de andre') forholder seg til personen som en person som kanskje er syk.<sup>18</sup> En diagnose er viktig fordi den kan gi håp om behandling, retning for behandling, kunnskap om konsekvenser eller håp om at slik kunnskap skal finnes. Vi kan si at en diagnosen kan fungere som en nøkkel som åpner porten inn til helse- og velferdsgodene i vårt samfunn, men en diagnose er ikke alltid et tilstrekkelig kriterium for at ytelser skal utløses.

Mange med sjeldne diagnoser har en lang diagnostiseringsprosess, ofte over flere år, fordi en sjelden diagnose er ukjent for tjenesteapparatet.<sup>19</sup>

### 2.2.2 Funksjonshemming

Selv om diagnose er et kriterium for avgrensning i dette prosjektet, handler problemstillingene om menneskers erfaringer med samfunnsmessige forhold. Problemstillingene er ikke av medisinsk eller helsefaglig art, dvs. de er ikke rettet mot tilstanden/symptomene eller diagnosen i seg selv. Problemstillingene er samfunnsvitenskaplige ved at de retter oppmerksomheten mot forholdet mellom personer, - mellom den som 'har' en sjelden diagnose og 'de andre' og samfunnet. Konkret i dette prosjektet dreier dette seg om forholdet til tjenesteapparatet og hvordan dette forholdet påvirker livssituasjonen for den enkelte. Dette leder oss over til temaet funksjonshemming og hva det vil si å være funksjonshemmet. Forståelsen av begrepet funksjonshemming blir derfor også en del av konteksten for studien. Funksjons-

---

<sup>16</sup> <http://www.who.int/classifications>: International Classification of Diseases

<sup>17</sup> Hofmann B: Trenger helsevesenet begrepet sykdom? *Tidsskrift for Den norske lægeforening*. Nr. 4, 2003; 123:487-90

<sup>18</sup> Parsons T: *Social Structure and Personality*: Definition of Health and Illness in the Light of American Values and Social Structure: The Free Press. New York 1964

<sup>19</sup> Høybråten Sigstad H M: Sjeldne funksjonsvansker. I. Befring E og R Tangen (red) *Spesialpedagogikk*. Cappelen Akademisk Forlag, Oslo 2004

nedsettelse og funksjonshemning som klassifikasjoner<sup>20</sup> er blant annet bestemmende for menneskers legale og praktiske forhold til mange ulike former for offentlig assistanse. Sammen med den medisinske diagnosen kan disse kategoriene få store konsekvenser for den enkelte - både for den som passer inn i kategoriene og for den som ikke passer inn i en av de kategoriene som offentlige ytelser reguleres etter.

*Behov* er et klassifikasjonskriterium når det gjelder for eksempel tilgang til sosialtjenester og trygdeytelser. Når behov skal vurderes som kriterium for ytelser foretas det gjerne en vurdering i forhold til hva som regnes som normalt og ikke normalt - eller også hva som regnes som vanlig og ikke vanlig i samfunnet. Eksempler på dette kan vi finne i inklusjonskriteriene i hjelpemiddelformidlingen: Hvilke gjenstander som regnes som tekniske hjelpemidler under folketrygdens regelverk, og hvilke aktiviteter og situasjoner som kvalifiserer til støtte, endrer seg. Tilgangen på hjelpemidler preges av at det både skjer innstramminger og utvidelser i sortimentet som et svar på endringer i samfunnet.<sup>21</sup>

En person som har en diagnose trenger verken å være syk eller funksjonshemmet. Det er ingen årsakssammenheng mellom disse kategoriene til tross for at de som regel opptrer i sammenheng empirisk.<sup>22</sup> I det praktiske livet vil som regel funksjonsnedsettelse og funksjonshemning interagerer og vil da utgjøre en helhet i livet til den enkelte.<sup>23</sup> Diskusjonen rundt funksjonshemning som begrep og modell kan grovt deles inn i to retninger. Den ene retningen, *den sosiale modellen*, forstår funksjonshemning (disability) som et sosialt fenomen begrunnet kun i de barrierene som samfunnet setter for enkelte personer. Den sosiale modellen retter oppmerksomheten mot at samfunnet systematisk hindrer mennesker med bestemte kroppslige, mentale og/eller kognitive karakteristika i deres aktivitet og deltagelse i samfunnet. Oppmerksomheten rettes mot de undertrykkende barrierene som samfunnet etablerer mot personer med bestemte kjennetegn. Den andre forståelsesformen er *relasjonsmodellen*. I denne modellen er også *barrierer* sentralt, men barrierene forstås ut fra forholdet mellom individ og omgivelser. Funksjonshemning oppstår når det er et misforhold mellom personens funksjonelle forutsetninger og samfunnet krav til funksjon. Denne måten å forstå funksjonshemning på har vært toneangivende i de fleste norske miljøer. Relasjonsmodellen legger vekt på det relasjonelle og kontekstuelle i en situasjon ved at den retter oppmerksomheten mot interaksjonen mellom personen og omgivelsene. Her er både kjennetegn ved personen og ved samfunnet i fokus. Den relasjonelle måten å forstå funksjonshemning på forsøker å begrepsfeste og beskrive både de barrierene som oppstår på grunn av funksjonsnedsettelsen (impairment) og på grunn av samfunnet (funksjonshemning/-disability). Funksjonshemning manifesterer seg som mange ulike typer hindringer, og på mange ulike arenaer og i mange ulike sammenhenger. De samfunnsmessige barrierene kan være fysiske, strukturelle, normative, åpne, skjulte, bevisste og ubevisste.

<sup>20</sup> <http://www.who.int/classifications/en/>: ICF: International Classification of Functioning, Disability and Health

<sup>21</sup> Grut L, MH Kvam, J-W Lippestad, G Tyrmi: Sosial- og helsetjenester for personer med nedsatt funksjonsevne. Oversikt over utviklingen i perioden 2001-2006 SINTEF-rapport A1541. Oslo 2006

<sup>22</sup> Nordenfelt L: *On Disabilities and their Classification. A study in the theory of action inspired by the International Classification of Impairment, Disability and Handicaps (ICIDH)* University of Linköping, Dept. of Health and Society. Linköping 1983

<sup>23</sup> Grönvik L: The fuzzy buzz word: conceptualisations of disability in disability research classics. *Sociology of Health & Illness*. Vol. 29, No. 5 2007 pp 750-766

I tråd med for eksempel Thomas<sup>24</sup> og andre bygger dette prosjektet på en forståelse av funksjonshemming der en person kan møte hindringer og barrierer både på grunn av funksjonsnedsettelsen (den kroppslige funksjonsevnen: impairment) og funksjonshemmingen (de sosiale konsekvensene av, eller samfunnets sanksjoner mot, en funksjonsnedsettelse: disability). Spesielt forskere innen en feministisk orientert tenkning har lagt vekt på at det er nødvendig også å favne den enkeltes erfaringer av sin egen kropp og sinn for å forstå kompleksiteten i fenomenet funksjonshemming fullt ut.<sup>25</sup> Dette betyr at man må forstå hvordan personens erfaringer og opplevelser av for eksempel sine egne fysiske og intellektuelle begrensninger, av sin egen sykdom, smerte eller angst for å bli dårligere også former livet som funksjonshemmet, i tillegg til de samfunnsmessige og miljømessige barrierene som personen møte.<sup>26</sup>

French<sup>27</sup> nevner fire nøkkelfaktorer som former erfaringen som funksjonshemmet: For det første vil tidspunktet i livet da funksjonsnedsettelsen erverves eller viser seg være viktig; i tillegg vil synligheten av funksjonsnedsettelsen ha betydning; de andres forståelse av og reaksjoner på funksjonsnedsettelsen vil også være viktig; til sist vil fravær eller tilstedeværelse av sykdom og smerte knyttet til funksjonsnedsettelsen ha betydning. Når det gjelder de diagnosene som er omfattet av dette prosjektet vil alle disse fire nøkkelfaktorene manifestere seg på forskjellige måter, i ulik grad og til ulike tidspunkt i livet, både mellom og innen hver diagnose. Dette skjer både fordi tilstandene i seg selv er ulike og fordi konsekvensene av tilstandene er ulike. I tillegg til at funksjonsnedsettelse kan representere barrierer i seg selv, vil de altså ofte være *markører* ved at andre/samfunnet bestemmer at mennesker med visse kjennetegn ikke skal kunne utføre visse handlinger eller delta i visse sammenhenger, for eksempel at de blir regnet som uegnet til å gjøre visse jobber eller inneha visse posisjoner i samfunnet. Funksjonshemmingen ligger i at de blir nektet adgang til goder, rettigheter og plikter som andre har.

Kompleksiteten i dette forholdet gjør at personer med samme diagnose vil kunne ha svært ulike funksjonsnedsettelse (ulike kroppslige reduserte funksjoner) og de kan være funksjonshemmet i svært ulike grad. Det betyr at hva slags og hvor sterke stengsler de opplever fra omgivelsene og samfunnet vil være prinsipielt uavhengig av graden av funksjonsnedsettelsen.

### 2.3 Levekår blant funksjonshemmede i Norge

Det neste aspektet ved vår forforståelse er kunnskapen om hvordan det er å være funksjonshemmet i Norge. Mange funksjonshemmede er storbrukere av helse- og velferdstjenester og mange bruker mye tid og krefter på å forholde seg til tjenesteapparatet. Når det gjelder tilgjengelighet til helsetjenester er personer med behov for sammensatte tiltak og med behov for langvarige tjenester særlig sårbare, og ofte er

---

<sup>24</sup> Thomas C: *Female Forms. Experiencing and understanding disability*. Open University Press, Philadelphia. 1999

<sup>25</sup> Morris J: Personal and political: a feminist perspective on researching physical disability. *Disability, Handicap and Society*. 7(2): 1992b; 157-66

<sup>26</sup> Priestley M: Constructions and creations: idealism, materialism and disability theory. *Disability and Society* 13(1): 1998; 75-94

<sup>27</sup> French S: Disability, Impairment or something in between? In J Swain, V Finkelstein, S French and M Oliver (eds): *Disabling Barriers - Enabling Environments*. London Sage. 1993

disse blant dem som får dårligst hjelp.<sup>28</sup> Til tross for at enkelte har god kunnskap om sine egne behov, sin egen diagnose og hvilke rettigheter de har, kan de allikevel oppleve store problemer med å nå fram i tjenesteapparatet.

Til tross for at funksjonshemmede har høyere levestandard nå enn tidligere, ligger de som gruppe stadig lavt i befolkningen, og resten av befolkningen øker sin levestandard mer. I 2005 hadde funksjonshemmede ca. 81% av gjennomsnittlig netto inntekt sammenlignet med totalbefolkningen.<sup>29</sup> Det finnes ingen statistikk over levekår for familier med barn med funksjonsnedsettelse, men rapporter viser at foreldres pleie- og omsorgsoppgaver i hjemmet er betydelig, og at deltidsarbeid er noe høyere enn i befolkningen for øvrig.<sup>30</sup> Dermed vil vi anta at familieinntekten er lavere enn den kunne ha vært. Bruken av omsorgslønn har økt jevnt, men utbetalingene til den enkelte familie er svært lav.<sup>31</sup> Ordningen er karakterisert av å være svakt rettighetsfestet ved at man har rett til å søke, men ikke til å få omsorgslønn.<sup>32</sup>

Tilgangen til utdanning og arbeid har bedret seg, men funksjonshemmede har fremdeles lavere tilgang til både utdanning og arbeid enn befolkningen ellers.<sup>33</sup> Dette skjer til tross for at det de senere årene er nedlagt betydelige ressurser for å inkludere funksjonshemmede både i utdanning og i arbeidslivet (for eksempel med satsninger som *inkluderende arbeidsliv* og *arbeidslinja*).<sup>34</sup> Funksjonshemmede arbeider oftere deltid, og de som er arbeidsledige er langtidsledige sammenlignet med befolkningen forøvrig. For unge arbeidssøkere som har behov for betydelig og koordinert bistand, er overgangen mellom utdanning og arbeidsliv vanskelig. Selv om ulike arbeidspraksiser og -tiltak har gitt flere av de unge nyttig praksis fra arbeidslivet, får få unge med funksjonsnedsettelse fast arbeid. Skepsis, kunnskapsmangel og anbefaling om uføretrygd er blant stikkordene de unge selv formidler fra møter med NAV-arbeid. Arbeidsgivere ser ut til å være motvillige til å forplikte seg til å rekruttere unge funksjonshemmede arbeidssøkere, selv om de kan være velvillige til å ha dem i arbeidspraksis som er finansiert gjennom offentlige ordninger. De unge opplever å bli stående sist på søkerlista, selv om de innehar kvalifikasjonene for stillingen de har søkt.<sup>35</sup>

Når det gjelder utdanning, er de største barrierene tilgangen på studiehjelpemidler og litteratur, noe som medfører stor risiko for forsinkelser i studiene med påfølgende økonomiske problemer. Tilgjengeligheten i norske boliger bedrer seg gradvis, men sakte. Men fremdeles er bare 7% av boligmassen bygget med livsløpsstandard og ca. 18% av alle husholdninger bor i blokk uten heis, noe som har betydning blant annet for rullestolsbrukere og andre med bevegelsesvansker/forflytningsvansker. Det finnes ingen

<sup>28</sup> Den norske lægeförening: *Lang, lang rekke. Hvem skal vente hvem skal få. En statusrapport om prioriteringer i helsetjenesten*. Oslo 22. mai 2007.

<sup>29</sup> SSBs Levekårsundersøkelser fra 2001, 2004 og 2005.

<sup>30</sup> Eriksen J, T Andersen, OP Askheim: *Omsorgslønn til foreldre med funksjonshemmede barn. Lønn, påskjønnelse eller avlat?* Lillehammer: ØF-rapport 9:2003. Oslo: NOVA Rapport 11:2003.

<sup>31</sup> Prinsipielt er det galt å kalle ordningen for *omsorgslønn* fordi ordningen ikke gir rett til sykepenger og pensjonspoeng, slik et vanlig ansettelsesforhold gir.

<sup>32</sup> Eriksen J og T Andersen: *Omsorgslønn til foreldre med funksjonshemmede barn - velferdspolitiske dilemmaer*. I Askheim, Andersen og Eriksen: *Sosiale tjenester for familier som har barn med funksjonsnedsettelse*, Oslo: Gyldendal Norsk Forlag, 2004

<sup>33</sup> DOK: *Samfunnsutviklingen for personer med nedsatt funksjonsevne. Statusrapport 07*, Nasjonal dokumentasjonssenter for personer med nedsatt funksjonsevne. Oslo 2007

<sup>34</sup> Olsen B og M Thi Van. *Funksjonshemmede på arbeidsmarkedet: Rapport fra tilleggsundersøkelse til Arbeidskraftundersøkelsen (AKU) 2. kvartal 2007. Statistisk Sentralbyrå, rapport 2007/40*. SSB, Oslo.

<sup>35</sup> Anvik CH: *Mellom drøm og virkelighet? Unge funksjonshemmede i overganger mellom utdanning og arbeidsliv*. Nordlandsforskning rapport nr. 17/2006 Bodø

statistikk over tilgjengelighet til offentlige bygninger og uteområder, eller om dagens byggepraksis legger til rette for tilgjengelighet eller om lovverket på dette området følges.

Deltagelse i fritidsaktiviteter og kulturelle aktiviteter har økt, men noen områder peker seg negativt ut, og spesielt gjelder dette idrettsorganisasjoner. Manglende tilgjengelighet til bygg, anlegg og uteområder regnes som en hovedbarriere. Vi kan dermed anta at barn med funksjonsnedsettelse har dårligere muligheter for å drive fysisk aktivitet enn andre barn på samme alder.

Når det gjelder tilgjengelighet til offentlig transport finnes det generelt liten informasjon, men i følge dokumentasjonssenteret antas det å være store geografiske forskjeller. Nasjonale reisevaneundersøkelser for 2003 og 2005 viste 25% færre daglige reiser for funksjonshemmede enn befolkningen for øvrig. Undersøkelser fra Sverige har vist at ca. 10% av befolkningen der ikke kan bruke fly, tog eller buss.<sup>36</sup>

### 2.3.1 Hva vet vi om sjeldne diagnoser?

For å forstå brukeres livssituasjon og erfaringer med tjenesteapparatet er det nødvendig å vite mer om sjeldne diagnoser<sup>37</sup> og det tjenesteapparatet som eventuelt finnes spesielt rettet mot sjeldne tilstander. De sjeldne tilstandene er medfødt, men kan manifestere seg i ulike alder. De karakteriseres av at det er store variasjoner når det gjelder sykdom og symptomer både mellom de ulike diagnosene og innen hver diagnose. Derfor vil grad av funksjonsvansker og hjelpebehov i forbindelse med en sjelden diagnose variere, både mellom de ulike diagnosene og innen den enkelte diagnose. Det finnes ingen helbredende behandling. Det finnes lindrende symptombehandling, og tilrettelegging og faglig oppfølging kan bidra til å redusere konsekvensene av tilstanden.

Sjeldne diagnoser ble første gang omtalt i Handlingsplan for 1980-årene NOU-1983:83, som påpekte at for denne gruppen er *'utviklingen av tilfredsstillende helsetjenester knapt påbegynt'*.<sup>38</sup> Kunnskap om sjeldne diagnoser og den betydning diagnosen kan ha for personen er mangelfull blant helsepersonell.<sup>39</sup> Det finnes ingen sentrale registre over sjeldne diagnoser i Norge, og heller ikke på verdensbasis. Fordi mange tilstander er vanskelige å diagnostisere, vet vi strengt tatt ikke hvor mange det er som har en sjelden diagnose. Dette er problematisk fordi kunnskap om forekomsten (prevalens) er viktig for å kunne dimensjonere tjenestene og utvikle gode behandlingstilbud og hjelpe- og støtteordninger.

På verdensbasis er det registrert mer enn 7000 sjeldne diagnoser eller tilstander (rare diseases).<sup>40</sup> Tallene over forekomst kan variere fra land til land fordi ulike land har ulike kriterier for hva som regnes som en sjelden diagnose og ulike systemer for å skaffe oversikt. I de fleste europeiske land regnes en diagnose som sjelden dersom den affiserer færre enn 100 av 200 000 personer.<sup>41</sup>

---

<sup>36</sup> Petré F: Aktuelt i Norge. Fri rörlighet för alla. Gränshinder för funktionshindrades rörlighet i Norden. Stockholm: NSH - Nordiska samarbetsorganet för handikapfrågor. 2002

<sup>37</sup> I denne undersøkelsen bruker vi begrepet diagnose og ikke tilstand, fordi undersøkelsen forholder seg til åtte diagnoser i ICD10.

<sup>38</sup> Sosial- og helsedirektoratet: *En sjelden historie*. Rapport IS-1185 07/2004

<sup>39</sup> Grue L: En vanskelig pasient? Sykehusene og pasienter med sjeldne medisinske tilstander. NOVA rapport 11/8. Oslo

<sup>40</sup> [www.rarelink.no](http://www.rarelink.no)

<sup>41</sup> [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org): Orphan Drug Regulation 141/2000



I Norge regnes en diagnose som sjelden dersom det finnes færre enn 100 kjente individer på én million innbyggere i landet. Enkelte tilstander med høy forekomst kan også bli regnet som sjeldne, ettersom bare et fåtall blir diagnostisert og/eller det finnes lite kunnskap i tjenesteapparatet. Anslagsvis ca. 30 000 innbyggere i Norge har en medfødt sjelden tilstand og ca. 16 000 av disse har en diagnose som har et kompetansesenter. I de fleste gruppene av sjeldne diagnoser er det langt færre enn 500 med samme diagnose. Mange med en sjelden diagnose opplever dermed ikke å treffe andre som har den samme sjeldne tilstanden.

Har man en sjelden diagnose, har tjenesteapparatet både lite kjennskap til den og lite kunnskap om den. Hvis diagnosen i tillegg er omdiskutert, gjør dette situasjonen for personen ytterligere vanskelig.<sup>42</sup> I det kommunale tjenesteapparatet er det flere fagpersoner som aldri vil møte en person med en sjelden diagnose i løpet av sitt yrkesaktive liv, og det kan gå mange år før det blir født en ny med samme diagnose i en kommune.<sup>43</sup>

Hvis vi sammenligner med våre naboland, vet vi fra Danmark at også der er kunnskapen om forekomst av sjeldne diagnoser lav.<sup>44</sup> Også i Danmark bygger kunnskap om forekomst på skjønn. De oversiktene som finnes er kommet fram gjennom opptellinger fra behandlingsinstitusjoner og brukerorganisasjoner, og man antar at det er store underregistreringer. Organiseringen av de spesialiserte behandlingstjenestene regnes ikke som god nok og legger ikke til rette for å utnytte det faglige potensialet som finnes.<sup>45</sup> Det er store regionale forskjeller, noe som blant annet forklares med at henvisninger til spesialisttjenester utløser utgifter for kommunene (amtene). Faglig oppfølging av voksne (eldre enn 16-18 år) regnes som særlig dårlig, blant annet fordi kontakten med barneavdelingene opphører i den alderen.<sup>46</sup>

Et annet problem knyttet til sjeldne diagnoser er en ofte manglende tilgang på legemidler og gode behandlingsmetoder. Dette er et internasjonalt problem og henger sammen med at det dreier seg om små pasientgrupper. Forskningen på nye legemidler og behandlingsmetoder er ofte nasjonale, og dermed er populasjonen ikke stor nok til å gjennomføre gode medisinske forsøk, og målgruppen er ikke stor nok til at legemiddelindustrien ser lønnsomheten i det.<sup>47</sup> I blant annet USA og Japan er det derfor vedtatt lover og stimulerings tiltak for å få legemiddelindustrien til å forske på medisiner for sjeldne grupper, noe som har hatt en positiv effekt. Det er også satt i gang et initiativ i EU for å bedre dette (2007).

### 2.3.2 Kompetansesentrene

Utviklingen av helse- og sosialtjenestene fra 1970 og -80-årene har lagt stor vekt på desentralisering og lokalbaserte tjenester. Mennesker med sjeldne diagnoser og deres familier vil ofte ha spesielle behov i tillegg til de behov for tjenester som andre har. En

<sup>42</sup> Bo Hansen J og L Ege: A survey about the living conditions of people with rare disabilities. Centre for Rare Diseases and Disabilities. København 2007

<sup>43</sup> www.shdir.no/sjelden, november 2008

<sup>44</sup> Bo Hansen J og L Ege (op.cit.)

<sup>45</sup> Hansen J-E: *Sjældne handicap: forekomst og tilbud. Pilotundersøgelse gennem patientforeninger*. Center for Små Handicapgrupper, København. 1999

<sup>46</sup> Center for Små Handicapgrupper: *Oversigt over forekomst af sjældne sygdomme ved de pædiatriske afdelinger i Danmark*. En spørgeskemaundersøgelse foretaget af Centre for Små Handicapgrupper og Danske Pædiatrisk SElskab. København. 2000

<sup>47</sup> Andersen T: *Sjældne sygdomme i EU perspektiv*. Konferanse i Helsedirektoratet, Oslo 11. juni 2008.

arbeidsgruppe nedsatt av Rådet for funksjonshemmede i 1979 uttrykte bekymring for at personer med sjeldne diagnoser lett ville bli usynlige i det lokalbaserte tjenesteapparatet nettopp fordi de er så få og det er lite kunnskap og erfaring om sjeldne diagnoser blant tjenesteytere i alminnelighet. Arbeidsgruppen anbefalte derfor at det offentlige tjenestetilbudet til denne gruppen skulle sentraliseres. Dette var starten på en prosess med å bygge opp et nasjonalt system med kompetansesentre, og som skulle komme til å ta lang tid. I forbindelse med Regjeringens handlingsplan for funksjonshemmede 1990 - 1997 ble det nedsatt en ny arbeidsgruppe for å arbeide med utviklingen av et tilbud. Deres innstilling ble grunnlaget for oppbyggingen av kompetansesentrene. Denne utviklingen foregikk ikke uten motstand fra både medisinsk, politisk og forvaltningsmessig hold.<sup>48</sup> Gjennom 1990-årene ble det allikevel gjennomført flere prøveprosjekter og modellforsøk for å skaffe erfaringer som kunne danne grunnlag for landsdekkende tilbud. I mars 2002 leverte en tredje arbeidsgruppe en plan for organisering, koordinering, styring og finansiering av kompetansesenter med ansvar for sjeldne diagnoser. Funksjonshemmedes organisasjoner var involvert gjennom hele denne prosessen, og forslaget om landsdekkende kompetansesentre var i tråd med organisasjonenes ønske. Brukermedvirkning har vært viktig for samtlige kompetansesentre helt fra starten.

I 1999 ble det overordnede ansvaret for koordinering og utvikling av det spesialiserte tilbudet lagt til Etat for rådssekretariater og enkelte andre helse- og sosialfaglige oppgaver. Da Sosial- og helsedirektoratet ble opprettet i 2002, ble arbeidet med kompetansesentrene flyttet dit og organisert som en egen avdeling under direktoratet; Avdeling for sjeldne funksjonshemmingar.<sup>49</sup> I dag ivaretar Helsedirektoratet de forvaltningsmessige oppgavene, samt gir faglige råd til Helse- og omsorgsdepartementet om kompetansesentrene.<sup>50</sup>

- Innhente og tilgjengeliggjøre rapporter fra sentrene, som kan bidra til en bedre oversikt over forekomst av medfødte og sjelden tilstander som fører til funksjonshemninger og gruppenes levekår.
- Holde departementet orientert om utviklingen og forslå endringer av eksisterende tiltak og eventuelt forslå nye.
- Gi råd og veiledning vedrørende diagnosegrupper som ikke har et kompetansesentertilbud.
- Samarbeide med kompetansesentrene om fellestiltak for å utnytte ressursene.
- I dette arbeidet har direktoratet også oppnevnt et Rådgivende utvalg for sjeldne funksjonshemminger.

Fra 2006 ble kompetansesentrene overført til helseforetakene og er nå blitt en del av spesialisthelsetjenesten. Det finnes i dag 16 kompetansesentra for sjeldne funksjonshemminger. Kompetansesentrene har hatt en ulik tilblivelseshistorie. Dette gjør at sentrene er forskjellig fra hverandre. De fleste sentrene har tilbud til flere diagnosegrupper - som for eksempel Frambu senter for sjeldne funksjonshemminger, Senter for sjeldne diagnoser ved Rikshospitalet og TRS ved Sunnaas sykehus, mens noen har tilbud til én gruppe, som for eksempel Norsk senter for cystisk fibrose ved Ullevål universitetssykehus og Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer ved Haukeland universitetssykehus. De fleste har landsdekkende tilbud. Norsk senter for cystisk fibrose har primært tilbud til brukere i egen region, men kan også bistå med rådgivning ut over

---

<sup>48</sup> Baklien B: *Brukermedvirkning og andre bremseklosser*, NIBR, Rapport 1995:1. Oslo

<sup>49</sup> [www.shdir.no](http://www.shdir.no)

<sup>50</sup> Brev fra Helsedirektoratet til Helseregionene, om Nasjonale kompetansesentre for personer med sjeldne og lite kjente funksjonshemminger, 16.06.2006

egen region. Det Nasjonale kompetansesystemet for døvblinde består av 4 regionsentre, 2 landsdekkende sentre og koordineringsenheten på Ullevål.<sup>51</sup>

Tannhelsekompetansesenteret for sjeldne medisinske tilstander (TAKO-senteret) er landsdekkende og det eneste med spesialkompetanse på oral helse for alle med en sjelden tilstand. TAKO drives av Lovisenberg diakonale sykehus på oppdrag fra Helse Sør-Øst og har kontakt med ca. 500 ulike diagnoser.

Kompetansesentrene skal drive med forskning, kompetanseutvikling, kompetansespredning og veiledning. I tillegg skal de gi individuelle og familierettede tilbud.<sup>52</sup> I 2006 hadde sentrene til sammen registrert ca. 16 000 brukere med vel 300 ulike sjeldne diagnoser, og fortsatt er det altså mange med en sjelden diagnose som ikke har et kompetansesenter å søke råd hos.<sup>53</sup>

Kompetansesentrenes oppgave og rolle er:

- Bidra til at personer med sjeldne tilstander får samme tilbud og service som andre, og dekke behovet for tjenester som ikke dekkes av det ordinære tjenesteapparatet. Dette kan være spesialisert informasjon, konsultasjoner, medisinske og pedagogiske utredninger, forebyggende og spesialisert behandling, samt mulighet for kontakt med andre som har samme diagnose
- Bygge opp kompetanse gjennom direkte kontakt med personer med de aktuelle tilstandene og deres pårørende, i samarbeid med andre som har delkompetanse på diagnose og gjennom forsknings- og andre utviklingsprosjekter
- Spre kunnskap og gi råd i forhold til alle faser av livet
- Sammen med Helsedirektoratet bidra til videre- og etterutdanning av ulike yrkesgrupper
- Bidra til Helsedirektoratets felles informasjonstjeneste om sjeldne og lite kjente tilstander.

Denne rapporten bygger på studier ved åtte kompetansesentre:

- TRS kompetansesenter Sunnaas sykehus HF
- Senter for Sjeldne Diagnoser (SSD) Rikshospitalet HF
- Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger
- Nevromuskulært kompetansesenter Universitetssykehuset i Nord-Norge HF
- Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS) Haukeland Universitetssykehus HF
- Norsk senter for cystisk fibrose Ullevål universitetssykehus HF
- Tuberos sklerose kompetansesenter (TS-KS) Spesialsykehuset for epilepsi Rikshospitalet HF
- Regionsenteret for døvblinde, Nord-Norge
- Regionsenteret for døvblinde Statped Vest

En kort presentasjon av de sentrene som er omfattet av prosjektet finnes under hvert kapittel for den diagnosespesifikke presentasjonen.

---

<sup>51</sup> For en nærmere presentasjon av kompetansesentrene og historien om tilblivelsen henviser vi til: *En sjelden historie*. Sosial- og helsedirektoratet 07/2004 ([www.shdir.no](http://www.shdir.no)) og til Bjørklund et al. "Er du halt, kan du ride". *Fysikalsk medisin og rehabilitering - et fag tar form*. Høyskoleforlaget Kristiansand 2008

<sup>52</sup> St.prp.nr.1 2008-2009 Statsbudsjettet

<sup>53</sup> Bjørklund et al. "Er du halt, kan du ride". *Fysikalsk medisin og rehabilitering - et fag tar form*. Høyskoleforlaget Kristiansand 2008

Kurs og samlinger for brukerne og deres familie er et viktig tilbud fra kompetansesentrene. Flere kompetansesentre har ikke egne egnede lokaler, og de holder derfor såkalte gjestekurs ved Frambu. Frambu har mange års erfaring med å arrangere slike samlinger, og har også tilbud om skole og barnehage for barna under oppholdet. De respektive kompetansesentrene har det faglige ansvaret for å arrangere kursene/samlingene og ansvar for det praktiske opplegget knyttet til kursene. Selve driften av kursene - for eksempel overnatting og forpleining - er Frambus oppgaver.

## **3 PROSJEKTETS ORGANISERING**

### **3.1 Forskere og sentrale representanter**

Undersøkelsen ble planlagt og gjennomført som et samarbeid mellom prosjektleder og to seniorforskere ved SINTEF Helse. Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger har forvaltet rollen som representant for oppdragsgiver, Sosial- og helsedirektoratet (nå: Helsedirektoratet). I tillegg ble det opprettet en faglig ressursgruppe ved Frambu. Denne gruppen har fungert som diskusjonspartnere for forskerne gjennom hele prosjektprosessen. Ved oppstart ble det laget et detaljert beskrivelse av problemstillinger og metode for datainnsamling. Den ble også lagt til grunn da prosjektet ble meldt til REK og NSD.

### **3.2 Arbeidsgrupper**

Det ble etablert en arbeidsgruppe for hver av de åtte diagnosene. Arbeidsgruppene har bestått av to fagrepresentanter fra det respektive kompetansesenteret og to brukerrepresentanter. Brukerrepresentantene ble utpekt av brukerorganisasjonene. Den ene brukerrepresentanten har representert voksne med diagnosen og den andre har representert foreldre til barn med diagnosen. Arbeidsgruppene har gitt innspill knyttet til den aktuelle diagnosen de har representert.

Arbeidsgruppene har i alt hatt tre møter hver. I de to første møtene deltok gruppene i diskusjoner rundt prosjektets metode og utdyping av problemstillingene i prosjektet. Konkret dreide dette seg om å gi kommentarer til tema under problemstillingene og til spørsmål i intervjuguidene. De deltok også i diskusjoner rundt metodeopplegget for datainnsamlingen og strategiene for å identifisere og kontakte mulige respondenter. Det siste møtet i arbeidsgruppene ble brukt til å kommentere den foreløpige analysen.

Etter at det ble bestemt å endre den metodiske tilnærmingen, ble det utarbeidet en intervjuguide. Denne ble tilpasset for hver diagnose i samarbeid med arbeidsgruppene. I det første møtet ble det klarlagt hvilke tema og spørsmål kompetansesentrene og brukerne ønsket å få mer kunnskap om, og hvilke spesielle hensyn man måtte ta i forhold til respondentene. Prosjektgruppen reviderte deretter intervjuguiden, som ble sendt ut per e-post og drøftet ved neste møte. Deretter ble et nytt forslag sendt ut med mulighet for igjen å kommentere.

### **3.3 Referansegruppe**

Oppdragsgiver, ved Frambu, nedsatte en referansegruppe knyttet til delprosjekt II. Gruppen har hatt fire møter i løpet av prosjektperioden, - to før og to etter datainnsamlingen.

Referansegruppen har bestått av representanter fra:

- kompetansesentrene (to representanter)

- regionale helseforetak (en representant fra Helse Øst, nå: Helse Sør-Øst)
- voksenhabiliteringstjenesten (en representant fra Helse Vest)
- barnehabiliteringstjenesten (en representant fra Helse Vest)
- brukerrepresentanter (fire representanter oppnevnt av Funksjonshemmedes fellesorganisasjoner (FFO))
- oppdragsgiver (en representant oppnevnt av Frambu)

Referansegruppen har drøftet prinsipielle problemstillinger knyttet til metodeopplegg, strategier for utvalg av respondenter og forskningsetiske spørsmål.

## 4 PROBLEMSTILLINGER

### 4.1 Erfaringer med tjenestetilbudet

Oppdraget for dette prosjektet har vært å beskrive brukeres og deres familiers erfaringer og opplevelse av både kompetansesenterets tilbud og det øvrige tjenestetilbudet, samt belyse deres livssituasjon. Med betegnelsen *bruker* menes i dette prosjektet en voksen person over 18 år med diagnose, eller foreldre til barn under 18 år med diagnose eller foreldre til 'barn' over 18 med diagnose og med såkalt redusert samtykkekompetanse, som har vært i kontakt med kompetansesenteret.<sup>54 55</sup> Med betegnelsen *pårørende* menes ektefelle, partner eller samboer og søsken og besteforeldre.

Brukeres erfaringer med tjenesteapparatet har dreid seg om hva slags tilbud de har fått, hvordan de opplever tilbudet og evt. hva de har ønsket av tilbud. Problemstillingen omfatter også spørsmål om kompetansesentrene har oppfylt kravene om spesialisert veiledning og hjelp til brukere og deres pårørende.

I tillegg skal prosjektet belyse om det øvrige tjenesteapparatet inngår i et helhetlig og koordinert samarbeid med kompetansesenteret når det gjelder tjenester til brukerne.

Erfaringene med kompetansesenterets tjenester skal belyses ut fra myndighetenes målsetning med kompetansesentrene. Målsetningen er beskrevet under punkt 2.3.2.

### 4.2 Brukernes livssituasjon

Prosjektet skal også belyse brukernes livssituasjon. Under dette punktet har oppmerksomheten vært rettet mot to tema:

- Hvilke konsekvenser har en sjelden diagnose når det gjelder praktiske og materielle levekår?
- Hvilke psykososiale konsekvenser kan det ha å leve med en sjelden diagnose?
- Kan det at en diagnose er sjelden i seg selv tenkes å være en egen, spesifikk belastning?

---

<sup>54</sup> Pedersen R, B Hofmann, M Mangset: Pasientautonomi og informert samtykke i klinisk arbeid. *Tidsskrift for Den norske legeforening*. Nr. 12, 2007; 127:1644-7

<sup>55</sup> Den nasjonale forskningsetiske komité for medisin (NEM).; Retningslinjer for inklusjon av voksne personer med manglende eller redusert samtykkekompetanse i helsefaglig forskning. Oslo 2005

## 5 METODE

### 5.1 Problemstilling og metode

For å belyse de temaene oppdragsgiver ønsket å få mer kunnskap om, nemlig personer med sjeldne diagnoser og deres familiers livssituasjon, ble det først foreslått å gjennomføre en kartlegging gjennom en spørreskjemaundersøkelse rettet mot samtlige brukere av de åtte kompetansesentrene som var valgt ut. Spørreskjemaundersøkelsen skulle suppleres med personlige intervjuer, som skulle gjennomføres pr. telefon, og med fokusgruppeintervjuer.

Opplegget ble drøftet i arbeidsgruppene som var knyttet til prosjektet. Diskusjonen i gruppene viste at det var et sterkt ønske om å få mer kunnskap om individnære erfaringer. Derfor ble problemstillingene omarbeidet og prosjektdesignet ble endret fra en spørreskjemaundersøkelse til å søke mer detaljert kunnskap om den enkeltes opplevelser og erfaringer. Metoden for datainnsamling ble derfor endret til semistrukturerte intervjuer.

For å imøtekomme oppdragsgivers ønske om å favne så bredt som mulig når det gjaldt for eksempel bosted, ble det først foreslått å gjennomføre telefonintervjuer. Imidlertid motsatte REK seg at det skulle gjøres telefonintervjuer. Begrunnelsen var at de mente at respondentene<sup>56</sup> tilhører en sårbar gruppe, og at det derfor var viktig at intervjueren måtte *'møte pasienten, slik at pasienten kan ivaretas under intervjuet.'*<sup>57</sup> Dette er imøtekommet ved at intervjuene er gjennomført som personlige intervjuer. Respondentene fikk også oppgitt en kontaktadresse ved de respektive kompetansesentrene slik at de som ønsket å snakke med noen fra kompetansesenteret, enten før eller etter intervjuet, hadde anledning til dette.

### 5.2 Kvalitativ forskning

Kvalitativ forskning er mer et spørsmål om analytisk tilnærming enn et spørsmål om metodeteknikker. Allikevel oppfattes betegnelsen kvalitative metoder ofte som synonymt med visse typer datainnsamlingsteknikker. Valg av metode for datainnsamling henger imidlertid nøye sammen med problemstillingen og den analytiske tilnærmingen, dvs. hva slags type kunnskap man har ønsket å oppnå gjennom prosjektet. En såkalt kvalitativ tilnærming kan sies å være en metode for å belyse levd erfaring. Dette dreier seg om å få innsikt i hvordan mennesker erfarer og fortolker hendelser i livet sitt og hvordan de forstår sammenhengen mellom de ulike hendelsene. Kvalitative metoder er spesielt egnet i en fortolkende tilnærming der målet er å oppnå en dypere forståelse av fenomener og

---

<sup>56</sup> Med Löfgren bruker vi begrepet *respondent* om de som er intervjuet fordi vår interesse i intervjuet er rettet mot den intervjuede selv, deres erfaringer og opplevelser, de er ikke i en behandlingssituasjon og intervjuet er ikke et behandlingsintervju eller et terapeutisk intervju. Löfgren A: *Om kvalitativ metod och fältarbete i geografi*. Undervisningskompendium no. 4 1996, Universitetet i Trondheim (nå:NTNU).

<sup>57</sup> Brev fra Regional komité for medisinsk forskningsetikk, Øst-Norge (REK I), 20. november 2006.



den meningen fenomener har for menneskene.<sup>58 59</sup> En kvalitativ tilnærming er også fruktbar dersom forskningsspørsmålene er sensitive, for eksempel i betydningen følelsesmessige vanskelig eller svært personlige og private, eller vanskelig å artikulere, for eksempel tabubelagte tema.<sup>60 61 62 63</sup>

Datainnsamlingen i en kvalitativ studie kan gjøres på mange måter. Ofte, som i dette prosjektet, gjennomføres det mer eller mindre strukturert samtaler der man samler verbal eller metaforiske data. Metaforer er språklige uttrykk eller ulike former for billedspråk som brukes i overført betydning, det vil si ord og uttrykk som blir brukt i en sammenheng der de egentlig ikke hører hjemme. Gjennom metaforer kan en uttrykke noe for å gi forståelse for noe annet. Et eksempel kan være uttrykket 'å møte veggen' som uttrykk for en opplevelse av å møte stor motstand eller å være veldig sliten. Metaforens egentlige betydningen kan være mer eller mindre skjult for uinvidde. Forskerens oppgave i et kvalitativt intervju vil være å sørge for at metaforene 'oversettes' til konkrete beskrivelser av erfaringer, opplevelser eller synspunkter. Dette krever en interaktiv tilnærming i intervjusituasjonen, der det er nødvendig at intervjueren og den som blir intervjuet kommuniserer godt. Åpenhet og tillit er helt grunnleggende her. Det er nødvendig at intervjueren er mottakelig for de temaene som respondenten selv introduserer i intervjuet, og ser på dette som en anledning til å utdype de temaene intervjueren ønsker å belyse. Det er respondenten som er eksperten på sitt liv og som i intervjuet bestemmer hvordan hans/hennes (livs)historie skal fortelles. Dette betyr at intervjueren også må skape en situasjon der respondenten vil *like* å fortelle om seg selv, samtidig som man skal sikre at intervjuet også omfatter de temaene som er listet i en eventuell intervjuguide. Kvale<sup>64</sup> skriver at forskeren må lytte forutsetningsløst, samtidig som samtalen skal være fokusert. Det vil si at et kvalitativt intervju preges av den flertydighet som kjennetegner de fleste menneskelige relasjoner og fenomener.

### 5.2.1 Analysen

Kvalitativ forskning innebærer at analysen er konkret og kontekstuell. Kvalitative analyser foregår som sirkulære prosesser. Forskeren må være reflektert og eksplisitt når det gjelder sin egen forforståelse av feltet, for så ut fra teori og annen forskning forstå og analysere materialet. Ofte starter analysen tidlig i prosessen, slik at datainnsamling og analyse delvis foregår parallelt. Bearbeiding av data og analyse foregår altså i en vekselvirkning der intervjuene struktureres - kategoriseringen - bearbeides og fortolkes ut fra teori og annen forskning, som igjen påvirker den videre bearbeidingen av data. Funneses gyldighet bygger på en analytisk generalisering, som følger en assertorisk

---

<sup>58</sup> Malterud K. The art and science of clinical knowledge: evidence beyond measures and numbers. *Lancet* 2001; 358: 397 - 400.

<sup>59</sup> Miles MB, AM Huberman: *Qualitative data analysis. An expanded sourcebook*. 2. utg. Thousand Oaks, CA: Sage, 1994

<sup>60</sup> Wadel C: *Now, Whose Fault Is That? The struggle for Self-Esteem In the Face of Chronic Unemployment*. Memorial University of Newfoundland. Canada 1973

<sup>61</sup> Denzin K, Y Lincoln: *Handbook of qualitative research*. Thousand Oaks, California. Sage 1994

<sup>62</sup> Ryen A: *Det kvalitative intervjuet. Fra vitenskapsteori til feltarbeid*. Fagbokforlaget, Bergen 2002

<sup>63</sup> Malterud K: Kvalitative metoder i medisinsk forskning - forutsetninger, muligheter og begrensninger. *Tidsskrift for Den norske lægeforening* 2002; 122:2468-72

<sup>64</sup> Kvale S: *InterViews. An introduction to qualitative research writing*. Thousand Oaks, CA: Sage, 1996.

logikk<sup>65</sup>. Det vil si at gyldigheten av funnene hviler på systematikk i metoden, teori og en systematisk analyse av likheter og forskjeller mellom tilfeller som ligner hverandre.<sup>66</sup>

En kvalitativ analyse innebærer en fortolkning av de erfaringene som blir formidlet i intervjuet, og som dermed allerede er fortolket av respondenten. Respondentene lager sin historie gjennom det de forteller, og det er nødvendig at forskeren forstår denne historien for å kunne analysere erfaringene.<sup>67</sup> Respondentens refleksjon over sine egne erfaringer blir svaret på de temaene, spørsmålene og kommentarene som forskeren presenterer i intervjusituasjonen. Gjennom denne fortolkningen gjøres det en oversettelse fra respondentens språk til data. I denne prosessen 'spisses' dataene til kategorier slik at de kan inngå i en analyse.

Det forskningsmessige fundamentet i prosjektet ble klargjort tidlig. Dette dreier seg om å artikulere forforståelsen av for eksempel begreper som sykdom og helse, diagnose, funksjonsnedsettelse, funksjonshemmet og funksjonshemming. Til denne forforståelsen ligger også kunnskaper om det norske velferdssystemet og kunnskaper om det norske helsevesen, kunnskap om profesjonsdannelse og brukerorganisasjonenes framvekst og rolle i samfunnet.

Også i dette prosjektet startet analysen under intervjufasen. Både intervjutema og intervjuprosessen ble kontinuerlig bearbeidet ut fra de erfaringer forskerne gjorde.<sup>68</sup> Nye intervjuer ga grunnlag for ny refleksjon over alternative tolkninger av intervjumaterialet og utvikling av kategorier. Mesteparten av analyse er allikevel gjort etter at intervjuprosessen var avsluttet. Dette ble nødvendig fordi det er en stor spredning i datamaterialet når det gjelder diagnose og hva slags kompetansesenter respondentene har forholdt seg til. På grunn av at utvalget var svært sammensatt ble det derfor vanskelig å bearbeide mange av de refleksjonene vi gjorde underveis før intervjuene var avsluttet. Kvalitative intervjuer følger sjelden intervjuguidens struktur, men søker å følge assosiasjonene til den som blir intervjuet. Derfor følger heller ikke presentasjonen av funnene i denne rapporten den samme strukturen som intervjuguiden har.

### **5.2.2 Ethiske dilemmaer som har vært diskutert i prosjektet**

Før vi går nærmere inn på utvalget og datamaterialet, vil vi ganske kort berøre noen etiske problemstillinger som er aktuelle i et prosjekt som dette, og som har vært drøftet underveis. Etikk i forskning handler om mange ting. De etiske forholdsreglene som vanligvis får oppmerksomhet er at forskning skal ivareta informanters krav til anonymitet, frivillighet og samtykke.<sup>69</sup> Blant annet stilles det krav til hvordan forskeren henvender seg til informanter. I tillegg ligger det, kanskje spesielt i kvalitativt orienterte prosjekter, etiske utfordringer i selve datainnsamlingen. Når det gjøres intervjuer som ligger tett opp til samtaler, betyr dette at forskeren kommer svært nær informanten. I slike situasjoner blir forskeren utfordret både på sine teoretiske, metodiske og etiske refleksjoner.<sup>70</sup> Kommunikasjonen i gode intervjusituasjoner kan lett lede informanten til

---

<sup>65</sup> Assertorisk logikk kjennetegnes ved at bevis spesifiseres og argumenter gjøres eksplisitte ved at det argumenteres for at noe faktisk er slik eller slik, men uten å påstå at det ikke kunne ha vært annerledes.

<sup>66</sup> Silverman D: *Interpreting qualitative data : methods for analysing talk, text and interaction*. Thousand Oaks. Sage. London 1993

<sup>67</sup> Bury M: *Illness narratives: fact or fiction? Sociology of Health and Illness*. 2001 Vol. 23(3) s 263-285

<sup>68</sup> Tre forskere deltok i intervjuing. To har samarbeidet om analysen.

<sup>69</sup> <http://www.etikkom.no/REK>

<sup>70</sup> Fog J: *Med samtalen som utgangspunkt. Det kvalitative forskningsinterview*. Akademisk Forlag, København. 1994

å åpne seg mer enn han/hun hadde tenkt. Det ligger her et dilemma i at en slik nærhet i kommunikasjon vil være nødvendig for å få gode forskningsmessige data. Det å skape tillit, og forvalte den, blir svært viktig i en slik sammenheng. Tillit innebærer i følge Løgstrup å utlevere seg.<sup>71</sup> Slike situasjoner aktualiserer spørsmål om avhengighet og makt. Et kvalitativt forskningsintervju er ingen fri og åpen samtale mellom likeverdige parter, selv om det akkurat der og da kan ligne på dette. Forskerens hensikt med intervjuet er ikke samtalen i seg selv, men forskningen. På samme måte kan også den som blir intervjuet ha mange ulike hensikter med å delta i tillegg til det å gi fra seg informasjon, uten at forskeren er klar over dette.<sup>72</sup>

Det ligger også etiske utfordringer i å ivareta informantens krav på integritet knyttet til analysen og presentasjonen av forskningen, og disse er kanskje spesielt tydelig når temaet er sjeldenhet. Et fokus på sjeldenhet betyr at det dreier seg om få mennesker, og forholdene er gjennomsluttede. Det kan være lett å kjenne igjen de som har deltatt i undersøkelsen og det kan være lett å forstå hvem som har sagt hva for en som er 'innenfor' miljøet. Svært mange av de respondentene som har deltatt i disse intervjuene er avhengig av kompetansesenterets tjenester. Derfor kan de være, bevisst eller ubevisst, engstelige for å si noe negativt om kompetansesenteret. Et løfte fra forskerne om full anonymitet kan dempe denne engstelsen. På den annen side kan tjenesteyterne ved kompetansesenteret, bevisst eller ubevisst, lete etter tegn som kan fortelle dem hvem som har deltatt og hvem som har uttalt seg. Det kan også tenkes at det kan være problematisk for de som er intervjuet å se sine egne utsagn på trykk i en forskningsrapport. Kanskje kan de oppleve at de er blitt misforstått. Kanskje er utsagnet presentert i en kontekst som de selv ikke har tenkt på fordi forskeren har analysert det de sa i en annen sammenheng - både i forhold til datamaterialet som helhet og i forhold til de teoriene og kunnskapsgrunnlaget som ligger til grunn for analysen.

Disse dilemmaene viser at det spesielt i kvalitativt orientert samfunnsforskning kan oppstå motsetninger mellom behovet for etisk ansvarlighet og kravet til analytisk frihet. Det er grunnleggende viktig å ivareta informantens integritet. Samtidig må det ikke bli slik at samfunnsforskningen lar være å presentere nye innsikter av redsel for, for eksempel, å avsløre deres identitet for andre personer som står dem nære og som kjenner dem godt, eller av redsel for å støte dem ved å analysere utsagnene på en annen måte enn de selv hadde tenkt. Forskerne må dermed balansere mellom behovet for analytisk frihet og kravet til at forskning skal utvikle nye innsikter, og behovet for å ivareta informantens integritet. Det finnes mange måter å håndtere disse dilemmaene på. I dette prosjektet er det ivaretatt blant annet ved å omarbeide utsagn og sitater som blir presentert slik at detaljer som er uvesentlig for det analytiske poenget enten er utelatt eller forandret i presentasjonen.<sup>73</sup>

### 5.2.3 Intervjuene og bearbeiding av datamaterialet

Prosjektet er gjennomført som et samarbeid mellom tre forskere. Alle tre deltok i intervjuing, transkribering og de første analysene. Valideringen av intervjumaterialet er forsøkt tatt vare på ved at forskerne har lest alle transkripsjonene. Deretter ble intervjumaterialet som helhet analysert av to av forskerne.

<sup>71</sup> Løgstrup KE: *Den etiske fordring*. J.W.Cappelens Forlag as, Oslo1999

<sup>72</sup> Carter SM., C F C Jordens, C McGrath M Little: You Have to Make Something of All That Rubbish, Do You? An Empirical Investigation of the Social Process of Qualitative Research *Qualitative Health Research Vol. 18 No. 9, 1264-1276 2008*

<sup>73</sup> Thaaagard T: *Systematikk og innlevelse. En innføring i kvalitative metoder*. Fagbokforlaget, Bergen 1998

Avtalene om når, hvor og hvordan intervjuene skulle gjennomføres er gjort med den enkelte respondenten. I utgangspunktet foreslo forskeren å komme hjem til respondenten, men valg av sted og tidspunkt er gjort ut fra hva den enkelte respondenten har ønsket. De aller fleste intervjuene har foregått hjemme hos respondenten. Noen få intervjuer er gjort på respondentens arbeidsplass og noen er intervjuet under opphold på kompetansesenteret. Det er også gjennomført fire telefonintervjuer. Det ble notert underveis og delvis brukt lydbånd. Intervjuene ble transkribert samme dag som de ble gjennomført. Databearbeidingen er gjort både manuelt og ved hjelp av Nvivo7, som er en programvare for bearbeiding av tekstdata.

Intervjuene har sin informasjonsstyrke på forskjellige områder. Alle intervjuene representerer ikke like god informasjon på alle områder. Noen respondenter er mer detaljert og reflektert enn andre. Respondentene har også gjort ulike erfaringer og derfor er det også ulikt hva som har gjort inntrykk på dem i positiv og negativ forstand.

De fleste intervjuene er gjennomført som en-til-en-samtaler der bare forskeren og respondenten var tilstede. I noen intervjuer har andre familiemedlemmer vært tilstede og deltatt i hele eller deler av intervjuet. Dette har vært for eksempel ektefelle, partner eller samboer, et voksent søsken, foreldre til voksne barn. Det er også gjort intervjuer der hele familien har deltatt med både barn og foreldre. Hvilke og hvor mange personer som deltar i intervjuet vil påvirke intervjusituasjonen og den informasjonen som blir gitt, og det er nærliggende å anta at den som intervjues på tomannshånd er mer åpenhjertig enn den som intervjues sammen med andre. I dette prosjektet har respondentene selv bestemt hvem som skal delta i intervjuet. Vi har vært slått av at respondentene har vært svært åpne i intervjuene, uavhengig av om de er blitt intervjuet alene eller sammen med andre i familien. Familiemedlemmer har utfylt hverandre, inspirert hverandre og motsagt hverandre. Dette har i seg selv gitt verdifull informasjon.

Først ble intervjuene analysert som livshistorier. Dette ble gjort for å få en bedre forståelse av hvordan respondentene presenterer historien om seg selv og sin situasjon. I denne fasen har vi sett etter hva som er essensen i det respondenten forteller, og vi har analysert situasjonen i dag ut fra det de forteller om livsløpet sitt (for eksempel hvordan barndommen og ungdomstiden har vært). Ved å analysere intervjuene som livshistorier har vi fortolket det respondenten sier om situasjonen i dag i forhold til den tiden de er vokst opp i. Denne første analysen ble gjort for å forstå mer av bakgrunnen og begrunnelsen for deres forhold til helsevesen/tjenesteapparatet slik det er i dag. De eldste i dette utvalget er født i tiden rundt andre verdenskrig. De var barn under krigen eller i etterkrigstiden, og var allerede voksne da folketrygdloven ble innført i 1966. De er født i en tid da foreldre ble anbefalt å la funksjonshemmede barn vokse opp i institusjoner, og der foreldrene hadde svært begrenset adgang til å besøke barna mens de var innlagt i sykehus. De vokste opp mens det ennå fantes store *vanførehjem* (som først ble nedlagt på slutten av 1980-tallet), og store sentralinstitusjoner for utviklingshemmede. De var barn mens det ennå fantes spesialskoler og det ennå ikke var skolerett for alle. Derfor vil eldre med diagnose og foreldre til små barn med diagnose presentere ulike livshistorier og de vil representere ulike typer erfaringer knyttet til ulike samfunnskontekster. De må både forstås ut fra hvor i livsløpet de er og ut fra hvordan helse- og velferdstilbudet og samfunnet har endret seg i løpet av livet deres. I løpet av intervjuene ble det klart for oss at en eldre person opplever kompetansesenteret forskjellig, og kan ha helt andre forventninger, enn en ung voksen med diagnose eller foreldrene til en lite barn med diagnose, fordi de på mange måter lever i ulike 'verdener' og deres erfaringsbakgrunn er svært forskjellig.

Etter dette ble intervjuene analysert tematisk og diagnosespesifikt etter intervjuguidens temaer. De overordnede spørsmålene i intervjuguiden har vært:

- Hvordan har livet vært før de fikk diagnosen og hvordan var situasjonen knyttet til at diagnosen ble stilt?
- Hvordan var det første møtet med kompetansesenteret?
- Hva slags kontakt har de med kompetansesenteret i dag?
- Hvilke erfaringer har de gjort med det lokale og evt. regionale tjenesteapparatet?
- Hvordan er livssituasjonen i dag - hvordan er det å leve med en sjelden diagnose?

Intervjumaterialet er deretter analysert som helhet der det diagnosespesifikke er tonet ned og 'sjeldenhet' er tema.

#### 5.2.4 Utvalget

De åtte diagnosene som er inkludert i dette prosjektet ble bestemt av oppdragsgiver før prosjektet startet. Diagnoseene og deres respektive kompetansesenteret er:

- Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) - TRS kompetansesenter Sunnaas sykehus HF
- Ichtyose - Senter for Sjeldne Diagnoser (SSD) Rikshospitalet HF
- Blæreekstrofi/episadi - Senter for Sjeldne Diagnoser Rikshospitalet HF
- Dystrofia Myotonika - Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger og Nevromuskulært kompetansesenter Universitetssykehuset i Nord-Norge HF
- Porfyri - Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS) Haukeland Universitetssykehus HF
- Cystisk fibrose<sup>74</sup> - Norsk senter for cystisk fibrose Ullevål universitetssykehus HF
- Tuberøs sklerose - Tuberøs sklerose kompetansesenter (TS-KS) Spesialsykehuset for epilepsi Rikshospitalet HF
- Ushers syndrom - ved de spesialpedagogiske kompetansesentrene: Kompetansesentrene valgte ut Regionsenteret for døvblinde i Nord-Norge og Regionsenteret for døvblinde Statped Vest.

Utvalget av respondenter er kommet fram ved en kombinasjon av tilfeldig og strategisk utvelgelse. Først ble det laget inklusjonskriterier og prosedyre for å trekke respondenter. Kompetansesentrene trakk hver femte bruker fra sine registre helt til de hadde en liste med 30 navn som oppfylte kriteriene. Navn og adresser ble erstattet med et løpenummer og listen ble gitt til prosjektet. I tillegg til et løpenummer inneholdt listen informasjon om kjønn, fødselsår, kommune og en vurdering fra kompetansesenteret om funksjonell konsekvens av tilstanden ('lett, middels eller tungt rammet').

Fra en liste på 237 navn valgte prosjektet strategisk 160 personer. Disse fikk en skriftlig forespørsel om intervju. Forespørselen ble sendt ut via kompetansesenteret. Målet med det strategiske utvalget var å få sikret en spredning innen hver diagnosegruppe på kjønn, aldersgrupper, bosted, voksen med diagnose eller foreldre til barn med diagnose. Det er et omfattende arbeid å gjennomføre personlige intervjuer. Samtidig var det ønskelig å få informasjon om betydningen av bosted forstått som det å bo nært eller langt fra

---

<sup>74</sup> Noen med cystisk fibrose har spesielle og kompliserte bakterier og bør derfor ikke være i kontakt med andre med cystisk fibrose. Dette måtte man ta hensyn til ved intervjuene. Kompetansesenteret veiledet forskerne i hvordan de skulle forholde seg i intervjusituasjonen. Se vedlegg: Brev fra CF-kompetansesenter

kompetansesenteret. For at datainnsamlingen i det hele tatt skulle la seg gjennomføre uten uforholdsmessig store ressurser var det derfor nødvendig å stratifisere utvalget geografisk, men slik at alle helseregionene er representert og det er respondenter fra både by og landsbygd.

Vi fikk svar fra 127 av 160 mulige respondenter. Alle disse ble kontaktet, men vi lyktes ikke å lage avtaler med alle. Det var flere grunner til dette. Noen svarte aldri på våre henvendelser og vi lyktes ikke å oppspore dem. Andre ønsket av forskjellige grunner ikke å delta når det kom til stykke. De oppgav forskjellige grunner til dette. Noen var bortreist i lengre tid, andre hadde lengre opphold i sykehus eller i rehabiliteringsinstitusjon. Men det var også noen som sa at det ikke passet med intervju uten at de oppga noen grunn for det. Det ble gjennomførte 80 intervjuer og vi har et intervjumateriale som representerer erfaringer for i alt 94 personer. Denne differansen skyldes at noen av intervjuene er gjort i familier der flere enn én har diagnosen, eller der det også er intervjuet ektefelle eller andre familiemedlemmer.

Det ble lagt mye arbeid i å sikre bredde i utvalget, og i tillegg et utvalg som ikke skulle være påvirket av en ubevisst preferanse fra kompetansesenteret. Men det er viktig å være klar over at alle utvalg har begrensninger. Det ble ikke foretatt purringer. Et skriftlig svar ble betraktet som et skriftlig, informert samtykke til å delta i undersøkelsen. På samme måte ble det å ikke svare betraktet som uttrykk for et ønske om ikke å delta. Det kan imidlertid tenkes at manglende svar ikke er et uttrykk for at man ikke ønsker å delta, men at enkelte kanskje ikke hadde overskudd akkurat der og da, mens andre kan ha vært bortreist i den perioden prosjektet pågikk. Vi erfarte også at noen hadde fått ny adresse, og det kan derfor også tenkes at noen brev ikke er kommet fram til rette adressat.

Som en del av avslutningen av intervjuene ble respondentene spurt om hva de tenkte da fikk forespørselen om intervju, og hvorfor de valgte å delta. Begrunnelsene for å delta i intervju har vært mange. Mange av respondentene ser på seg selv som ressurssterke uten at dette kan se ut til å ha noen sammenheng med graden av funksjonsnedsettelse eller omfanget av hjelpebehovet. De ville delta fordi de har noe å formidle som andre kan lære noe av. De sa at ved å formidle sine erfaringer kan de hjelpe andre. Mange var glade for at noen setter søkelys på sjeldne tilstander og på deres spesielle diagnose, og de ville gjerne være en del av dette. Noen ville bidra med sine erfaringer slik at det gode tilbudet fra kompetansesenteret opprettholdes og/eller slik at tilbudet kan bli bedre.

Nedenfor vises en skjematisk oversikt over respondentene:

Respondenter fordelt på diagnose:	
Artrogyposis multipleks congenita (AMC)	7
Blæreekstrofi/epispati (BE)	11
Cystisk fibrose (CF)	7
Dystrofia myotonika (DM)	18
Ichtyose	15
Porfyri	11
Tuberøs sklerose (TS)	14
Ushers syndrom	12
<i>Antall respondenter til sammen</i>	<i>94</i>

Type respondenter:	
Voksne respondenter over 18 år med diagnose:	51
Foreldre til barn med diagnose. 'Barna' kan være både over og under 18 år:	33
Søsken:	3
Pårørende:	7
<i>Antall respondenter til sammen</i>	<i>94</i>

Aldersgrupper for hhv. voksne og barn med diagnosen: (Alder for pårørende og søsken er ikke tatt med i denne tabellen)							
Alders- gruppe	0-6	7-12	13-18	19-30	31-50	51 +	Til sammen
Hele utvalget:	23	28	36	35	61	50	233*
Fikk brev:	18	16	28	22	41	35	160
Antall:	11	13	7	10	25	18	84

\*Det er ikke oppgitt fødselsår for 4 personer.

I gruppene eldre enn 18 år er det inkludert intervjuer med foreldre til person med redusert samtykkekompetanse. I det opprinnelige utvalget var det i alt 33 voksne personer der kompetansesenteret hadde vurdert at personen hadde redusert samtykkekompetanse. Det ble gjennomført intervjuer med i alt 6 foreldre i denne gruppen.

Kjønnsfordeling for voksne respondenter med diagnose:	
Voksne kvinner med diagnose	32
Voksne menn med diagnose	19
<i>Til sammen</i>	<i>51</i>

Når det gjelder kjønn kan vi ikke si noe om frafall. Vi kjenner ikke kjønnsfordelingen verken for hele utvalget eller for de brevene vi sendte ut fordi disse var anonyme for oss og navnene på dem som svarte er anonyme for kompetansesentrene.

Geografisk fordeling/Helseregion:

	Nord	Midt	Vest	Sør	Øst	Til sammen
Hele utvalget	45	27	69	15	81	237
Fikk brev	21	16	46	7	70	160
Vi fikk svar fra	5	10	17	6	45	83*
Respondenter*	7	10	18	9	50	94

\*

\* I tillegg til disse kommer det intervjuer med 13 personer med dystrofia myotonika.

\*\* Disse inkluderer intervjuer med 13 personer med dystrofia myotonika.

I tillegg er det gjort 6 gruppeintervjuer på samlinger som har vært arrangert av tre brukerorganisasjoner. I hvert gruppeintervju har det deltatt mellom 5 og 9 personer, til sammen 40 personer. Disse intervjuene er behandlet som sekundærdata. Gruppeintervjuene ble gjort før de individuelle intervjuene. De ga oss dermed verdifull informasjon om mulige temaer og problemstillinger vi kunne ta opp i enkeltintervjuene samtidig som de kunne supplere funnene fra de individuelle intervjuene i analysen.

Det er også gjennomført 22 telefonintervjuer med lokale tjenesteytere. Tjenesteyternes erfaringer er innarbeidet i den diagnosevise analysen.





## 6 ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA - AMC

### 6.1 Diagnosen AMC

AMC er et sjeldent symptomkompleks der to eller flere bøyde og stive ledd finnes i minst to kroppsregioner ved fødselen. Ordene betyr direkte oversatt; arthro – ledd, gryp – kurvet (bøyd), multiple – mange, og congenita – medfødt.

AMC er en av målgruppene for TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser.<sup>75</sup>

I litteraturen brukes begrepene AMC, Arthrogyrose og Multiple Medfødte Kontrakturer (MKK) tildels om hverandre og tildels synonymt. TRS har valgt å bruke begrepet AMC om disse tilstandene.<sup>76</sup>

Hall,<sup>77</sup> beskriver forholdene mellom begrepene AMC, MKK og Arthrogyposis blant annet slik:

*”Arthrogyposis multiplex congenita is a descriptive term that describes the presence of multiple contractures in multiple body areas that are present at birth (.....) Arthrogyposis may be associated with multiple developmental defects and is seen in a large number of syndromes with or without central nervous system (CNS) involvement.”*

AMC beskrives hovedsakelig som en ikke-progredierende tilstand. Nedsatt muskelkraft, manglende dannelse av muskler og/eller redusert muskelmasse, samt at musklene er innfiltrert med eller erstattet av fibrøst bindevev og fettvev, forekommer i varierende grad i ulike undergrupper av AMC.<sup>78 79</sup>

Naturlig historie og klinisk historie av AMC-gruppen er i liten grad beskrevet, og litteraturen beskriver nesten utelukkende barn.<sup>80 81 82</sup> I Sverige pågår det en større tverrsnittsstudie av barn (0-18 år) med AMC, og TRS planlegger i skrivende stund en studie for å beskrive voksne (over 18 år).

Det finnes ingen diagnostiske kriterier for AMC, men forslag til klassifikasjon gitt av J. Hall er mye brukt. Hall skiller mellom tre hovedgrupper og med undergrupper:

---

<sup>75</sup> [www.sunnaas.no/trs](http://www.sunnaas.no/trs)

<sup>76</sup> For beskrivelse av andre aktuelle problemstillinger ved AMC, samt oppfølging og behandling, henvises det til [www.sunnaas.no/trs](http://www.sunnaas.no/trs) og Veileder for oppfølging ved AMC, TRS 2003.

<sup>77</sup> Hall JG: Arthrogyposis multiplex congenita: Etiology, genetics, classification, diagnostic approach, and general aspects. J Ped Orth Part B, 6:159-166, 1997

<sup>78</sup> Arthrogyposis: a text atlas. New York: Cambridge University Press; 1998

<sup>79</sup> Mennen U: Arthrogyposis multiplex congenita. J Hand Surg (Br) 2005; Oct;30(5):468-74

<sup>80</sup> Kimber E, H Tajsharghi, AK Kroksmark, A Oldfors, M Tulinius: A mutation in the fast skeletal muscle troponin I gene causes myopathy and distal arthrogyposis. Neurology 67(4):597-601, 2006 Aug.22

<sup>81</sup> Ochala J, Li M, Tasjargi H, Kimber E, Tulinius M, et al. Effects of a R133W  $\beta$ -tropomyosin mutation on regulation of muscle contraction in single human muscle fibres.

<sup>82</sup> Kroksmark AK, Kimber E, Jerre R, Beckung E, Tulinius M. Muscle involvement and motor function in amyoplasia. Am J Med Genet A, 2006 Aug 15; 140 (16):1757-67

1. Tilstander hvor det kun er affeksjon av ekstremitetene (armer og ben). De to største undergruppene er:
  - a. Amyoplasi (Klassisk arthrogrypose).
  - b. TRS Distal arthrogrypose type I, hvor først og fremst hender og føtter er affisert.
  
2. Tilstander hvor det er affeksjon av ekstremiteter og der det i tillegg foreligger andre misdannelser. I denne gruppen finnes mange spesifikke tilstander og syndromer, hvor noen av de mest kjente er:
  - a. Distal arthrogrypose type II (en heterogen gruppe med flere undergrupper)
  - b. Multiple pterygium syndrom (Pterygium er en unormal ”vingeliknende” hudfold over et ledd; på engelsk: ”webbing”)
  - c. Freeman-Sheldon syndrom; ”plystrende fjes” (Whistling face syndrome).
  
3. Tilstander hvor det er affeksjon av ekstremiteter og i tillegg dysfunksjon i sentralnervesystemet. I denne gruppen finnes mange spesifikke syndromer, hvor flere personer har mental retardasjon.

### 6.1.1 Beskrivelse av hovedgruppe 1

TRS har mest erfaring med personer som tilhører hovedgruppe 1, og med de to undergruppene amyoplasi (Klassisk arthrogrypose) og distal arthrogrypose, type I.<sup>83</sup>

*Amyoplasi (”klassisk arthrogrypose”)* er den vanligste formen for AMC, og en tilstand som opptrer sporadisk. Det er ikke beskrevet tegn på arv. Tilstanden kjennetegnes vanligvis ved typiske, symmetriske feilstillinger i ekstremitetene. Ved involvering av armene er skuldrene innadroterte, albueene er strake (ekstenderte) og håndleddene rotert bakover slik at hendene er skålformede. Ved involvering av bena er det klumpfot (equinovarus) på begge føtter.

Musklene som beveger de stive leddene er ofte endret som en følge av at muskelcellene er erstattet av fibrøst bindevev eller fett. Hudfoldene i albueene og/eller knærne mangler ofte, og rundt leddene sees ofte små fordypninger (”smilehull”). Det er svært vanlig med et fødselsmerke (hemangiom) i pannen de første leveårene.

De fleste har stive ledd i alle 4 ekstremiteter, men noen har i hovedsak affeksjon av bena, og andre har i hovedsak affeksjon av armene. Albueene er som regel strake hos små barn. Etter hvert som knoklene i armene gror, klarer ikke de bindevevsdragene (fibrøse båndene) som har erstattet deler av muskelvevet å gro like fort. Dette kan føre til bøyning (fleksjon) av albueene. Knoklene rundt de stive leddene vil som regel vokse mindre enn vanlig.

Selve bolen (truncus) er ofte ikke affisert. Rundt 10% av personene med amyoplasi har en endring i mage-/tarmsystemet som blant annet fører til endret passasje av føden. Dette er problemer som fordrer nærmere utredning og behandling. Ca. 30% av barna ligger i seteleie ved fødsel, og ca. 10% av alle har brudd ved fødsel.

*AMC distal type I* er en dominant arvelig tilstand. Her er det først og fremst de delene av ekstremitetene som er lengst fra kroppen (hender og føtter) som er rammet. Hendene har

---

<sup>83</sup> Sells JM, Jaffe KM, Hall JG. Amyoplasia, the most common type of arthrogryposis: the potential for good outcome. *Pediatrics* 97(2):225-31, 1996 Feb.

en karakteristisk stilling der hånden er knyttet, de midterste fingrene overlapper hverandre og fingrene/hånden er bøyd mot lillefingersiden (ulnardeviert). Det sees kontrakturer i fingerleddene i tillegg til kontrakturer i føttene. Det er ingen skader i indre organer.

### **6.1.2 Forekomst internasjonalt og i Norge**

Den internasjonale litteraturen som er referert her anslår at prevalensen for AMC er 1/3000 fødte. En svensk studie viser 1/5100 levende fødte med MKK<sup>84</sup>. Ut fra den svenske studien kan det anslås at det i Norge fødes ca. 12 barn med AMC per år. Levelengde for de ulike undergrupper er ikke kjent. For gruppene 1 og 2 antas det at levelengden er som i befolkningen for øvrig, mens levelengden kan være redusert for personer innen gruppe 3.

Det finnes ikke et sentralt register for AMC i Norge. TRS har et register der brukerne selv kan registrere seg når diagnosen er stilt. Her er det per 10.05.2008 registrert 123 personer med AMC. Av disse er 73 personer over 18 år. Det er registrert forholdsvis langt færre voksne enn barn. Dette kan enten bety at det er en stor gruppe voksne som ikke er diagnostisert, at de ikke vet om tilbudet ved TRS kompetansesenter eller at de lever sitt liv uten behov for tilbud fra TRS.

### **6.1.3 Årsakssammenhenger**

Normal bevegelighet i fosterlivet er tolket som en forutsetning for normal muskel- og leddutvikling. Manglende bevegelse kan føre til bøyde og stive ledd. Årsaker til manglende fosterbevegelser kan være:<sup>85</sup>

- Forstyrrelser hos fosteret selv på grunn av feil/endringer i nervesystemet, muskelvevet og/eller bindevevet (inkludert dannelse av sener, ledd og ben)
- Innskrenket plass i livmor
- Sammenklemning av blodårer og dermed begrenset næring til utvikling innen blodårens forsyningsområde.

### **6.1.4 Funksjonsbeskrivelse**

AMC er funksjonsmessig en heterogen gruppe, avhengig av type AMC og grad av affeksjon. Ved de hyppigste og mest kjente formene for AMC er nedsatt leddbevegelighet og muskelstyrke hovedårsak til funksjonsnedsettelse i dagliglivet. Noen har affeksjon i få ledd og er selvhjulpne i alle daglige aktiviteter, andre er avhengige av personhjelp i all egenomsorg og de fleste andre daglige gjøremål. Mange har lært seg alternative måter/teknikker å gjøre ting på og benytter ulike hjelpemidler i dagliglivet (ofte spesialtilpassede). Noen går uten eller med hjelpemidler, andre er avhengige av manuell eller elektrisk rullestol. Noen veksler mellom å gå og bruke rullestol for avlastning.

## **6.2 TRS kompetansesenter ved Sunnaas sykehus HF**

---

<sup>84</sup> Darin N, Kimber E, Kroksmark AK, Tulinius M. Multiple congenital contractures: birth prevalence, etiology, and outcome. *J Pediatr* 2002 Jan;140(1):61-7.

<sup>85</sup> Bonilla-Musoles F, Machado LE, Osborne NG. Multiple congenital contractures (congenital multiple arthrogyposis). [Review] [32 refs]. *Journal of Perinatal Medicine* 30(1):99-104, 2002

TRS er et nasjonalt kompetansesenter for sju sjeldne grupper med medfødte, sjeldne tilstander.<sup>86</sup> Senteret skal bidra til at tilbudet til personer med disse diagnosene og deres familier i størst mulig grad dekker deres behov. TRS skal ikke erstatte det lokale tjenesteapparatet, men være et supplement til dette. Et sentralt område i virksomheten er å medvirke til at brukeren, familien og deres tjenesteapparat har best mulig tilgang på oppdatert kunnskap om diagnosen. TRS samler, systematiserer og utvikler kunnskap, og forsøker å gjøre denne tilgjengelig for dem som trenger den, når de trenger den.

Fundamentet i utviklingen av kunnskap på TRS er samarbeidet med brukere, deres familier og det lokale tjenesteapparat. TRS holder kurs, gir individuelle konsultasjoner og deltar i det lokale tjenesteapparatets arbeid med brukeren, på ulike vis. Målet er å bruke alle disse møtene til å samle og systematisere kunnskap om gruppene og deres behov. I tillegg vektlegges det å holde seg oppdatert på internasjonal kunnskap og ha et bredt kontaktnett i inn- og utland. TRS driver egen forskningsvirksomhet.

TRS ble opprettet i 1992 som et modellprosjekt under Regjeringens handlingsplan for funksjonshemmede. Senteret har vært gjennom flere organisatoriske endringer, og er fra 2004 en del av Sunnaas sykehus helseforetak HF. Senterets drift har hele tiden vært finansiert over statsbudsjettet. TRS er en del av Sunnaas sykehus HF i Helse Sør-Øst RHF og ligger på Nesodden utenfor Oslo. Helsedirektoratet legger faglige føringer og er således en sentral premissleverandør for virksomheten. TRS har en tverrfaglig sammensatt gruppe ansatte på 35 medarbeidere.

Alle tilbud ved TRS er gratis for brukere og fagpersoner lokalt. Brukere, pårørende og fagpersoner på alle nivå kan ta kontakt med senteret uten henvisning fra lege eller andre.

Ut fra tverrfaglig vurdering tilbyr TRS:

- Oppfølging og rådgivning gjennom brev eller telefon.
- Lokal oppfølging på hjemstedet, der TRS kan møte og samarbeide med bruker selv, pårørende, lokalt hjelpeapparat og andre fagpersoner i ulike etater.
- Kurs ved senteret med ulike tema og til forskjellige målgrupper. Under kurs kan brukere, pårørende og eventuelt fagpersoner bo på senteret.
- Opphold som tilrettelegges individuelt ut fra den enkeltes behov og i samarbeid mellom bruker og fagpersoner på TRS.

Lokale kurs for brukere og/eller fagpersoner arrangeres i samarbeid med lokalt tjenesteapparat. Alle henvendelser som gjelder enkeltbrukere blir vurdert i en tverrfaglig gruppe. Etter tverrfaglig vurdering skal det avtales nærmere med brukeren hva slags tjeneste som skal tilbys, og når og hvor tjenesten skal utføres.

### **Brukermedvirkning ved TRS**

Brukermedvirkning står sentralt ved TRS' virksomhet. Diagnosegruppens organisasjoner deltar i utformingen av senteret, og den enkeltes medvirkning skal sikre best mulig kompetanse ved utforming og gjennomføring av tjenester. Dessuten ønsker TRS en systematisk tilbakemelding fra brukere om erfaring med tjenestene for å kunne endre og forbedre disse. Brukerne er også involvert i senterets forskning ved deltagelse i referansegrupper og styringsgrupper, eller i noen tilfeller som forskningsmedarbeidere.

---

<sup>86</sup> <http://trs.sunnaas.no>

### 6.3 Brukerorganisasjonen

Brukerorganisasjonen, Landsforeningen for AMC<sup>87</sup> (AMC-foreningen), ble stiftet høsten 1987 og er en organisasjon for personer med AMC, deres pårørende og andre interesserte. Brukerorganisasjonen er tilknyttet Norges Handikapforbund (NHF) og har ca. 100 medlemmer, hvorav omlag halvparten har diagnosen.

Et av brukerorganisasjonens viktigste mål er å bidra til å skape kontakt mellom personer som selv har AMC-diagnosen så vel som mellom familier som har et medlem med diagnosen. Brukerorganisasjonen har et utvalg av likemannskontakter som enten har AMC selv eller er pårørende til barn og ungdom med AMC. Hvert annet år avholdes nasjonal og nordisk likemannssamling for organisasjonens medlemmer. En av organisasjonens oppgaver er å bidra til økt kunnskap om AMC. Det gjøres både via organisasjonens internettsider og via medlemsbladet «AMC-bulletinen». I tillegg blir det arbeidet med å spre informasjon til ulike deler av helsevesenet og tjenesteapparatet landet over.

I 1999 ble det etablert et samarbeid mellom de nordiske AMC-foreningene på styrenivå. Hvert år holdes det felles nordiske styremøter, og hvert annet år arrangeres det nordiske likemannssamlinger.

### 6.4 Utvalget

Det ble gjennomført intervjuer med til sammen syv respondenter i denne gruppen. Både voksne med diagnosen og foreldre til barn er intervjuet. Det er store forskjeller på hvor hard rammet respondentene er av AMC. Noen regner seg som mildt rammet og har ikke hatt behov for operasjoner, mens andre har vært gjennom mange operasjoner og har mange praktiske problemer i hverdagen på grunn av diagnosen. For å ivareta anonymiteten til respondentene har vi valgt å omtale alle i hunkjønn i alle sitater og henvisninger til intervjumaterialet.

#### 6.4.1 Diagnosen - når og hvordan?

Alle respondentene forteller at funksjonsnedsettelsen ble konstatert ved fødselen. De voksne husker naturlig nok ikke noe fra denne tiden selv, men de sier at foreldrene har fortalt dem hva som skjedde. De forteller at foreldrene snakket om at det var uklarheter rundt diagnosen gjennom oppveksten. For noen ble ikke diagnose satt før etter mange år, for noen var diagnosen satt uten at foreldrene ble informert. Én respondent fikk ikke klarhet i sin diagnose før hun i godt voksen alder bad om å få lese sykehusjournalene sine. Selv om noen av de voksne med diagnosen ikke fikk vite at de hadde AMC før i voksen alder, har de gjennomgått operasjoner og hatt fysioterapi gjennom oppveksten.

### 6.5 Kontakt med kompetansesenteret og brukerorganisasjonen

#### 6.5.1 Den første kontakten med kompetansesenteret

Foreldre til barna har kommet i kontakt med kompetansesenteret (TRS) i løpet av barnets første halve leveår. For de voksne er kontakten etablert etter at senteret ble opprettet i

---

<sup>87</sup> <http://www.AMC-info.com/>

1992. For enkelte er kontakten etablert senere enn de siste fem årene. Før denne tiden har de voksne hatt et lokalt tilbud som har dreid seg om fysioterapi og ortopediske operasjoner for å korrigere feilstilte ledd, men det har ikke vært spesielt rettet mot AMC som diagnose.

Respondentene forteller at de fikk vite om TRS ved en tilfeldighet. Noen ble tipset av helsepersonell, mens andre har fått vite om TRS av folk de er blitt kjent med fordi de er medlemmer i en brukerorganisasjon, som AMC-foreningen eller Norges Handikapforbund (NHF) eller Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon (FFO). De fleste respondentene er medlem av AMC-foreningen og har fått mye informasjon på denne måten. Enkelte har fått vite om TRS via familie eller venner som jobber i helsevesenet. En typisk kommentar har vært:

*'det finnes et senter som jobber med slike ting, har du vært der?'*

En respondent forteller at hun ble forbauset da en bekjent fortalte om TRS. Til tross for at hun hadde *'gått fast til undersøkelser på sykehuset i alle år har de aldri informert om noe sånt.'* En annen respondent fikk vite om diagnosen ved at en lege informerte henne om en artikkel i Handikapnytt. Etter dette begynte hun å undersøke for å finne ut mer. Via kontakten med FFO kom hun så i kontakt med AMC-foreningen og så videre til TRS.

Et foreldrepar fikk vite om TRS da de var til kontroll med barnet på det lokale sykehuset. En lege nevnte Sunnaas og TRS fordi han trodde at de allerede hadde kontakt med dem:

*'Han syntes det var rart at vi ikke hadde fått informasjon om TRS for lenge siden. Vi fikk telefonnummeret og vi gikk rett hjem og ringte.'*

Respondentene har selv tatt kontakt med TRS. Alle forteller at de ble mottatt på en svært god måte.

*'Vi ble ønsket velkommen og de gratulerte oss med at vi var blitt foreldre. Det var det ingen som hadde gjort før. Det var veldig, veldig positivt.'*

Generelt er respondentene svært fornøyd med kontakten og tilbudet ved TRS. De legger særlig stor vekt på den vennlige mottakelsen de har fått og at *'de ser hele mennesket'*. De setter stor pris på opplevelsen av at ansatte på senteret *'tar seg tid og tar oss på alvor'*.

Selv om det lokale sykehuset har gitt det respondentene beskriver som en god oppfølging, sier respondentene at tilbudet fra TRS er annerledes og de opplever at det har en høyere kvalitet. En respondent sier:

*'Jeg fikk en helt fantastisk mottagelse. De sa 'velkommen hit' og jeg fikk mye informasjon og tilbud om en helhetlig undersøkelse. Det var første gang jeg hadde fått en sånn undersøkelse.'*

En annen sier:

*'Jeg fikk tilbud om individuelt opphold med en gang. Det var veldig positivt.'*

### 6.5.2 Nåværende kontakt med kompetansesenteret

Respondentene forteller at det er lav terskel for å ta kontakt med TRS, og at å vite dette er en god ting i seg selv. Brosjyrer og informasjonsmateriell som TRS lager har vært til stor hjelp både for å dekke behovet for egen kunnskap og informasjon, men også for å informere familie, venner og ikke minst det lokale tjenesteapparatet. Respondentene sier at TRS er det stedet i Norge som har best kunnskap og kompetanse når det gjelder AMC. Derfor er det også viktig for dem at det er kontakt mellom senteret og det lokale og regionale tjenesteapparatet.

En annen ting som er viktig for respondentene er at senteret legger til rette for kontakt mellom brukerne. De voksne respondentene har av og til fungert som likemenn, og foreldre til små barn har hatt glede og nytte av både kontakten med andre foreldre og kontakten med voksne med diagnosen. Noen har fått nye venner på denne måten. Andre igjen forteller at det har vært fint å vite at tilbudet er der, men de har valgt å ikke ta kontakt med noen fordi de synes de klarer seg fint i hverdagen.

To respondenter har hatt kontakt med TRS fra tiden før senteret ble lagt inn under helseforetakene. De sier at de merker at omorganiseringen til helseforetak har redusert tilbudet når det gjelder muligheten for opphold på senteret og tjenesteytneres mulighet til å reise ut til hjemstedet. Disse respondentene ønsker mer av tilbud som er rettet mot søsken av barn med AMC og tilbud til ungdommer med AMC.

Respondentene som er 'godt voksne' sier at tilbudet i hovedsak ser ut til å være rettet mot barn og deres foreldre, og at problemstillinger rundt det å bli eldre med AMC ikke har samme oppmerksomhet. Nå som de blir eldre, merker de at kreftene svekkes og smertene øker. De savner imidlertid hjelp til å takle dette og mer kunnskap om det å bli eldre med AMC. Hvilke forholdsregler bør de ta? Hva kan de helsemessig forvente seg i framtida? Hvilke konsekvenser bør de være oppmerksom på?

Noen forteller at TRS er '*i forkant av tingene*' ved at de har tatt initiativ til å snakke om hvordan de kan forebygge at funksjonsnivået svekkes. Dette oppleves positivt selv om noen sier det der og da kan være vanskelig å takle tanken på at situasjonen kan forverre seg.

Alle respondentene har hatt tilbud om bistand fra TRS når det gjelder kontakten med det lokale tjenesteapparatet, og noen har benyttet seg av dette tilbudet. Det oppleves svært nyttig at TRS kommer til kommunen og informerer. For foreldre med barn med AMC har dette vært nyttig ikke minst i forhold til barnehage og skole, men også i forhold til behovet for fysioterapi og for oppfølgingen fra det lokale sykehuset. Tjenesteytere fra TRS blir lyttet til på en annen måte enn de selv blir, og det de sier får en helt annen respons enn når de selv informerer:

*'TRS blir respektert på en annen måte. En gang hadde jeg en henvendelse til en spesialist fra fastlegen, men den ble avvist. Da fikk vi TRS til å skrive henvisning i stedet, og den ble akseptert.'*

Foreldrene til barna sier det er til stor hjelp, og det oppleves trygt, at habiliterings-tjenesten har kontakt og får informasjon og veiledning direkte fra TRS.



### 6.5.3 Kontakt med brukerorganisasjonen

Noen av respondentene er aktive med i AMC-foreningen, mens andre er ikke det. Felles for alle er at de er medlem av en organisasjon for funksjonshemmede, men ikke nødvendigvis AMC-foreningen. Flere fortalte at de fikk kontakt med brukerorganisasjonen omtrent på samme tid som de fikk kontakt med TRS, og noen fikk vite om TRS nettopp gjennom en forening. Gjennom brukerorganisasjonen hadde de fått mye nyttig informasjon.

Foreldrene til barn og unge med AMC sier at det er viktig for dem at barna får treffe og bli kjent med andre med samme diagnose. Dermed skal de føle at de ikke er alene med denne sjeldne diagnosen. Dessuten legger foreldrene vekt på at barnet bør ha likesinnede å utveksle erfaringer med når de blir eldre. I denne forbindelsen er også brukerorganisasjonen viktig.

Respondenter som har vært på samlinger i regi av brukerorganisasjonen sier at disse har vært svært nyttige, både faglig og sosialt. Ett foreldrepar har ikke hatt anledning til å delta, men planlegger å delta når de får tid, råd og anledning.

### 6.5.4 Tjenesteyteres nytte av kompetansesenteret

Kompetansesenteret ga navn og adresse til noen fagpersoner som de hadde hatt kontakt med de siste årene. Av disse var det tre som ville delta i et telefonintervju, som ble gjennomført i siste halvdel av 2007. De tre bodde på ulike kanter av det sørlige Norge. De representerte hvert sitt barn. De tre barna hadde ulik grad av AMC, fra den helt språkløse rullestolbrukeren til en sporty elev som ikke ønsket å skille seg ut fra resten av klassen, - og heller ikke gjorde det. Respondentene var to ergoterapeuter og en skoleansatt, og de hadde ingen erfaring med AMC bortsett fra i relasjon til det aktuelle barnet. En respondent hadde ansvar for individuell plan, en var leder av ansvarsgruppen, en var lærer og rådgiver. For å anonymisere respondentene, har vi også her valgt å omtale alle tre som *hun*.

På spørsmål om hvordan de fikk kjennskap til TRS, varierte svarene.

Én fortalte at hun fant et informasjonshefte på kontoret. Deretter gikk hun inn på TRS sin hjemmeside og fikk informasjon, men hun har ikke hatt personlig kontakt med kompetansesenteret. *'Det er så mange ting med dette barnet at det er bare basale ting som trenges ... Hundre prosent rullestolbruker, språkløs, med enkel roll-talk.'*

Den andre fikk vite om TRS via en kollega. Deretter ringte hun til TRS og fikk råd og veiledning per telefon. Hun forteller at *'jenta var da liten ... jeg hadde behov for all slags informasjon.'* Senere arrangerte habiliteringstjenesten et møte lokalt, hvor både foreldre, barnehage, habiliteringstjenesten, tjenesteytere fra kommunen og to fra TRS deltok. De fikk generell informasjon om AMC. *'Da fikk jeg kontakt med TRS og kunne ringe når som helst.'* Hun fikk senere også være med til TRS da barnet skulle ha et vurderingsopphold. Samtidig fikk hun delta i et to dagers kurs på Sunnaas. *'Det var virkelig interessant.'*

Den tredje fortalte at TRS hadde kontaktet skolen og tilbød seg å delta på et informasjonsmøte med lærerne. Dette ble gjennomført, og hun synes det var svært vellykket. I dag har hun kontakt kun med moren til barnet, slik at moren er den som formidler TRS sine synspunkter til skolen og den enkelte lærer.

De to som hadde hatt kontakt med TRS, uttrykte seg meget positivt om den første kontakten. De sier at det *'bare er å ta en telefon til TRS'* hvis de har behov for mer informasjon. Alle tre sier at de ønsket å kunne enda mer om diagnosen AMC, men innser at de må prioritere hva de bruker arbeidstiden sin på. Det er begrenset hva diagnosen til ett barn kan få av oppmerksomhet: *'Jeg har så mange oppgaver at jeg kan ikke mer.'*

Ingen sier at de har behov for fast kontakt med TRS. *'Det er greit nok at jeg kan ringe'*. De har fått brosjyrer, og to av dem har brukt internettsidene. De sier at denne skriftlige informasjonen er nyttig. For den ene eleven har elevens foreldre hatt kontakt med TRS og fått råd, men *'eleven er så kreativ og positiv at hun selv finner ut de beste løsningene. Egentlig er det en solskinnshistorie.'*

## 6.1 Kontakten med det øvrige tjenesteapparatet

Med tjenesteapparatet mener vi her barnehage, skole, spesialisthelsetjenesten, kommunal helse- og sosialtjeneste, det lokale trygdekontoret, arbeidsliv.

Det var ulike erfaringer med hvordan det lokale tjenesteapparatet tilpasser sin hjelp etter respondentenes behov.

### 6.1.1 Leger og annet helsepersonell

Alle forholder seg direkte til det regionale sykehuset når det gjelder oppfølgingen av AMC. Dette gjør også de som har en fastlege som er involvert. Alle er opptatt av at en fast legekontakt er viktig fordi det gir dem trygghet for at helsepersonell kjenner til hva AMC er og vet hva de skal gjøre:

*'Det fine med å ha en fast kontakt til sykehuset er at jeg slipper å forklare om igjen hele tiden.'*

Redselen for feilbehandling er spesielt knyttet til operasjoner. Flere forteller at de gruer seg til operasjoner, og dette handler først og fremst om *hvem* som skal utføre operasjonen, - om det er en kompetent lege eller ikke. Én respondent valgte en gang å avslå et tilbud om en operasjon, selv om operasjonen ble oppfattet som nødvendig, fordi hun ikke følte seg overbevist om at vedkommende lege hadde tilstrekkelig erfaring.

Noen få har godt kontakt og oppfølging fra fastlegen. Andre har ikke dette når det gjelder oppfølgingen av AMC, enten fordi fastlege ikke ønsker å følge opp, eller fordi de selv ikke ønsker å involvere fastlegen.

*'Den fastlegen jeg har nå vet ingenting om AMC, men han respekterer at jeg kan dette best og at jeg kjenner diagnosen og kroppen min, så jeg vil si vi har en god kontakt.'*

Foreldrene sier at kontakten med habiliteringstjenesten er god. De voksne har liten eller ingen kontakt med rehabiliteringstjenester. Det er en felles erfaring at de må lære opp lokale fagpersoner selv, enten dette er lokal ergoterapeut eller fysioterapeut. TRS er en viktig støtte i dette arbeidet både ved at de utarbeidet informasjonsmaterieill, ved at de bistår med informasjon direkte til fagpersoner og ved å være et sted der fagpersoner kan henvende seg.

### 6.1.2 Trygdekontoret

Erfaringene med kontakten med trygdekontoret og hjelpemiddelsentral er også svært varierte. Når det gjelder hjelpemidler, er den lange saksbehandlingstiden det største problemet. En respondent sa det slik:

*'Hjelpemiddelsentralen er grei, men mer enn langsam og det er stadige telefoner fram og tilbake med 'hvorforskal du ha det og hvorforskal du ha det?.'*

De fleste får de hjelpemidlene de trenger, men det koster mye innsats i form av ventetid, søknadsskriving og et stadig gjentatt krav om fornyede attester på at de (fremdeles) har AMC og at den ikke er blitt bedre:

*'Jeg må stadig oversende ny dokumentasjon på at AMC er en livslang diagnose. Hvorfor må jeg stadig legge fram nye legeerklæringer på det? Det forstår jeg ikke.'*

På grunn av den lange behandlingstiden har foreldre opplevd at barnets hjelpemidler kommer så sent at de er fravokst allerede. Andre ganger kommer de til feil tidspunkt, for eksempel at den spesialtilpassede sykkel kommer på høsten og ikke på våren.

Det er en felles erfaring at trygdekontoret ikke informerer om rettigheter og muligheter. Her spiller derfor TRS - og for enkelte habiliteringstjenesten og AMC-foreningen - en viktig rolle både når det gjelder å gi informasjon og bistand til å skrive søknader. Saksbehandlingstiden er lang både når det gjelder økonomisk stønad og hjelpemidler. Enkelte har erfart at avslag på søknader fra trygdeetaten bunner i at saksbehandlerne ikke vet hva AMC er. Noen forteller at de har løst dette problemet ved å troppe opp på kontoret og *'la dem se meg.'*

Et par respondenter forteller at de har flyttet til en annen kommune, og slik har de oppdaget at saksbehandlingen er svært forskjellig fra kommune til kommune. Dette gjelder både trygdekontorets forståelse av problemene knyttet til det å ha AMC, deres tolkning av regelverket og effektiviteten i saksgangen:

*'Å flytte var som å begynne et helt nytt liv. Her blir jeg trodd på av trygdekontoret og så fikk jeg tilbud om ting. Det var en stikk motsatt erfaring.'*

Gjennom kontakten med andre i samme situasjon - for eksempel på samlinger i regi av brukerorganisasjonen eller møte med andre under opphold på TRS - har også flere oppdaget at de får svært forskjellig behandling fra trygdekontorene til tross for at de selv opplever å være i samme situasjon og ha de samme behovene.

### 6.1.3 Barnehage og skole

Generelt sier respondentene at oppfølgingen og samarbeidet med personalet er god når det gjelder barnehagen.

Skolen er *'et kapittel for seg'*, som en av foreldrene uttrykte det. Det er en felles erfaring at foreldrene ikke kan forvente at ting skjer uten at de følger aktivt opp. Foreldrene til barn som bruker rullestol erfarer at tilretteleggingen kommer sent på plass og først etter mye mas. I tillegg er tilretteleggingen ofte ufullstendig, for eksempel ved at ikke alle

rommene barnet skal bruke er tilgjengelige eller at ramper eller døråpnere som blir ødelagt ikke blir reparert. Tilrettelegging dreier seg også om organiseringen av skoledagen. Aktiviteter som turdag, skolekjøkken og gymnastikk kan bli problematiske fordi skolen ikke alltid tilrettelegger på en måte som foreldrene synes er tilstrekkelig. Et foreldrepar forteller at en lærer foreslo at barnet *'ikke skulle være med på den undervisningen fordi rullestolen tok for mye plass'*. Andre foreldre forteller at skolen foreslår at barnet får fri eller deltar i en annen klasse som en løsning på praktiske problemer knyttet til de forskjellige aktivitetene i skolen:

*'Vi synes det er en tendens til at lærerne lager det behagelig for seg selv. En gang spurte læreren om vi kunne ta bleie på henne slik at hun slapp å hjelpe henne på do, men da sa vi stopp. Det var å gå alt for langt.'*

Hyppig skifte av lærere fører til at foreldrene opplever å starte på nytt med informasjon og oppfølging for hvert skoleår. Enkelte forteller at rektor har konfrontert foreldrene med at ressurser til deres barn går på bekostning av tilbudet til de andre barna på skolen.

Noen respondenter har hatt behov for tilrettelegging for å fullføre høyere utdanning. Deres erfaringer er blandet når det gjelder utdanningsinstitusjonenes kunnskaper og forståelse for de behovene en person med AMC har, så vel som viljen til å komme dem i møte. Et par respondenter har skiftet utdanning fordi skolen var lite villig til å legge til rette for å kompensere for funksjonsnedsettelsene:

*'Jeg begynte først på et annet studium, men de var lite villige til å komme meg i møte når det gjaldt mine behov for tilrettelegging der, så jeg søkte meg over hit, og her trives jeg veldig godt.'*

Noen respondenter erfarer at de som tar avgjørelsene ikke vet hva AMC er og hvilke konsekvenser AMC har. Også her gjelder at de må stå på og presse fram løsninger, til tross for at regelverket sier at de har krav på tilrettelegging:

*'Jeg fikk avslag på søknaden om utvidet tid til eksamen så da ba jeg om et møte med dem som behandler søknadene. De godkjente søknaden min med en gang jeg kom inn i rommet og fikk se meg. Jeg trengte ikke å søke på nytt.'*

Foreldre til barn har ansvarsgruppe, og her er erfaringene blandet. Enkelte har stor nytte av gruppen ved at den avlaster dem når det gjelder administrasjon og planlegging av tiltak. Andre opplever det motsatte: *'Ansvarsgruppen ledes av to personer og det er oss. Vi har ikke noe valg hvis vi skal få ting gjort.'*

## 6.2 Arbeidslivet

Ingen av de voksne med AMC er i full jobb lenger. Én er langtidssykmeldt og de andre er enten helt eller delvis uføretrygdet. Til tross for et ønske om å arbeide, har arbeidslivet påført noen av dem belastninger som har ført til uførepensjon. Én forteller at arbeidsoppgavene i *'drømmeyrket'* ble for belastende i det lange løp slik at det ble nødvendig å omskolere seg:

*'Jeg valgte yrke ut fra der interessen lå og tenkte ikke at det skulle være styrt av at jeg hadde AMC.'*

Slitasjen var allerede oppstått og etter en tid ble uførepensjon eneste alternativ. En annen forteller at fysisk styrke og utholdenhet er blitt gradvis svekket gjennom årene, noe som igjen førte til et behov for redusert stilling. Samtidig var arbeidsgiveren lite villig til å legge til rette for redusert stilling. Trygdekontoret var bare villig til å vurdere enten full stilling, 50% eller full uførepensjon. Stilt overfor disse alternativene har full uførepensjon blitt uunngåelig, men absolutt ikke ønsket av respondenten selv.

Alle forklarer at problemene med å være i jobb skyldes at de opplever at kreftene og overskuddet svinner med alderen, og de har økende smerter i kroppen. Flere har prøvd flere ulike løsninger for å være i jobb gjennom årene. Én har skiftet jobb flere ganger for å finne en jobb hun kunne klare. Det lokale arbeidskontoret har vært behjelpelig i denne prosessen, men arbeidsmarkedet på hjemstedet har vært vanskelig. Det har ikke vært mange passende jobber å søke. Andre har hatt redusert arbeidstid i den jobben de har hatt. Dette har fungert en tid, men etter hvert som kreftene er blitt borte og smertene har økt er det blitt stadig vanskeligere å holde ut arbeidsdagen:

*'Det er ensomt. Jeg skulle gjerne beholdt jobben for jeg trivdes og jeg liker å ha noe å gjøre, men jeg klarer ikke en hverdag med så store belastninger lenger.'*

### 6.3 Sosial aktivitet og deltakelse

De voksne med diagnosen sier at AMC setter grenser for aktivitet og deltagelse i hverdagen, men den har ikke nødvendigvis satt store begrensninger på valg av utdanning og yrke. Samtidig har de alltid vært klar over at de ikke kunne velge et yrke som medfører store fysiske belastninger. Innenfor disse begrensningene sier de at de har hatt handlefrihet til å velge både utdanning og yrke etter evner og interesse. Enkelte har skiftet karriere underveis fordi ting ikke fungerte som forventet. Valg av utdanning og yrke har også vært påvirket av hvordan de har blitt møtt på utdanningsstedet eller på arbeidsplassen.

Det sosiale livet påvirkes av AMC og respondentene forteller at det er en del ting de ikke kan gjøre, spesielt når det gjelder fysisk utfoldelse. Men dette betyr slett ikke et liv i passivitet og sosial isolasjon for våre respondenter. Både foreldrene til barna og de voksne med diagnose forteller om et aktivt liv på fritiden. Én sier det slik:

*'Jeg kan ikke lenger gå lange fjellturer som jeg gjorde da jeg var ung, men heldigvis er det ingenting i veien med hodet og hendene mine så jeg har funnet andre hobbyer.'*

En annen sier:

*'Jeg driver med idrett. Det har jeg gjort hele livet og jeg tror det gjør meg sterkere både fysisk og psykisk.'*

Samtidig er det også noen som kan fortelle at livet har vært vanskelig. Men de knytter vanskelighetene først og fremst til forholdet til tjenesteapparatet:

*'Forholdet til kommunen har vært en veldig stor belastning på familielivet. Vi har jobbet oss nesten i hjel. Men nå er vi blitt flinkere til å beskytte familien og til å kreve mer hjelp. ... etter å ha vært på TRS fikk vi også støtte fra dem slik at vi har fått styrke til å si fra om*

*hvordan vi vil ha det. ... Vi har lært å kreve og ikke å spørre. Vi har bare måttet lære oss å være sånn.'*

De eldste i dette utvalget forteller at kreftene minker og det er vondt å måtte slutte med aktiviteter fordi de ikke orker eller fordi de får smerter som øker. Opplevelsen av gradvis å måtte slutte med aktiviteter, og dermed risikere å miste kontakten med det sosialt miljøet de får gjennom disse aktivitetene, er vanskelig:

*'Jeg innser at jeg blir mer og mer avhengig av hjelpemidler, men jeg vet ikke hva det vil bety for framtida. Det er sårt at det gradvis blir vanskeligere å gjøre ting som jeg lett kunne gjøre før. Jeg har måttet kutte ut aktiviteter en etter en ... og smertene øker. Det er tungt å tenke på.'*

#### **6.4 Oppsummering for AMC**

Respondentene var foreldre til barn, samt voksne i ulike alder. Det var ulike grader av AMC hos den enkelte. Foreldrene fortalte at barna fikk diagnosen straks etter fødsel, mens de eldre fikk vite diagnosen langt senere i livet.

Erfaringene med det lokale tjenesteapparatet varierer veldig, fra opplevelsen av å bli forstått og få hjelp til det motsatte, nemlig å bli mistrodd og motarbeidet. En felles erfaring var at foreldrene eller personen selv måtte stå på for å få sine rettigheter. Trygdekontoret ga ingen informasjon om rettighetene, og hjelpemiddelsentralen brukte lang tid på saksbehandlingen. I skolen fikk enkelte foreldre høre at ressurser til deres barn går på bekostning av tilbudet til de andre barna på skolen.

Alle hadde fått kjennskap til TRS noe tilfeldig, og de var svært fornøyd med kontakten. TRS ble oppfattet som et lavterskeltilbud. Det var nyttig at TRS kunne komme til hjemstedet og gi råd til lokale tjenesteytere, og de framhevet at informasjonen fra TRS ble respekt. Det ble nevnt fra noen av de voksne at TRS var mest opptatt av barn, og de ønsket seg mer oppmerksomhet mot voksne, for eksempel hvordan det er å eldes med AMC. Andre ga eksempler på at TRS hadde en tilnærming som var i forkant av problemene. Alt i alt ble TRS vurdert positivt av brukerne med diagnose og/eller deres familie.

Også de lokale tjenesteyterne hadde gode erfaringer med TRS. Det ser ut til at det kan være krevende å sette seg inn i alle detaljer når det gjelder ulike diagnoser i en travel hverdag. I slike situasjoner er det nyttig å kunne ta en telefonhenvendelse ved behov for råd og veiledning.

## 7 BLÆREEKSTROFI / EPISPADI

### 7.1 Diagnosen blæreekstrofi/epispadi

*Blæreekstrofi/epispadi* er medfødte misdannelser av urinblære, urinrør og ytre kjønnsorganer.<sup>88</sup> Årsaken til blæreekstrofi/epispadi er ukjent, og tilstanden rammer gutter oftere enn jenter. Det finnes ingen holdepunkter for at tilstanden er arvelig.

#### 7.1.1 Begreper og inndeling og konsekvenser

Ved blæreekstrofi er bekkenet åpent fortil og bukveggen er defekt slik at urinblæra ligger utenpå nedre del av magen, med slimhinnen vendt ut.

Barn som er født med blæreekstrofi har alltid epispadi, det vil si mangelfull lukning av urinrøret. Hos gutter med episadi ligger urinrøret som en åpen renne på oversiden av penis. Penis er kortere, flatere og bredere enn normalt, og vender oppover. Hvor stor del av urinrøret som ligger åpent, varierer. Hos jenter er klitoris delt og det er stor avstand mellom kjønnsleppene. Urinrøret ligger åpent i varierende grad. Man kan ha epispadi uten å ha blæreekstrofi, - isolert epispadi. Lukkemuskelene som skal gi kontroll over urin fungerer dårlig eller er helt ute av funksjon (inkontinens) både hos jenter og gutter som har blæreekstrofi og komplett epispadi.

Barn med blæreekstrofi og epispadi har ofte en tilbakestrømning, refluks, av urin fra blæra til urinlederne og opp mot nyrebekkenet. Refluks kan føre til nyreskader fordi det oppstår et høyt blæretrykk som forplantes til nyrebekkenet. Refluks kan behandles ved hjelp av operasjon. Den medisinske oppfølgingen av nyrefunksjonen er viktig.

#### 7.1.2 Forekomst

Blæreekstrofi og epispadi oppdages ved fødselen og i noen tilfeller ved ultralyd i svangerskapet. Det fødes årlig ca. to barn med blæreekstrofi og epispadi. Enda sjeldnere blir barn født med isolert epispadi. Det er sjelden andre misdannelser i tillegg til blæreekstrofi og epispadi.

Barn med blæreekstrofi/epispadi opereres rett etter fødselen og trenger langtids oppfølging av nyrefunksjonen. Alle må i løpet av barndommen gjennomgå flere undersøkelser og operasjoner som kan oppleves som smertefulle og ubehagelige.

I følge Diseth et al.<sup>89</sup> finnes det lite forskning på de psykososiale implikasjonene hos personer med blæreekstrofi/epispadi, men det er en mistanke om at psykososiale problemer underrapporteres. Diseth fant at særlig ungdomstiden kan være vanskelig på grunn av inkontinens og at kjønnsorganer har et annerledes utseende. Samtidig fant de at voksne har en mer positiv holdning og bedre psykososial integrasjon, noe de setter i sammenheng med at personene utvikler mestringsmekanismer.

---

<sup>88</sup><http://ssss.oslonett.no/>: Blæreekstrofi/epispadi. Veileder, Senter for sjeldne diagnoser, Oslo, mai 2003

<sup>89</sup> Diseth TH, R Emblem, A Schultz: Mental Health, psychosocial functioning and quality of life in patients with exstrophy and epispadias - an overview. World Journal of Urology, (1999) 17:239-248

### 7.1.3 Oppfølging

Medisinsk behandling er viktig ved blæreekstrofi. Målet for behandlingen er å sikre en normal nyrefunksjon og rekonstruere urinblære, urinrør og kjønnsorganer slik at funksjon og utseende blir ivaretatt på best mulig måte.<sup>90</sup>

Ved blæreekstrofi bør rekonstruksjon av urinblæra og lukning av bekkenet gjøres innen 24 timer etter fødsel. Da er barnets bekken mer elastisk på grunn av hormonell påvirkning fra mor. Når blæren er lukket og operert på plass, lukkes bukveggen. Bekkenet blir trukket sammen fortil slik at de anatomiske forhold blir så normale som mulig. Epispadi opereres gjerne ved 1-2 års alder. Hos gutter blir urinrøret rekonstruert, penis blir nedvinklet og rettet ut. Penis vil forbli kort og bred. Hos jenter oppnås nærmest normalt utseende etter genitalkirurgi. Klitoris sys sammen og de ytre kjønnslepper festes sammen fortil. Dersom forholdene ligger til rette, og blæren har en viss størrelse/kapasitet, utføres blærehalsplastikkoperasjon ved 4-7 års alder. Formålet med operasjonen er å redusere barnets inkontinens. Til tross for operasjoner, vil de fleste mangle full kontroll over vannlatingen.

Alle med blæreekstrofi og de fleste med komplett epispadi forblir inkontinente, dvs. at de har ingen eller dårlig kontroll over urinen. Det finnes ulike måter å forholde seg til dette på:

- Man kan bruke bleier eller bind.
- Man kan lære seg å tømme urinblæren regelmessig ved hjelp av et tynt plastrør som føres gjennom urinrøret og opp i blæra (*selvkateterisering*).
- Man kan få en *urostomi*, det vil si en urinavledning gjennom en åpning på magen. Urinen vil da kontinuerlig strømme ut i en pose som er festet på magen. Posen må tømmes regelmessig.
- Man kan få anlagt *kontinent stomi*, det vil si et innvendig reservoar til oppsamling av urin med en liten åpning inn til reservoaret utenpå magen. Urinen tømmes regelmessig ved hjelp av et kateter.

Noen med blæreekstrofi sliter også med avføringslekkasje. I slike tilfeller blir det nødvendig med en grundig undersøkelse for å avklare årsaken til lekkasjen.

Personer med blæreekstrofi og epispadi har svak bekkenbunnsmuskulatur. En fysioterapeut vil kunne gi råd og veiledning om bekkenbunnstrening, samt vurdere nødvendigheten av spesielle tiltak med tanke på å forebygge eventuelt senere plager i muskel-skjelettsystemet. Det bør oppmuntres til fysisk aktivitet gjennom allsidig lek og lystbetonte aktiviteter. Det å utvikle et godt forhold til kroppen sin er et viktig bidrag til et positivt selvbilde og følelsen av mestring.

Både ungdommer og voksne med blæreekstrofi og epispadi kan streve med psykiske vansker, negativt selvbilde og dårlig kroppsoppfatning. De største utfordringene kommer ved puberteten. God oppfølging av foreldre med informasjon og planlegging av barnets første år viktig. Ved å tilrettelegge tiltak tidlig, vil en kunne forebygge eller redusere psykososiale problemer senere.

---

<sup>90</sup> <http://ssss.oslonett.no/>



## 7.2 Senter for sjeldne diagnoser – SSD

Senter for sjeldne diagnoser er en avdeling ved Rikshospitalet HF og har sin virksomhet rettet mot 50 sjeldne diagnoser.<sup>91</sup> SSD er et supplement til det lokale hjelpeapparatet og samarbeider med brukere, pårørende og fagfolk fra kommune, fylkeskommune eller nasjonale fagsentre.

På SSD arbeider rådgivere med ulik yrkesbakgrunn. Det kan for eksempel være sykepleiere, sosionomer, kliniske ernæringsfysiologer eller pedagoger. De ansatte reiser ofte ut til brukerens nærmiljø og bidrar med kunnskap og kreative ideer til løsninger og tiltak som er tilpasset den enkelte brukers forutsetninger og behov. SSD arrangerer kurs for brukere, deres pårørende og fagfolk. I tillegg lager de informasjonsmateriell.

Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler. All kontakt er gratis.

### 7.2.1 Brukermedvirkning ved SSD

Senteret bygger på tre bærende prinsipper: *Brukermedvirkning - Livsløpsperspektiv - Tverrfaglighet*. Innenfor disse prinsippene er senterets oppgaver å yte rådgivning, arrangere kurs, lage informasjonsmateriell og initiere forskning.

SSD har et Senterråd, som er et rådgivende organ for ledelsen ved SSD og foretaksledelsen. Senterrådet skal sikre brukermedvirkning som kan nyttiggjøres i SSDs planarbeid og virksomhet.

Senterrådet skal være sammensatt av representanter for fagpersoner (regional, kommunal og tverrfaglig representasjon skal ivaretas), brukere/pårørende (representanter for brukergruppene/brukerorganisasjonene) og fra senterets ansatte.

### 7.2.2 Tilbud ved SSD

En av senterets sentrale oppgaver er informasjon. All formidling og alle råd er bygget på kunnskap og opplysninger fra brukere og norske og internasjonale fagmiljøer. Senteret produserer videoer, hefter, brosjyrer og bøker. SSD publiserer relevant fagstoff på egne internettsider, hvor det finnes lenker til andre norske og internasjonale nettsider og databaser med ytterligere informasjon.

SSD er et tilbud til personer i alle aldre som berøres av diagnosen. Det er helt vesentlig med et nært samarbeid med brukerne, deres pårørende og nærmiljø. Det er i nærmiljøet kunnskapen om behovene og forutsetningene finnes. Kompetansesenteret legger vekt på å planlegge og iverksette tiltak i rett tid for brukeren og hans/hennes pårørende og nærmiljø. Særlig er det viktig å bidra til at overgangen fra én livsfase til en annen blir så god som mulig.

Sentrale oppgaver er:

- Rådgivning. Barn, unge og foreldre henvender seg til senteret og mottar rådgiving og veiledning

---

<sup>91</sup> <http://ssss.oslonett.no/>

- Opplæring. I noen tilfeller får barn og foreldre opplæring for eksempel i bruk av utstyr
- Informasjon. SSD holder kurs og lager informasjonsmateriell
- Utdanning/opplæring. Skjer for eksempel gjennom å arrangere kurs for fagfolk eller holde foredrag i utdanningsinstitusjoner
- Lokal opplæring. Holder korte kurs og informasjonsmøter lokalt og gjennomfører oppsøkende virksomhet
- Kunnskapsinnhenting. Samarbeider med nettverk i inn- og utland.

### 7.3 Norsk Forening for Blæreekstrofi og Epispadi – NFBE

Norsk Forening for Blæreekstrofi og Epispadi, NFBE, ble dannet i april 1982 under det første informasjons- og behandlingsoppholdet for disse diagnosene, på det daværende Frambu Helsecenter.<sup>92</sup> Alle som er født med blæreekstrofi og/eller epispadi, deres pårørende og andre som har interesse av å støtte organisasjonens arbeid kan bli medlemmer. I 2007 hadde NFBE 203 betalende medlemmer. Brukerorganisasjonen ledes av et styre og har et fagråd bestående av fagpersoner som er eksperter på diagnosene. Brukerorganisasjonen har også en likemannsordning. Likemannens oppgave er å hjelpe til og knytte kontakt mellom medlemmene i sitt område.

Brukerorganisasjonen skal gi informasjon, råd og hjelp til alle som er født med blæreekstrofi og/eller epispadi og deres familier ved å gjøre fagfolks og medlemmers kunnskaper og erfaringer tilgjengelige for alle som lever med blæreekstrofi eller epispadi. Brukerorganisasjonen arrangerer 3 seminarer i løpet av året, i tillegg til lokale lag som likemennene arrangerer i sin region. Det arrangeres helgseminar for hele familien, ungdom 13 – 18 år og voksensseminar 18 år og oppover. Helgseminarene har alltid hatt god oppslutning. Det å møte likesinnede og knytte bånd mellom foreldrene og barn/voksne med diagnosen er en viktig oppgave for organisasjonen. Ungdommer er en vanskelig gruppe å nå, og NFBE jobber for å nå alle og tilrettelegge for at de skal komme, da man ser viktigheten av et slikt seminar. Organisasjonen skal også spre kunnskap om blæreekstrofi og epispadi til sykehus, leger, sosialetat, trygdeetat og utdanningsinstitusjoner innen helsevesen.

I følge siste årsmelding for SSD arrangerte SSD i 2007 et fem dagers gjestekurs på Frambu for familier som har et barn med blæreekstrofi eller epispadi. Et tilbud om kurs annet sted for unge menn med diagnosen måtte avlyses grunnet liten påmelding.

### 7.4 Utvalget

Det er gjennomført intervju med i alt 11 respondenter med diagnosen blæreekstrofi/-epispadi. Både voksne med diagnosen og foreldre til barn er intervjuet. Det er også intervjuet pårørende. I tillegg er det gjennomført fire gruppeintervjuer på en samling som brukerorganisasjonen arrangerte. For å ivareta anonymiteten til respondentene har vi valgt å omtale alle i hunkjønn i alle sitater og henvisninger til intervjumaterialet.

---

<sup>92</sup> <http://www.nfbe.org/>

#### 7.4.1 Diagnosen - når og hvordan

Når det gjelder foreldre til barn med diagnosen, har vi kun gjort individuelle intervjuer med mødre. I gruppeintervjuene, derimot, har både fedre og mødre deltatt. Flere av foreldrene har imidlertid diskutert seg i mellom før intervjuet, og mødrene sier at de også formidler fars erfaringer og synspunkter, som i noen tilfeller er forskjellig fra mors. Mange har såre minner fra den første tiden. Noen mødre kan fortelle om en svært vanskelig tid etter fødselen:

*'Da jeg så ansiktet til jordmoren forsto jeg at noe var fryktelig galt, og mannen min gråt, men jeg forsto ikke hvorfor han gråt. De bare tok ut barnet, og etter en tid sa de at det var noe galt med underlivet. Vi fikk ingen informasjon og de gjorde ingen ting og jeg fikk ikke se barnet. Vi ble forlatt av legene og sykepleierne. Ingen snakket til oss og forklarte oss hva som var skjedd. Kirurgen bare sa at barnet måtte bli operert med en gang eller ville det dø. Men de kunne uansett ikke garantere noe.'*

En annen forteller:

*'Barnet ble bare svøpt i et håndkle og tatt ut uten at noen sa noe. Ingen sa noe til meg om hvordan det så ut, og de ville ikke svare på om det var gutt eller jente - og jeg har forstått i ettertid at det var fordi de ikke visste det. Etter en tid kom det en lege og sa at barnet var født uten endetarmsåpning, - men det trengte ikke være noe problem, det visste jeg, så jeg sa at 'det kan opereres på Rikshospitalet'. Men etter en tid kom det flere leger inn og de sa at vi måtte bare glemme å reise til Rikshospitalet. Vi måtte forberede hastedåp, for de regnet ikke med at barnet ville overleve. Men jeg nektet å døpe fordi de ikke ville si om det var gutt eller jente. De foreslo at vi skulle døpe barnet NN. ... I løpet av den første natten ble fortvilelsen min forandret til raseri og neste dag levde barnet fremdeles og da insisterte jeg på at vi skulle til Rikshospitalet. Det første døgnet på sykehuset henger ikke på greip. Det var ingen god tid.'*

Det er også respondenter som forteller om feildiagnostisering med påfølgende feilbehandling:

*'Legene på lokalsykehus stilte en diagnose som i ettertid viste seg å være feil. Vi lå på sykehuset i to uker uten at noe ble gjort. Det eneste de sa var at noe var galt og at de trodde det var en hormonfeil.'*

Også i et av gruppeintervjuene forteller et foreldrepar at legene først mente at 'barnet hadde en hormonfeil og ble gitt sprøyter i 2 år, før en plastisk kirurg ved Rikshospitalet oppdaget at barnet hadde epispadi'. Til tross for feildiagnostiseringen fikk foreldrene i tiden etterpå ingen innrømmelse av feil fra legene.

En mor forteller at barnet ble overført til Rikshospitalet for operasjon av mellomgulvbrokk, og da først ble det oppdaget at barnet hadde blæreekstrofi. En annen forteller at diagnosen først ble påvist etter lang tid og da i forbindelse med en operasjon for hofteladdsdysplasi ved Rikshospitalet.

En respondent mente at sykehuspersonalet på lokalsykehuset lot som om de kunne alt:

*Jordmoren sa 'dette har vi sett mange ganger, det er helt uproblematisk' og så viste det seg at de tok helt feil. De tror de vet alt.'*

Man er ekstra sårbar når man har fått et sykt barn, og noen av mødrene forteller at det fremdeles er vanskelig å glemme det de opplevde som *'slengreplikker'* fra enkelte blant personalet på sykehuset etter fødselen. Disse replikkene kom uoppfordret fra helsepersonell i forbindelse med at diagnosen er blitt stilt, og kan være kommentarer på størrelsen på guttens penis, eller kommentarer på *'hvor fælt det kommer til å bli'*.

*'Det var en som sa 'du kan se med et blick på gata hvem som har blæreekstrofi'.*

Noen mødre sier de har fått vite diagnosen raskt etter fødselen. Selv om de første timene opplevdes kaotisk og kanskje dramatisk, formidler de en opplevelse av å ha blitt tatt hånd om:

*'Tilfeldigvis var det en ung lege som hadde hatt undervisning om dette for litt siden og som sa 'jeg tror jeg vet hva dette er'. Vi ble sent til Rikshospitalet med en gang.'*

For enkelte står kontakten med Rikshospitalet i sterk kontrast til hvordan de opplevde å bli møtt på det lokale sykehuset. På Rikshospitalet ble de tatt imot på en god måte. Foreldrene setter dette i sammenheng med at tjenesteyterne de møtte hadde kunnskap om tilstanden. Deres fortellinger viser at mor og far gjerne har opplevd tida rett etter fødselen forskjellig. De fleste sier det ble gitt svært mye informasjon det første døgnet, noe som kunne være en utfordring å forholde seg til. Informasjon ble gitt både av personale på barnekirurgisk avdeling på Rikshospitalet og av SSD. Flere forteller at det var far som forholdt seg til den informasjonen som ble gitt og alt det praktiske som fulgte for de som ble flyttet til Rikshospitalet:

*'Personalet var vennlige og rolige og de forklarte alt, men de forklarte først og fremst til mannen min. Han var den som kunne ta i mot informasjonen. Jeg ønsket ikke så mye informasjon og synes egentlig det ble alt for mye.'*

Det å møte fagkunnskap var en lettelse:

*'Da vi møtte Refsum ble vi beroliget. Han møtte oss med en gang vi kom til avdelingen og sa at 'dette skulle nok gå bra'. Han tok seg tid til å forklare alle forberedelsene som ble gjort og alle forholdsreglene og hva de skulle gjøre. Vi fikk også tilbud om å møte et annet foreldrepar som hadde fått et barn et par år tidligere.'*

*'De gjorde en helt fantastisk jobb. Den første oppfølgingen fra Rikshospitalet gjorde at vi klarte å tenke framover og fikk bearbeidet alle følelsene. Spesielt var det en kvinnelig kirurg som snakket mye med meg, og jeg fikk god støtte fra sykepleierne også med amming og stell.'*

De voksne med diagnosen forteller om en oppvekst med mange sykehusopphold. Noen sier de ikke husker så mye fra tidlig barndom, mens andre husker sykehusoppholdene som gode opphold - *'det var hyggelig å gå til etterkontrollene'*, mens andre igjen har vonde minner:

*'Jeg gikk til underlivsundersøkelse annethvert år og synes det var ubehagelig, særlig da jeg kom i tenårene.'*

*'Jeg har vært inn og ut av sykehus hele livet og hatt mange operasjoner og mange vonde opplevelser på sykehuset. Det har plaget meg og jeg er stadig redd for sprøyter. Jeg tror det kommer av at de ikke var flinke til å forklare ting for meg da jeg var lita.'*

Noen forteller at tida på barneskolen var en grei tid, mens det ble vanskeligere i ungdomsårene:

*'Jeg tror foreldrene mine informerte på barneskolen. Jeg hadde ikke noen problemer da, men hadde lite reflektert forhold til det før jeg ble ungdom. Da ble det viktig å ikke være annerledes.'*

Enkelte av de voksne med diagnosen kan fortelle at deres skolegang ble forsinket pga. sykehusopphold. De fleste har hatt erfaring med mobbing fra medelever, og noen har møtt uforstandige lærere som har gjort skoleårene vanskelig:

*'Jeg var mye på sykehus da jeg var lita. Jeg ble mobbet veldig på barneskolen - hele tida, og jeg fikk ingen støtte fra lærerne. Jeg tror det kom av at jeg brukte bleie og så gikk jeg vaggende. Foreldrene mine tok det opp med lærerne, men de mente at det ikke var så ille. Da var ungdomstida litt bedre. Jeg skiftet skole og der var det noen veldig fine lærere. Der fikk jeg venner.'*

Alle forteller at ungdomstida var preget av at de helst ville 'glemme diagnosen'.

*'Jeg ville ikke være annerledes enn de andre. Jeg ville være med på alt og prøve alt. Jeg ville ikke at lærerne skulle vite noe, men noen måtte vite det for jeg måtte ha fraværsmeldinger når jeg var inne til operasjoner.'*

*'Jeg var opptatt av å markere at jeg ikke var annerledes enn de andre og derfor ville jeg ikke bruke lærerdusjen på skolen som de sa jeg kunne få, for det var mye mer stigmatiserende enn å dusje sammen med de andre.'*

En forteller at hun ville føle seg 'normal' og ønsket derfor ikke å være sammen med andre med samme diagnose da hun var helt ung:

*'... så jeg ville ikke ha noe kontakt med noen som hadde med diagnosen å gjøre da jeg var i tenårene.'*

## **7.5 Kontakt med kompetansesenteret og brukerorganisasjonen**

### **7.5.1 Den første kontakten med kompetansesenteret**

De fleste av foreldrene kom i kontakt med kompetansesenteret i forbindelse med første opphold ved Rikshospitalet, og et par foreldre fikk vite om kompetansesenteret ved at helsepersonell på det lokale eller det regionale sykehuset informerte dem. Behovet for informasjon har vært stort i den første tiden og de første årene etter at diagnosen er blitt stilt. Noen tok kontakt selv etter å ha blitt informert om at kompetansesenteret fantes, mens andre ble kontaktet av kompetansesenteret. Mange forteller at ansatte fra kompetansesenteret møtte opp på Rikshospitalet og ga nyttig informasjon og svar på alle de spørsmålene de 'tumlet med', selv om enkelte sier at det ble 'vel mye informasjon i begynnelsen':

*'Det var mannen min som håndterte det i begynnelsen. Han syntes det var fint med all den informasjonen han kunne få, så han ble den som håndterte kompetansesenteret.'*

Foreldrene forteller at behovet for kontakt har vært størst de første årene, og så har det etter hvert dabbet av. Alle respondentene forholder seg til sykehuset ved regelmessige kontroller, og de aller fleste har disse kontrollene på Rikshospitalet. Mange får behovet for kontakt med andre som er i samme situasjon og for informasjon dekket gjennom brukerorganisasjonen.

*'Vi hadde mye kontakt med kompetansesenteret de første årene, og vi fikk informasjon om ting å tenke på ved skolestart og tips om stell. Vi har på en måte ikke tenkt på det som en sykdom og dermed har vi ikke trengt tett kontakt. Og så fikk vi hjelp til å forholde oss til trygdekontoret. Vi har hatt alle operasjonene på det regionale sykehuset og jeg vet at Rikshospitalet og kompetansesenteret har gitt veiledning i forkant av det.'*

Noen har bare benyttet telefoniske henvendelser:

*'Vi har bare hatt kontakt på telefon, og det har fungert fint. Dessuten vet jeg at skolen har ringt kompetansesenteret og fått informasjon og tips.'*

### **7.5.2 Nåværende kontakt med kompetansesenteret**

Mange av de voksne med diagnose forteller at kontakten med kompetansesenteret har avtatt med årene:

*'Før, da jeg var mindre, var jeg på kursene på Frambu, og det var fint. Men nå er det flere år siden jeg har hatt kontakt. Jeg har ingen kontakt med kompetansesenteret, men jeg har sett internettsidene deres.'*

Ønsket om mer informasjon har vært bakgrunnen for fortsatt kontakt med kompetansesenteret, til dels gjennom internettsidene. Men informasjonsbehovet har også blitt dekket gjennom kontakt med Rikshospitalet, brukerorganisasjonen og helsevesenet for øvrig.

*'Vi bruker ikke kompetansesenteret lenger nå, for vi får all den oppfølgingen vi trenger fra Rikshospitalet og fastlegen vår, og vi er veldig fornøyd med det.'*

Mange har også *'stått på selv og søkt informasjon der den er å finne'*, for eksempel på internett. De har imidlertid blitt advart mot en ukritisk bruk av internett som informasjonskilde.

*'Det står mye rart der som ikke gjelder lenger om konsekvenser'.*

Behovet for kontakt med kompetansesenteret har avtatt med årene. Det er særlig i barndommen det er behov for assistanse og den utadrettede virksomheten som kompetansesenteret kan tilby.

*'Kompetansesenteret kom på skolen og informerte da jeg var mindre. Jeg har lest alt informasjonsmaterialet de har gitt ut. Det var veldig nyttig for meg, og så har jeg gitt bort overalt når jeg synes noen trenger det. Det har vært til stor hjelp når jeg skal forklare for andre hva blæreekstrofi er.'*

Enkelte mente at de er blitt forespeilet et besøk i hjemkommunen, men uten å få det.

*'De sa de skulle komme på besøk og informere, men de har aldri gjort det. Jeg vet ikke hvorfor det er blitt sånn. Kanskje skal de komme - men kanskje var det bare noe de sa på telefonen.'*

Hos enkelte av de voksne med diagnosen hersket det en viss usikkerhet om hva kompetansesenteret kan bidra med. Det samme inntrykket viste seg i gruppeintervjuet med voksne med diagnosen. Den eldste respondenten i gruppeintervjuet med voksne med diagnosen har hatt god hjelp av at kompetansesenteret kom til kommunen og informerte den lokale ergoterapeuten og fysioterapeuten. Som en kommentar til dette sa en av de unge: *'Jeg visste ikke at det går an å spørre dem om å komme i kommunen og informere og hjelpe til.'*

De voksne med diagnose sier de var i kontakt med kompetansesenteret da de var yngre, men de sier at det var foreldrene som sto for denne kontakten. Selv husker de at de hadde opphold på Frambu. Flere av respondentene har hatt opphold der på grunn av diagnosen gjennom oppveksten. Nå, som voksne, er kontakten med kompetansesenteret sjelden.

*'Jeg har bare tatt kontakt med dem en gang. Da ringte jeg og spurte om hofteproblematikk. Jeg synes de har lite tilbud til meg som voksen og derfor er det foreningen jeg forholder meg til. Du kan vel si at jeg har en indirekte kontakt i og med at de kommer på samlingene og informerer.'*

De av respondentene som har fått informasjon fra kompetansesenteret sier den er for generell; de ønsker seg mer spesifikk informasjon. Noen ønskes mer informasjon spesielt rettet mot ulike alderstrinn, og det kom fram at enkelte ønsket et utvidet kurstilbud fra kompetansesenteret rettet mot ungdom og eldre voksne *'for å informere om ulike utviklingsfaser'*.

Et tema som kom fram både i de individuelle intervjuene og i gruppeintervjuene, er behovet for mer, og gjentatt, informasjon om temaene samliv, seksualitet og det å få barn. De unge *'lurer veldig på dette, men har egentlig ingen å spørre'*. Et par av de unge forteller at de har en annen med diagnosen som de kan snakke med *'om dette med å få barn og sånn'*. Denne kontakten har de fått ved å være aktiv i brukerorganisasjonen. De voksne sier at de har fått mye feil informasjon fra lokalt helsepersonell gjennom årene, og informasjonen fra kompetansesenteret har vært verdifull for dem.

Selv om de fleste sier at behovet for kontakt og oppfølging fra kompetansesenteret har avtatt med årene, sier enkelte av de voksne respondentene at de i perioder hadde ønsket mer initiativ til kontakt fra kompetansesenteret, og at initiativet ikke bare skulle være opp til dem selv:

*'Når jeg tar kontakt er de hjelpsomme, men de kunne jo ha tatt kontakt med meg av og til'*.

Enkelte, både blant de voksne med diagnosen og foreldrene, har opplevd en ensomhet omkring det å leve med diagnosen. Samtidig har de ikke hatt initiativ til å ta kontakt med kompetansesenteret selv og går glipp av den hjelpen de kunne ha fått der.

### **7.5.3 Kontakt med brukerorganisasjonen**

Brukerorganisasjonen, Norsk Forening for Blæreekstrofi og Epispati, har betydd og betyr mye for respondentene. Både foreldre til barn og de unge voksne respondentene sier at kontakten med andre gjennom brukerorganisasjonen dekker flere behov. De aller fleste er

opptatt av at brukerorganisasjonen er et forum for det sosiale med vennskap, en kilde til praktisk informasjon, og til sist at brukerorganisasjonen er en psykisk støtte til å leve med diagnosen.

Brukerorganisasjonen blir av flere karakterisert som et '*forum for å treffe likesinnede*'. Det å ha sosial kontakt med andre som forstår de problemene og utfordringene de har i dagliglivet er viktig. Noen foreldre tenker framover:

*'Jeg deltar på samlinger i foreningen sammen med barnet for at hun skal bygge sitt selvstendige nettverk og få venner blant andre med diagnosen. Vi tenker at det vil være hennes støtte når hun kommer i tenårene.'*

De unge voksne har en egen interesse i å møte både andre voksne og ungdommer med diagnosen:

*'Det viktigste for meg er å treffe andre i samme situasjon. Det er veldig, veldig viktig å treffe dem og spørre dem. Jeg kan blant annet spørre en jeg kjenner som selv har barn om hvordan det er med sex og det å få barn. Jeg har fått én gjennom foreningen som nesten er verge for meg. Det er veldig godt å ha noen å spørre. Og så er det også fint at de voksne kan fortelle. Det er godt å høre de andre som er eldre enn meg fortelle om sine liv og så vite at det er mye som går an selv om du har blæreekstrofi. Det er fint å se at det går an å ha det bra.'*

Kontakten med brukerorganisasjonen gir videre muligheter til å skaffe seg ny informasjon og få svar på spørsmål, for eksempel om praktiske forholdsregler:

*'Kompetansesenteret kan gi deg teknisk informasjon om valg av stomiutstyr, men de andre i foreningen kan si deg hvordan det er å leve med dette. For eksempel hvordan stomiutstyret fungerer i praksis - hva slags plaster som sitter på når jeg bader for eksempel.'*

Kontakten er også viktig når det gjelder å få støtte til å bearbeide følelsesmessige reaksjoner og til å etablere kontakt med andre som er i samme situasjon som dem selv, og som vet hvordan det er å leve med blæreekstrofi/epispati uten at de trenger å forklare:

*'Jeg kjenner andre gjennom foreningen som sliter med psykiske problemer. Det kan være tungt å slåss mot systemet - og særlig mot trygdekantoret - og mange av oss som er voksne føler seg helt alene fordi kompetansesenteret har ikke noe tilbud til oss. Da er foreningen viktig.'*

Brukerorganisasjonens betydning kan også vises gjennom et hjertesukk fra en av organisasjonens medlemmer:

*'Jeg skulle ønske det var oftere treff. Det er godt å være sammen med noen og så trenger du ikke å forklare og du får ikke rare blikk fordi du bruker 15 minutter på do for å tisse. Alle er i samme situasjon og vi kan snakke om det vi gjør og om konsekvensene av det vi gjør.'*

Flere framhevet at det ikke var én institusjon eller organisasjon som var '*den eneste rette*', men at tryggheten og utviklingen er avhengig av flere hjelpere:



*'Jeg har alltid vært aktiv i foreningen, for foreldrene mine var med der fra jeg var liten. Det er flere år siden jeg var i kontakt med kompetansesenteret, men jeg kjenner til at de finnes. Jeg synes jeg har dekket behovet for kunnskap og oppfølging, men det er en stor fordel at det er et kompetansesenteret og et miljø på Rikshospitalet som jeg kan forholde meg til hvis jeg trenger det.'*

#### **7.5.4 Tjenesteyteres nytte av kompetansesenteret**

Kompetansesenteret ga navn og telefonnummer til tre lokale tjenesteytere som hadde kontakt med en person med blæreekstrofi/epispati. Alle tre sa ja til å bli telefonintervjuet angående kontakten med kompetansesenteret. Alle tre ble intervjuet på slutten av 2007. De virket på Sørlandet og på Østlandet og hadde kjent brukeren i flere år. Det var to kvinner og en mann, men av anonymitetshensyn omtales alle tre som *hun*. Også de tre personene med blæreekstrofi/epispati som de hadde kontakt med, vil bli omtalt som *jenta/kvinnen/hun*.

En av tjenesteyterne er koordinator for ansvarsgruppen, den andre er koordinator for både individuell plan og ansvarsgruppen, mens den tredje er tilrettelegger ved skolen. Den ene er spesialpedagog, en er administrator ved en skole, og en er helsesøster. Alle tre har hatt kontakt med kompetansesenteret.

*'De innkalte til møte i barneskolen. Det var meget vellykket. Jeg har fått alt jeg trenger av hjelp, Nå har jeg telefonnummeret til to kontaktpersoner som jeg kan ringe til når som helst.'*

En av dem forteller at hun kom i kontakt med kompetansesenteret da *jenta* ble operert. Kompetansesenteret kom da på hjembesøk og inviterte alle aktuelle instanser til informasjonsmøte. Den tredje forteller at det hadde vært samarbeid mellom skolen og kompetansesenteret og den forrige læreren:

*'Men selv hadde jeg ikke annen informasjon enn de papirene som fulgte. Ikke noe før jenta flyttet over i ungdomsskolen. Da ble det god informasjon for alle aktuelle fagfolk. Men for meg var det jo for seint.'*

En forteller at det var flott at de kom:

*'Det luktet nemlig ofte tiss av henne. Det ble kommentert av medelever og foreldre til de andre elevene. Men så fikk jeg kursing av KS. Dermed kunne jeg forklare hvorfor - og det var godt for foreldrene hennes å gå rakrygget - det var en grunn til tisselukten.'*

En forteller at verken tjenesteyterne eller foreldrene forsto noe av diagnosen før kompetansesenteret kom på besøk. Etter det ble alt lettere. Alle tre sier at det er viktig å ha et sted å henvende seg når de har behov for kunnskaper og veiledning for å løse praktiske problemer.

En av dem er opptatt av at kompetansesenteret må konsulteres oftere, for eksempel hver gang barnet skifter lærer eller skole, og kanskje også innimellom for å repetere gammelt stoff, - *'og så skjer det vel noe nytt som vi bør ha greie på?'*

Alle tre sier at de hadde fått rikelig med skriftlig informasjon og den har vært svært nyttig for dem. Dessuten finner de stoff *'på nettet'*. To av dem kunne godt tenke seg å møte

andre som arbeidet med samme diagnose, men ser at det ikke er muligheter i en travel hverdag.

*'Tenk på alle tipsene vi kunne fått av hverandre.'*

## 7.6 Kontakten med det øvrige tjenesteapparatet

### 7.6.1 Rikshospitalet

Respondentene forteller at Rikshospitalet er det stedet som har kunnskap og kompetanse om deres diagnose. Selv om flere forholder seg til det regionale eller det lokale sykehuset, er Rikshospitalet det stedet som ivaretar det som føles som deres viktigste behov, enten dette gjelder behovet for operasjoner, for kontroll og oppfølging, eller for støtte til å bearbeide livssituasjonen og følelsesmessige reaksjoner.

Noen føler de blir 'sett' og tatt hensyn til:

*'De er blitt mye flinkere til å forklare hva som skal skje enn de var da jeg var lita.'*

Andre forteller at det plager dem at personalet er travelt. Alle har mange spørsmål i forbindelse med operasjoner, og de trenger å bli beroliget, men, som de sier:

*'Kirurgene er veldig korte og kontante.'*

*'Jeg har tusen tanker i hodet når jeg er der og en masse spørsmål, men de bare doper meg fort ned.'*

Travelheten ved Rikshospitalet er det flere som beklager:

*'De er så travle. De svarer på spørsmålene mens de går ut av døra. Det er så veldig tydelig at de ikke vil svare. Det er heseblesende fort inn og ut igjen. Jeg hadde forventet mye mer oppfølging enn jeg har fått.'*

Enkelte synes de får god støtte:

*'Det er en sykepleier der som er helt gudinne for meg. Hun lar meg få den tiden jeg trenger og jeg føler at jeg har helt kontroll. Men det er andre også som er sånn der. Det føles så trygt.'*

De fleste har fått tilbud om samtale om de følelsesmessige reaksjonene de har, enten dette er tilbud som er gitt fra Rikshospitalet eller fra SSD. Noen har hatt slike samtaler, mens andre har takket nei fordi de ikke har hatt behov.

Enkelte av foreldrene i gruppeintervjuene har fått tilbud om samtale med psykiater på Rikshospitalet for å bearbeide sine egne reaksjoner på det å få et barn med blæreekstrofi/epispadi. Noen foreldre har hatt en slik samtale, mens andre sier at de ikke oppfatter at de trenger samtale med psykiater - *'så alvorlig er det ikke. Vi synes ikke vi trenger akkurat det.'*

### 7.6.2 Leger og annet helsepersonell

Intervjuene viser at det er forskjeller på hva slag hjelp og tilrettelegging både voksne med diagnosen og barna har fått lokalt. Den lokale kunnskapen om blæreekstrofi/epispati er så å si ikke-eksisterende, og imøtekommenheten og læreviljen hos lokale tjenesteytere varierer.

*'Etter at vi var på Rikshospitalet har vi fått en frisk og fin unge, og vi trodde legene på lokalsykehuset ville glede seg med oss. Men det ble en forferdelig nedtur. Det virket rett og slett som de så på det som et nederlag at de på Rikshospitalet fikk til noe som de mente ikke gikk an. En lege er sur på oss foreldrene for nå har vi mer kunnskap enn han. Han er nedlatende og arrogant. Vi er der så lite som mulig, og det er noen der jeg har sagt klart ifra om at vi ikke vil ha noe med å gjøre.'*

Enkelte foreldre forteller at de ønsker å forholde seg til det lokale sykehuset, i tillegg til kontakten med Rikshospitalet, fordi det gir en følelse av trygghet å ha en lokal lege som kjenner barnet deres og diagnosen dersom det skulle oppstå et akutt behov. Noen sier at de har 'åpen retur' til barneavdelingen på det lokale sykehuset.

Det er imidlertid svært viktig å ha en *fast* lege å forholde seg til for alle, og det er viktig for dem at legene ved det lokale sykehuset kommuniserer med Rikshospitalet og er lydhør for deres vurderinger. Erfaringene viser imidlertid at det lokale tilbudet er sårbart. En familie mistet den lokale kompetansen da legen som var spesielt interessert, og hadde bygget opp kunnskaper over flere år, pensjonerte seg. Andre forteller om legevikarer som kommer og går, slik at det ikke er mulig å bygge opp lokal kompetanse.

Hovedinntrykket fra intervjuene er at behovet for kontakt med helsevesenet blir dekket gjennom direkte kontakt med sykehus (og i hovedsak Rikshospitalet), og ikke med fastlegen ut over '*resepter og urinprøver*'. I den grad de bruker fastlegen, beskriver de fleste dette som '*et unødvendig mellomledd*'. Samtidig er det også noen respondenter som har en god oppfølging fra sin fastlege. Disse sier at kontakten har vært langvarig og oppfølgingen fra fastlegen oppleves som trygg og god. Fastlegene er altså i varierende grad engasjert i deres situasjon – det varierer fra ingen involvering til åpenhet omkring begrensninger i egen kunnskap, men med stor vilje til å lære:

*'Fastlegen har engasjert seg og satt seg inn i diagnosen og tar kontakt med Rikshospitalet når det er noe hun lur på'.*

### 7.6.3 Trygdekontoret

Møtet med trygdekontoret er en blandet opplevelse. Respondentene forteller om erfaringer som varierer mellom alt fra streng formalisme og "*firkantethet*" til åpenhet og villighet til en individuell vurdering som tar utgangspunkt i deres egen beskrivelse av situasjonen.

Gruppeintervjuene viser at både voksne med diagnosen og foreldre til barn har blitt svært forundret over hvor store variasjonene er med hensyn til hva de har fått innvilget av stønader fra trygdekontoret. Enkelte har fått innvilget støtte til kjøp av bil, andre har fått støtte til utbedring av badetrom eller innvilget fri fysioterapeutbehandling, mens andre igjen har fått avslag eller er informert om at det ikke er mulig å søke slik støtte. Enkelte har fått innvilget grunnstønad, mens andre har fått avslag. Noen har fått avslag på kjøp av bleier på blå resept. Et par foreldre forteller at barnet har fått vibrasjonsklokke via

hjelpe-middelsentralen for å kunne lære seg å kontrollere vannlatingen selv. Andre har fått avslag, til tross for at de opplever at de er i samme situasjon og har det samme behovet. Andre igjen er blitt informert fra sin hjelpe-middelsentral om at et slikt hjelpe-middel ikke finnes.

Flere respondenter har erfaring med at søknader avslås, for så å bli innvilget etter anke. En forelder ba trygdekontoret, i forbindelse med avslag, å ta kontakt med et annet kontor for å forhøre seg om hvordan de behandlet slike saker, noe kontoret ikke ville gjøre:

*'De sa det er ikke slik vi arbeider - hver søknad skal behandles for seg.'*

Én forteller at avslag ble begrunnet med at *'alle småbarn er arbeidskrevende'*, mens en annen fikk høre at *'diagnosen medfører ikke noen ekstrautgifter'*.

Flere av respondentene har fått god hjelp til søknadsskriving enten fra Rikshospitalet (sosionom) eller fra kompetansesenteret. Noen forteller at trygdekontoret først *'forsto alvoret'* da kompetansesenteret kom på møte i kommunen. Et gjennomgående trekk er at det koster dem mye i form av tid og energi å skaffe seg oversikt over, få innsikt i og å nå fram i trygdesystemet. For mange er det tungt å måtte gjøre hele jobben selv. De erfarer at gjennomslag har vært avhengig av hvor mye de orker å *'stå på overfor et rigid system som ikke har peiling på diagnosen'*. Respondentene etterlyser tydeligere informasjon fra Rikshospitalet og kompetansesenteret om hva slags stønader man kan få, og at kompetansesenteret kan yte bistand på dette området:

*'Det ble enklere da vi fikk hjelp fra kompetansesenteret til å skrive søknader. Men vi måtte be kompetansesenteret om hjelp til dette, og det burde vært unødvendig for alle har problemer med dette – hjelpen burde ha kommet uoppfordret.'*

#### **7.6.4 Barnehage og skole**

Opplevelsen av tiden i barnehage og skole har nær sammenheng med informasjon og åpenhet omkring diagnosen. De voksne med diagnosen og foreldrene til barna har naturlig nok opplevd skoletida forskjellig fordi tidene har forandret seg. Noen av de unge voksne har opplevd at skoletida ble bedre etter at kompetansesenteret besøkte skolen og informerte til klassen og lærere. Selv om de voksne med diagnosen er forholdsvis unge (bare én er eldre enn 30 år), velger vi her likevel å legge særlig vekt på erfaringene til foreldre til barn med diagnosen, ettersom deres erfaringer handler om tilbudet slik det er nå.

Alle foreldre har gode erfaringer med tilretteleggingen i barnehagen. Personalet følger opp, og de fleste barna har en egen kontaktperson i barnehagen. De aller fleste har også god erfaring med skolen. Mange har hatt besøk fra kompetansesenteret både i barnehage og skole, og har vært meget godt fornøyd med dette tilbudet. Noen uttrykker at de ikke har følt behov for slike besøk, og en forelder kjenner ikke til at dette er en mulighet. Foreldrene forteller at skolen er imøtekommende, og de fleste har funnet fram til praktiske løsninger på behovet for toalettbesøk og hygiene i samarbeid med skolen. Dette støttes også av de unge voksne respondentene, som forteller at de hadde praktiske løsninger som fungerte da de gikk på skole. Det kommer imidlertid fram svært ulike erfaringer med helsesøster. Noen har en helsesøster som følger godt opp, mens andre erfarer at helsesøster *'tør ikke å ta tak i det'*.

Noen har takket ja til tilbudene fra kompetansesenteret og brukerorganisasjonen om å gi informasjonen til lærere og i klassen, mens andre har valgt å gjøre dette selv, enten ved at foreldrene eller barnet selv informerer. Både de unge voksne og foreldrene til barna sier at det er svært viktig for dem at de selv har kontrollen over hva som skal informeres, når og til hvem. Flere av respondentene er opptatt av *'å ikke gjøre situasjonen mer spesiell enn nødvendig'*. Både enkelte foreldre og noen voksne med diagnosen har derfor takket nei til noen av tilbudene om tilrettelegging fra for eksempel skolen. Noen av de voksne med diagnosen sier at de som barn opplevde at det var vanskelig og flaut *'med så mye oppmerksomhet om meg'*.

## 7.7 Sosial aktivitet og deltakelse

I denne delen av undersøkelsen ble søkelyset rettet mot hvordan diagnosen har påvirket sosial aktivitet og deltagelse, og hvordan diagnosen har satt sitt preg på det livet de lever i dag.

Respondentene er opptatt av å ha det de kaller *'en vanlig hverdag'*. Dette krever at dagen må planlegges nøye, og de må ha *'en streng organisering av hverdagen'*. Foreldre ønsker at barna skal delta på de samme fritidsaktivitetene som andre barn, og dette krever nøyaktige forberedelser. Innenfor disse rammene har alle respondentene funnet fram til praktiske løsninger som fungerer for seg og sin familie.

Respondentene peker på at selv om hverdagen krever streng organisering, ønsker de ikke å være mer spesielle enn strengt tatt nødvendig. En av de unge sier:

*'Jeg vil prøve alt jeg har lyst til å prøve, uten å la meg stoppe av at andre mener jeg ikke kan gjøre det. Jeg må bare passe på å tømme blæra og så går det meste greit.'*

Mange av de voksne sier at de har mange muligheter når det gjelder aktivitet og sosial deltagelse, og at diagnosen legger få begrensninger bare de husker å ta nødvendige forholdsregler. Men det er et stort spenn i grad av plager og begrensninger de har møtt eller følt på grunn av diagnosen. Mens noen har valgt utdanning, jobb og bolig uten tanke på diagnosen, har andre valgt å jobbe i redusert stilling. Andre igjen har flyttet til *'bolig med alt på en flate'*, og andre igjen har etter hvert måttet omskolere seg til annet arbeid.

Flere av respondentene trekker fram ungdomstiden som spesielt utfordrende. Noen av de unge voksne forteller at de trakk seg unna venner i en periode. Et par av de voksne sier også at de ikke ville ha noen kontakt med fagmiljøene eller med andre med samme diagnose i ungdomsårene. Noen av foreldrene til ungdommene forteller at barnet deres isolerer seg. Samtidig er det vanskelig for foreldrene å finne ut av om denne oppførselen skjer på grunn av diagnosen eller om det er et uttrykk for vanlige pubertetsreaksjoner.

*'Hun går på rommet sitt og sier ikke så mye, og da tenker jeg at hun kanskje har fått noen kommentarer'*.

I gruppeintervjuet med foreldre til ungdommer sier en forelder at de må *'passe seg for å lage et problem ut av noe som kanskje ikke er det'*. Flere etterlyser her et bedre tilbud og større synlighet fra kompetansesenterets side:

*'Kompetansesenteret burde hatt flere kurs for de ulike livsfasene'*.

I barne- og ungdomsårene må mange av respondentene gjennom en serie operasjoner i takt med at kroppen vokser og utvikler seg, og flere etterlyser tilbud som tar for seg de psykososiale utfordringene som er knyttet til dette. Dette temaet er det for øvrig flere av de voksne respondentene som etterlyser i form av ulike tilbud. Mange forteller om et konstant behov for mer konkret kunnskap om temaene seksualitet, samliv og det å få barn - og anledninger til å bearbeide egne tanker om dette.

## **7.8 Oppsummering for blæreekstrofi/epispadi**

Personer med blæreekstrofi blir vanligvis diagnostisert ved fødsel og bør opereres umiddelbart. Operasjonene må gjentas senere i barndom/ungdomstid. Epispadi opereres ved 1-2 års alder. De fleste blir inkontinente, noe som kan være både et praktisk, et sosialt og et psykisk problem.

Mange foreldre klager over manglende hjelp, støtte og informasjon ved diagnosetidspunktet når det nyfødte barnet kanskje blir tatt fra moren uten forklaringer.

Respondentene fortalte at kompetansesenteret hadde vært nyttig for dem og at det var lett å ta kontakt. Allikevel hadde de fleste mer kontakt med kirurgisk avdeling på Rikshospitalet. Noen få visste ikke at de kunne få besøk i hjemkommunen av kompetansesenteret.

Alle respondentene opplevde at kompetansesenteret og Rikshospitalet var meget profesjonelle og dyktige. Noen klaget noe over at Rikshospitalets leger ikke tok seg tid til å forklare eller svare på spørsmål som de hadde.

Når det gjaldt lokale tjenester, sa de fleste foreldrene at både barnehagen og skolen hadde vært velvillige og hjelpsomme. I forhold til trygdeetaten hadde noen respondenter opplevd velvilje og forståelse, mens andre hadde helt motsatte erfaringer. Også fra helsevesenet for øvrig hadde de opplevd ulike reaksjoner på sin diagnose, alt fra interesse og hjelp til manglende interesse.

Respondentene forsøker - og lykkes i stor grad - å leve det de oppfatter som et så normalt liv som mulig. De lærer av hverandre og av kontakten med eldre med diagnosen. Brukerorganisasjonen ble derfor sett på som meget viktig. Det er særlig spørsmål ved overganger - og da særlig perioden fra ungdom til voksen - som skaper utfordringer. Samliv og sex er tema som opptar dem og som de ønsker blir tatt opp ved kurs og samlinger.

De lokale tjenesteyterne som ble intervjuet, roste kompetansesenteret for deres informasjonsvirksomhet, og alle ga uttrykk for at det var lett å kontakte dem.

## 8 CYSTISK FIBROSE - CF

### 8.1 Diagnosen cystisk fibrose

Cystisk fibrose (CF) er en medfødt, kronisk og progredierende sykdom. Sykdommen er autosomt recessivt arvelig og innebærer feilfunksjon på cellenivå.<sup>93</sup> CF-genet ble påvist i 1989, og finnes på kromosom nr. 7. Mer enn 1500 mutasjoner er beskrevet pr. i dag, men ikke alle er sykdomsfremkallende. Forskjeller i mutasjoner i CF-genet kan bare delvis forklare forskjeller i sykdomsbildet. Andre faktorer, som genetiske påvirkninger fra andre deler av DNA (modifier genes) og miljøpåvirkninger (behandling, forurensning etc.), betyr også mye for sykdomsbildet.

Diagnosen baseres på symptomvurdering, undersøkelse av svette (man måler klorinnhold i svette), DNA-analyse og evt. andre tilleggsundersøkelser. Ved klassiske tilfeller av CF er gjerne diagnosen lett å stille, men den kan være vanskelig å stille i mer uklare tilfelle. Oppfølging over lengre tid og nye diagnostiske utredninger kan da være nødvendig.

Selv om de fleste pasienter diagnostiseres i spedbarns- og småbarnsalderen, er det flere eksempler på at diagnosen først stilles senere, noen til og med i voksenalder. I spedbarnsalder er klassiske symptomer vekstretardasjon og underernæring. Senere i livet kommer ofte symptomene fra luftveier og fordøyelse.

DNA-analyser med tanke på cystisk fibrose utføres ved Avdeling for medisinsk genetik, Ullevål universitetssykehus HF.

#### 8.1.1 Begreper, inndeling og konsekvenser

CF er en multiorgansykdom. Hovedsymptomene stammer først og fremst fra sykdom i luftveier og fordøyelsesorganer. Seigt sekret og nedsatt slimdrenasje i luftveiene samt nedsatt forsvar mot mikrober lokalt i luftveisslimhinner disponerer for hyppige infeksjoner som etter hvert blir kroniske og fører til ødeleggelse av lungevev og redusert lungefunksjon som resultat. CF-pasienter med alvorlig lungesvikt kan være aktuelle for lungetransplantasjon. 85% av personer med CF har svikt i bukspyttkjertelen (pankreas). Det medfører redusert oppsugning av fett og protein og kan ubehandlet føre til feil- og underernæring. Forstyrrelser i mage- og tarmfunksjonen er vanlige. Annen CF-relatert sykdom utgjør blant annet CF-relatert diabetes, leddplager, alvorlig leversykdom, forstyrrelser i skjelettet og nyresykdom. Det rapporteres at 98% av menn med CF er sterile, mens kvinner med CF har noe nedsatt fruktbarhet. Både menn og kvinner kan få medisinsk assistanse for å få barn. Med økt levealder er dette stadig mer aktuelt.

Det er store variasjoner i tidspunkt for symptomdebut, sykdomsgrad/alvorlighet og sykdomsbilde. Det kan være vanskelig for pasient og pårørende å forholde seg til en så alvorlig diagnose som CF.

---

<sup>93</sup> Fluge G: Cystisk fibrose i Helseregion Vest. Tidsskrift for Den norske legeförening. 2000; 120:568-71

Utviklingen innen forskning, behandling og oppfølging fra 1970-tallet og fram til i dag innebærer utvikling av ny diagnosteknologi, ny forståelse av de fysiologiske forstyrrelsene ved CF, implementering av nye behandlings- og oppfølgingsregimer med hyppige kontroller med vekt på tidlig forebygging av sykdomsutvikling og tverrfaglig samarbeide.<sup>94</sup> Det har gjennom de siste 20-30 årene vært en dramatisk bedring i livslengde, sykkelighet og livskvalitet for personer med CF.

### 8.1.2 Forekomst

Det er ikke nyfødtscreening på CF i Norge. Ved konvensjonell diagnostikk, som i Norge, stilles diagnosen senere. Innføring av nyfødtscreening er under vurdering. I dag er det registrert ca. 275 personer med diagnosen i Norge. Ca. 55% av disse er over 18 år. Forekomsten varierer fra landsdel til landsdel.

### 8.1.3 Tiltak for personer med cystisk fibrose

Det finnes ingen kurativ behandling for CF, men senere års erfaringer har vist at individuelt tilpasset og systematisk daglig forebyggende og symptomatisk behandling har en meget god effekt både på morbiditet og på livslengde. I første rekke dreier det seg om å forebygge utvikling av irreversible, strukturelle og funksjonelle endringer i lungene gjennom god lungedrenasje (bl.a. lungefysioterapi) og tidlig innsettende og aggressiv antibakteriell behandling mot et oftest særegent bakterielt panorama. I tillegg er en tidlig korreksjon av malabsorpsjon (mangelfull oppsuging av næringsstoffer i mage og tarm) og ernæringsmangler viktig. Tidlig diagnostikk og behandling av andre manifestasjoner av CF er vesentlig. Det er nødvendig med omfattende kontroll- og oppfølgingsprogrammer av spesialiserte tverrfaglige CF-team for å gjennomføre dette. Det er lang erfaring og bred enighet om at tidlig diagnostikk og behandling bedrer prognose, både når det gjelder mortalitet og morbiditet, samt at det gir en klart bedre livskvalitet.

Omfattende, tidkrevende og daglig behandling gjennom hele livet gir gode resultater, men kan medføre en belastning for hele familien med tanke på å ha tid og overskudd til å leve et vanlig familieliv.<sup>95</sup> Mange personer med CF lever likevel et tilnærmet normalt liv til langt opp i voksenalder.

I likhet med andre små og sjeldne diagnosegrupper kan personer med CF ha sammensatte funksjonsproblemer og behov for tverrfaglige og tverretatlige tiltak.

## 8.2 Kompetansesenteret - Norsk senter for cystisk fibrose – NSCF

Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF) er et nasjonalt kompetansesenter med tverrfaglig spisskompetanse innen CF, diagnose, behandlingsmetoder og psykososiale konsekvenser som følge av sykdommen. Medisinsk diagnostikk, behandling og oppfølging er en viktig del av arbeidsoppgavene.

---

<sup>94</sup> Kerr A: Understanding genetic disease in a socio-historical context: a case study of cystic fibrosis. *Sociology of Health & Illness*. 2005; Nov;27(7):873-96

<sup>95</sup> Venters M: Family coping with chronic and severe childhood illness: The case of cystic fibrosis. *Social Science of Medicine* 1981 Vol. 15A, pp. 289-297.



NSCF ble etablert ved Ullevål universitetssykehus i Oslo høsten 1998. Senterets tilbud skal komme i tillegg til tilbudet i det eksisterende hjelpeapparatet på kommune- og fylkesnivå. Dette betyr at mest mulig av nødvendige tiltak og behandling skal skje i det ordinære hjelpeapparatet, eventuelt med råd og veiledning eller annen bistand fra NSCF.

### **8.2.1 Brukermedvirkning ved NSCF**

Senteret arbeider ut fra følgende ideologi; livsløpsperspektiv, brukermedvirkning, være tilbud til personer med CF og deres pårørende, samle og systematisere kunnskap om diagnosegruppen og drive kompetansespredning til fagpersoner i hjelpeapparatet. NSCF har nær kontakt med brukerne og brukerorganisasjonen. Rådet for Norsk senter for cystisk fibrose skal gi råd i saker som angår NSCF sin faglige virksomhet og som angår tilbudet til personer med CF i Norge. Rådet har representanter fra Norsk forening for cystisk fibrose, representanter for fagmiljøene i de 4 helseregionene, NAV og Ullevål Universitetssykehus HF.

### **8.2.2 Tilbud ved NSCF**

NSCF kan tilby følgende tjenester:

- Etter henvisning fra og i samarbeid med lokalt helsepersonell, kan NSCF bistå med diagnostikk, utredning og behandling av personer med CF
- Råd og veiledning til personer med CF, deres pårørende og fagpersoner i lokalt hjelpeapparat
- Informasjon om CF, behandlingsmetoder, psykososiale konsekvenser av CF og rettigheter knyttet til diagnosen
- Kurs og opplæring av personer med CF, deres pårørende og fagpersoner i lokalt hjelpeapparat
- Undervisning av helsepersonell i grunn- og videreutdanning/etterutdanning
- Være rådgivende instans for myndigheter i saker som gjelder CF
- Initiere og delta i forsknings- og fagutviklingsvirksomhet (FoU).

Alle kan ta direkte kontakt med kompetansesenteret. Dette gjelder både personer som har diagnosen, deres pårørende og fagpersoner som trenger informasjon, råd og veiledning om cystisk fibrose. Det kan for eksempel være fagpersoner fra sykehus, helsestasjon, legekontor, barnehage, skole, PP-tjeneste, NAV og hjelpemiddelsentral. Også myndigheter som har behov for informasjon om cystisk fibrose kan henvende seg.

## **8.3 Norsk forening for cystisk fibrose - NCF**

Interesseorganisasjonen NCF ble stiftet i 1976 som en organisasjon for personer med cystisk fibrose og nære pårørende.<sup>96</sup> Antall medlemmer er nå over 850, hvorav mange er pårørende. De fleste med diagnosen CF i Norge er medlemmer av Norsk forening for cystisk fibrose, men organisasjonen er åpen for alle interesserte. NCF har fire regionlag, ett i hver landsdel. Fram til 2007 ble medlemsbladet, CF-bladet, utgitt i samarbeid med den svenske CF-foreningen (RFCF). Fra 2007 er CF-bladet et rent norsk blad med 4 utgaver pr. år. NCF ble medlem av FFO 19. mars 1986.

---

<sup>96</sup> <http://www.cf norge.no>

Brukerorganisasjonens hovedarbeidsområder er å spre informasjon om cystisk fibrose og dens behandling, samt øke forståelsen for de problemer og utfordringer som pasienten og familien står overfor. NFCFs oppgaver er å arbeide for å løse problemer i forbindelse med cystisk fibrose (CF) i Norge gjennom å:

- a) spre saklig informasjon om CF, diagnose og behandling, samt bidra til økt forståelse for de utfordringer personer med CF og deres pårørende står overfor.
- b) informere personer med CF og deres pårørende om behandlingsmuligheter, hjelpetiltak og rettigheter og derved bidra til like muligheter for alle.
- c) bidra til forskning om CF
- d) arbeide videre for at CF blir kjent innen alle deler av det offentlige hjelpeapparatet slik at personer med CF og deres pårørende får hensiktsmessig behandling, omsorg, støtte og hjelp
- e) fremme kontakt med andre nasjonale og internasjonale foreninger og organisasjoner innen dette feltet.

NFCF driver sin virksomhet gjennom et valgt styre, samt et fagråd. Fagrådet velges av NFCFs årsmøte og er et selvstendig tverrfaglig organ sammensatt av yrkesgrupper som behandler CF. Disse fagfolkene er knyttet til ulike deler av CF-omsorgen i Norge. Fagrådet skal være konsulenter for NFCF og organisasjonens styre i alle saker som har faglige aspekter og skal arbeide for en best mulig total behandling av alle personer med CF i Norge. NFCF har et landsomfattende nettverk av likemenn. Dette er foreldre til barn som har CF eller voksne som har CF selv. De står til tjeneste for den som trenger noen å snakke med. Alle kan kontakte en likemann.

## 8.4 Utvalget

Det er intervjuet syv respondenter med cystisk fibrose. Det er intervjuet både voksne med diagnosen og foreldre til barn med diagnosen. For å ivareta anonymiteten til respondentene har vi valgt å omtale alle i hunkjønn i alle sitater og henvisninger til intervjumaterialet.

### 8.4.1 Diagnosen - når og hvordan

Noen foreldre til barn med CF i undersøkelsen sier at diagnosen er blitt stilt tidlig:

*'Hun begynte å bli dårlig allerede som baby - hun hostet mye og hadde vondt i magen - og vi var til noen undersøkelser uten at de fant ut av det. Men etter tre måneder tok legene en svettetest og den viste indikasjon på cystisk fibrose og da ble vi henvist til Ullevål med en gang.'*

Andre foreldre har hatt en lang periode med store plager og hyppige sykehusbesøk før diagnosen ble stilt. Verst var det å ikke bli trodd på sine bekymringer:

*'Hun var dårlig helt fra hun var født - var slapp og liten matlyst og hun la lite på seg. Men på helsestasjonen sa de hele tiden at det var normalt. Men da hun begynte med babymat startet problemene virkelig. Hun spiste masse, men gikk hele tiden ned i vekt. Jeg spurte flere ganger på helsestasjonen hva som var galt, og om det kunne være noen sammenheng mellom surklingen i brystet som var der hele tiden og vekten og den merkelige avføringen. Men legen avviste det. Hun var sutrete og slapp og ville bare sitte*

*på armen hele tiden. Jeg gikk til kontrollveiling på helsestasjonen og jeg har ikke tall på hvor mange helsepersonell jeg har spurt. Men ingen reagerte. Men så ble hun virkelig dårlig og vi tok henne med til legevakten. Først fikk vi beskjed om å se det an, men så ringte legen til oss samme dag og ba oss komme til sykehuset. Legen ordnet det slik at vi kunne dra rett til Ullevål og der ble vi mottatt av en kjempefin lege. Hun ville sjekke for flere ting sa hun og tok noen blodprøver, og hun tok seg god tid til å prate med oss ... men det verste etterpå er at de på helsestasjonen unnskyldte seg med at de tenkte at det sikkert ikke var noe i det fordi vi ikke virket særlig bekymret.'*

For de som er 'godt voksne' i dag gikk det flere år med symptomer før riktig diagnose ble stilt. Noen kan fortelle om en svært vanskelig og lang tid - for noen dreier det seg om flere år og med feilbehandlinger før diagnosen endelig ble stilt. Andre kom under riktig behandling tidligere i barndommen.

Kunnskapen om sykdommen og behandling er bedre i dag enn for bare noen år siden. De voksne har i dag bedre oppfølging enn de hadde som barn og ungdom.

## **8.5 Kontakten med kompetansesenteret og brukerorganisasjonen**

Barna i denne undersøkelsen er i barnehage- og grunnskolealder. Foreldrene kom i kontakt med kompetansesenteret etter at det flyttet til Ullevål, og ingen av foreldrene har hatt kontakt lenger enn fem år.

### **8.5.1 Den første kontakten med kompetansesenteret**

Foreldre som forteller om den første kontakten med kompetansesenteret (NSCF) sier at de ble møtt på en veldig god måte.

*'Hele gjengen kom og presenterte seg. Vi følte oss veldig god ivaretatt.'*

Personalet er alltid hyggelige og hjelpsomme. Det oppleves positivt at kompetansesenteret *'er i forkant'*.

De voksne respondentene kom i kontakt med kompetansesenteret i Oslo etter at de ble voksne. De har hatt kontakt med kompetansesenteret fra den tiden det var et faglig tilbud på Aker sykehus - altså før omorganiseringen til helseforetak, og de sammenligner tilbudet fra den gangen med det som gis nå. Flere framhever at tilbudet var bedre den gangen, fordi det var større anledning til lengre opphold, og dermed mer tid til å treffe andre med samme diagnose når de var der:

*'Kompetansesenteret nå er noen kontorer og et rom. Det er ikke noe sted å være for oss brukerne og ikke noe treffsted for oss. Det er blitt veldig medisinsk orientert og alt er avhengig av enkeltpersoner.'*

En av de voksne respondentene forteller at hun fikk god oppfølging gjennom oppveksten etter at diagnosen ble stilt, men det var først da hun som voksen kom i kontakt med kompetansesenteret at hun virkelig fikk god hjelp:

*'Det ble en stor forandring, jeg fikk nye medisiner og god oppfølging og jeg trengte ikke å bekymre meg mer.'*

En annen respondent flyttet til Oslo fra en annen landsdel, og gjorde samme erfaring:

*'Det skjedde mye da jeg flyttet til Oslo og kom under kompetansesenteret. Jeg fikk orden på medisinene, og så fikk jeg hjelp til søknad om stønader. Det hadde det ikke vært noen orden på før.'*

En annen sier:

*'Jeg fikk et mye mer avslappet forhold til sykdommen etter oppholdet på kompetansesenteret. Før det engstet jeg meg mye mer.'*

### **8.5.2 Nåværende kontakt med kompetansesenteret**

Kontakten med kompetansesenteret dreier seg om faste kontroller med tverrfaglig oppfølging, om bistand i søknader og oppfølging av behandlingen. Begge deler er helt uvurderlig for respondentene. Opplevelsen av å slippe å *'dra hele CF-historien om og om igjen'* er også viktig for dem - *'de forstår deg og de vet hva dette handler om'*.

Både foreldre og voksne med diagnosen sier at de bringer ting på banen før det blir aktuelt, og dette oppleves positivt, til tross for at det er utfordrende å måtte tenke framover og kanskje innstille seg på at tilstanden forverrer seg. En voksen respondent sier:

*'De har snakket om ting som jeg ikke tenker er aktuelt for meg, men etter en tid har det vist seg at det har vært lurt å tenke på allikevel. For eksempel noen av de jobbene jeg har hatt. De har ikke passet så godt for en med CF, men jeg har villet finne det ut selv. ... Og tanken på at jeg kanskje ikke vil orke å jobbe full tid. Nå er jeg der at jeg er delvis uføretrygdet. ... Men de presser aldri - de bare bringer ting på banen før jeg selv forstår at jeg trenger det.'*

Respondenter som ikke er bosatt på Østlandet (og dermed ikke sogner til Ullevål) bruker først og fremst regional tjeneste, men kompetansesenteret er viktig også for dem, fordi *'de kan mer'*. De forteller at de trodde de fikk den beste faglige oppfølgingen regionalt helt til de kom i kontakt med kompetansesenteret og fikk erfare at senteret både hadde mer kunnskap og kompetanse og var bedre utstyrt. Dermed oppsto et ønske om å sette det regionale sykehuset i kontakt med kompetansesenteret, noe som ikke var uten problemer. Respondentene opplevde at legene regionalt vegret seg:

*'Vi oppdaget at legene her hadde mange hull i kunnskapen sin og vi anbefalte dem å ta kontakt med kompetansesenteret. Men de vil ikke lære av kompetansesenteret. Sånn er leger. De vil ikke spørre andre. De vil finne ut av alt selv, og vi måtte kreve at de tok kontakt.'*

Respondenter som ikke er bosatt på Østlandet forteller at de kommer i en slags lojalitetskonflikt med det regionale tilbudet:

*'Jeg synes kanskje at jeg svikter dem, men allikevel, kompetansesenteret har tatt meg alvorlig på en helt annen måte.'*

En annen voksen respondent forteller om samme erfaring, men sier samtidig at kompetansesenteret også kan være krevende:

*'Det er vanskelig når de hele tiden maser sånn om at du skal følge et strengt behandlingsregime. De kritiserte meg hele tiden på at jeg ikke gjør nok i forhold til behandlingen. Jeg må ikke jobbe så mye, jeg må trene mer, jeg må være flinkere til å ta behandlingen. De hakket på meg hele tiden og til slutt måtte jeg be dem slutte. Be dem legge lista litt lavere. Det gikk løs på selvfølelsen.'*

Respondentene forteller at det er lav terskel for å ta kontakt, og dette gir trygghet. For enkelte er det viktig å vite at kompetansesenteret finnes, og at de kan ta direkte kontakt dersom det oppstår et behov. For andre kan kompetansesenteret oppleves litt mindre tilgjengelig, selv om terskelen for å ta kontakt blir ansett som lav. De hevder at det ofte er travelt der, og det kan være vanskelig å få tak i den personen de ønsker å snakke med.

Et par av de voksne respondentene sier at de merker at funksjonsnivået er blitt lavere og dermed er behovet for faglig oppfølging blitt større. Samtidig følger ikke kompetansesenteret opp med tilbud om hyppigere og tettere kontakt. En sier at kompetansesenteret er veldig medisinsk orientert og ikke tar tak i hele livssituasjonen. En annen sier at kompetansesenteret fungerer best for dem som *'er inne på firemåneders kontroll, og ikke for oss som har behov for ofte eller akutt hjelp'*.

Foreldrene gruer seg til barna kommer i puberteten. En mor forteller at hun har sett de første tegnene på at barnet ikke vil være sykt, prøver å skjule seg for venner og har begynt å sluntre unna med medisineren. Moren ser dette som et tegn på et problem som vil komme, og håper på hjelp fra kompetansesenteret til takle dette når det blir aktuelt.

### **8.5.3    Kontakt med brukerorganisasjonen**

Foreldre til små barn legger vekt på at det er viktig for dem å kjenne andre foreldre med barn med cystisk fibrose. Som foreldre ønsker de å lære av hverandre og støtte hverandre. De vil at barna skal vokse opp og vite at de ikke er alene om å ha sykdommen, og de vil gi dem et nettverk blant jevnaldrende som forstår hvordan hverdagen er:

*'Det er veldig, veldig viktig å treffe andre. Det er der man kan få lure tips.'*

*'Vi er på treff der hun treffer andre barn hvert år. Selv om det er vennene i klassen som gjelder akkurat nå vet jeg at hun har hatt kontakt med noen på mail og msn. Vi regner med at foreningen blir viktigere igjen når hun blir voksen.'*

De voksne respondentene i denne undersøkelsen har, med få unntak, lite kontakt med organisasjonen. Kontakten begrenser seg til å lese organisasjonens hjemmesider. Enkelte forklarer dette med at de ikke har behov. Andre begrunner det med at de vil leve mest mulig normalt og ikke vil la sykdommen dominere livet. De vil ha minst mulig oppmerksomhet på sykdommen. Derfor vil de heller ikke etablere vennskap med andre med samme sykdom. De har valgt bort kontakt med andre med samme diagnose. En respondent sa det slik:

*'Jeg vil ikke sitte sammen med andre med cystisk fibrose. Jeg vil heller fokusere på det at jeg er frisk.'*

For noen få har det vært helt motsatt: Vennskap med andre som er i samme situasjon har vært viktig gjennom hele livet. Men de sier samtidig at dette er *'vennskap på godt og vondt'*, fordi de opplever at venner faller fra på grunn av sykdommen.

Blant de som har valgt å ikke ha kontakt med organisasjonen, er det likevel flere som har hatt kontakt med likemenn, og har i perioder i livet hatt nytte og glede av denne kontakten. De er kommet i kontakt med likemenn enten gjennom kompetansesenteret eller via tidligere opphold på Frambu.

#### 8.5.4 Tjenesteyteres nytte av kompetansesenteret

Kompetansesenteret ga navn og telefonnummer til fire fagpersoner i distriktet som vi kunne kontakte for å høre hvordan de hadde opplevd samarbeidet med kompetansesenteret. Det gjaldt en lege, to fysioterapeuter og en sosiallærer. De ble intervjuet per telefon i slutten av 2007. Tjenesteyterne vil også av hensyn til anonymitet omtales som *hun*, og det samme vil de barna som de betjener. Alle fire har kontakt med én person med CF, og har kjent 'sin' bruker i mange år.

En av dem er behandler for barnet, med kontakt minst to ganger i uken. En annen er koordinator både for ansvarsgruppen, for individuell plan, for hjelpemidler og for fritidstilbud. En tredje er fastlege, mens den fjerde har koordinerende ansvar i skolesammenheng.

To av respondentene kom i kontakt med kompetansesenteret gjennom barnehagen:

*'Jeg ble invitert før skolestart til å komme i ansvarsgruppemøte. Der traff jeg en sykepleier fra kompetansesenteret og fikk kontakt.'*

En av tjenesteyterne fikk kontakt med kompetansesenteret via et barn med CF, som hun overtok den faglige oppfølgingen av fra en kollega:

*'Jeg 'arvet' et CF-barn, kompetansesenteret var på jakt etter noen som kunne overta som fysioterapeut og da kontaktet de meg.'*

En annen fikk kontakt via barnets mor, som overleverte telefonnummer på personer ved kompetansesenteret som hun kunne kontakte.

Alle fire var meget fornøyd med den første kontakten. En av dem sa det slik:

*'Det var veldig bra. De hadde veiledning hjemme hos barnet, og jeg fikk være med. Jeg fikk høre at jeg bare kunne ringe kompetansesenteret - jeg har forresten nettopp ringt nå - så jeg har snakket med en sykepleier, og hun spurte legen og ga meg nødvendig informasjon. Det er også fysioterapeut i teamet. Det er henne jeg snakker mest med. Så får jeg være med på storkontrollen hvert år.'*

En annen sa at hun så annonsen om et kurs på 'nettet' og ringte, og alt var ryddig og greit. *'De er jo så hjelpsomme.'* En framhevet hvor viktig det var at de fikk kontakt på et tidlig tidspunkt, slik at de kunne forberede skolen på hva som var viktig å ta hensyn til:

*'Fortsettelsen var også fin. Vi traff foreldrene sammen med folk fra kompetansesenteret. Så kunne vi planlegge slik at lærerne kjente til cystisk fibrose fra første skoledag.'*

Alle sier at det er en fordel at de når som helst kan ringe til kompetansesenteret. Det gir en trygghet, og de stoler på at de kan greie oppgavene når de har noen å snakke med. I

perioder har de kontakt ofte, andre perioder kan det gå måneder mellom hver gang de ringer:

*'Jeg har jo lært mye - har vært både på ukekurs og kortere kurs. Så kan jeg ringe og spørre: 'Bør vi prøve dette nå?' Det er så godt å ha dem i ryggen.'*

Fysioterapeutene framholder at de har vært på fagrettet kurs sammen med ergoterapeuter. Dette har vært viktig for dem, og de har kontakt med fagfeller for å drøfte enkelte problemer og få tips og ideer. Legen tar kontakt med enten med sykehuset eller med kompetansesenteret i forbindelse med prøver hun tar av barnet, og da benytter hun anledningen til å spørre hvis hun lurere på noe.

Alle sier at internettsidene er oppdaterte og gode. De sier at det er enkelt å få informasjon, både fra kompetansesenteret og fra mødrene til barna med cystisk fibrose.

Det etiske dilemmaet med behandling og fritid har vært diskutert på kurs, og en av tjenesteyterne sier at det er noe som er vanskelig å løse, men som må diskuteres:

*'Vi vil jo så gjerne behandle hele tiden og ser at hun kan trenge det. Men så har hun jo lyst å slappe av med vennene også. Hvor mye skal vi følge opp? Hva kan vi forvente?'*

## **8.6 Kontakten med det øvrige tjenesteapparatet**

### **8.6.1 Leger og annet helsepersonell**

Respondentenes kontakt med kompetansesenteret dreier seg om faste kontroller med tverrfaglig oppfølging og behandling, samt bistand i søknadsprosesser. Begge deler er helt uvurderlig for respondentene. Også respondenter som tilhører andre regioner vil gjerne ha kontakt med spesialistene på Ullevål, selv om det finnes legespesialister i deres region.

Foreldrene til de små barna forteller at helsestasjonslegen ikke kan noe om cystisk fibrose og ett foreldrepar opplevde at helsestasjonslegen bagatelliserte situasjonen. Dette har ført til at de ikke bruker helsestasjonstilbudet, men forholder seg direkte til kompetansesenteret.

Når det gjelder fastlegens involvering, har to respondenter kontakt med fastlegen som følger dem opp i samarbeid med kompetansesenteret, de andre respondentene forholder seg ikke til fastlegen når det gjelder diagnosen. Generelt ser fastlegen ut til å spille en underordnet rolle i den diagnosespesifikke oppfølgingen.

*'Jeg har mange andre problemer også i tillegg til CF-en. Jeg går til fastlegen med det og så går jeg til kompetansesenteret med CF-en. Kompetansesenteret definerer seg vekk fra alt dette andre. De vil ikke se 'hele meg'. Men jeg trenger at både fastlege og kompetansesenteret er inne i bildet og jeg trenger strengt tatt at de samarbeider, men det gjør de ikke. Kompetansesenteret spør ikke om arbeidssituasjonen og sykemeldingene mine som fastlegen interesserer seg for. Det er vanskelig når ting er så sammensatt. Det blir tungvint.'*

De fleste sier at kontakten med hjelpemiddelsentralen er tilfredsstillende, selv om leveringstiden på hjelpemidler kan være lang. De fleste har fått god hjelp til å utrede

behovet for hjelpemidler fra den lokale ergoterapeuten eller fra kompetansesenteret. Både en av de voksne og et foreldrepar forteller at de har fått avslag på hjelpemidler som de ønsker å bruke i behandlingen, der trygdekontoret har begrunnet avslaget med at hjelpemidlet enten skal dekkes av skolen, fordi de betrakter det som utstyr som skal brukes i skoletiden, eller av dem selv, fordi trygdekontoret betrakter det som et fritids-hjelpemiddel eller et treningshjelpemiddel.

Kun én av de voksne respondentene har hatt et kommunalt tilbud i en periode i form av en hjemmehjelp, men valgte å si fra seg dette tilbudet fordi det ble for uforutsigbart. I stedet har respondenten fått en ordning med personlig assistent noen timer i uka. Dette fungerer tilfredsstillende.

### 8.6.2 Trygdekontoret

Respondentene forteller om svært varierende erfaringer med trygdekontoret. Enkelte har det de betegner som et greit forhold til trygdekontoret. Én forteller at saksbehandleren selv tok initiativ til stønader de ikke visste at de kunne få, og et foreldrepar har ansvarsgruppe for barnet der trygdekontoret deltar aktivt:

*'Det var hun på trygdekontoret som fylte ut søknaden. "Skriv under her," sa hun og det var til stor hjelp. Vi visst ikke at man kunne få stønad. Vi trodde man måtte betale alt selv. Så var det noen andre som hadde fått høyere sats og da søkte vi også. Vi fikk søknaden innvilget og vi fikk til og med etterbetalt. Det hadde vi aldri ventet.'*

Andre forteller om mange negative erfaringer og store problemer med å få aksept for behovene knyttet til sykdommen. En felles erfaring er at det er svært lang saksbehandlingstid når det gjelder søknad om stønader og refusjon av utgifter, og dette opplever de problematisk fordi det dreier seg om deres økonomiske trygghet:

*'Det tar flere måneder å få refundert utgifter til medisiner. Nå har vi utestående utgifter til medisiner for nesten 10.000, men vi vet ikke når vi får det tilbakebetalt. Det du ikke får, får du beskjed om med en gang, mens det du får, det tar fryktelig lang tid.'*

Respondentene framhever at det en stor utfordring å få trygdekontoret til å forstå hva cystisk fibrose dreier seg om og hvilke konsekvenser sykdommen kan ha for den enkelte. Flere sier at det er vanskelig å forholde seg til personalet på trygdekontoret. Én respondent kommenterte på spørsmålet om erfaringer med trygdekontoret med: *'Det der er nesten for vanskelig å snakke om, for jeg blir så sint bare jeg tenker på det.'*

Én ting er at trygdekontoret kan være lite tilgjengelige ved at de enten ikke tar telefonen eller ikke svarer på brev. Respondentene opplever også at det er lite kunnskap og velvilje å spore:

*'Man må være ydmyk og passe på å ikke bli uvenner med dem.'*

Respondentene forteller at ansatte ved trygdekontoret ikke vet noe om cystisk fibrose og mange respondenter opplever det som om de heller ikke vil ta imot informasjon som blir tilbudt. De gir heller ikke ut informasjon om rettigheter, og de opplever som stivbent når det gjelder spørsmål om delvis uføretrygd:

*'De tenker bare at det skal være atføring eller hel uføretrygd, aldri noe mellomting.'*



De fleste respondentene forteller at prosessen når det gjelder søknader om stønad forløper som *'en standard at alle får avslag på den første søknaden. Så må vi anke og så går det gjennom'*. Flere respondenter er også inne på at trygdeetaten er uforutsigbar når det gjelder hva de kan få stønad til og ikke. Plutselig kan de få avslag på medisiner de har brukt i lang tid uten at det gis noen forklaring på hvorfor dette skjer.

Noen respondenter har fått hjelp av kompetansesenteret når det gjelder søknader til trygdekontoret. Disse bruker uttrykk som *'uvurderlig hjelp'* når de beskriver dette. Andre som har vært uheldige, ytrer ønske om at kompetansesenteret skulle være den som fremmet brukernes behov for medisiner overfor trygdeetaten, slik at ikke hver enkelt skal være nødt til å *'ta den kampen selv'*.

Enkelte av de voksne respondentene sier at det trolig er et spørsmål om kort tid før de må innse at de må gi opp arbeidslivet og at uførepensjon vil være eneste løsningen. De opplever i denne situasjonen at trygdekontoret ikke kommer dem i møte når det gjelder behovet for en gradvis nedtrapping i arbeidslivet:

*'Trygdekontoret er en historie for seg. Der er det ingen velvilje å spore. Jeg vil gjerne jobbe fullt, men legen min har sagt at jeg må begynne å tenke på at det ikke går lenger. Så da ba jeg om et møte med trygdekontoret, for jeg vil prøve å jobbe 80 % og ha 20 % uføretrygd, og så ville jeg finne ut hvor mye jeg taper økonomisk på det. Men de bare spurte 'vil du omskoleres eller vil du på attføring?' - og jeg vil ingen av delene. Og så sier de at da må jeg ned i 50 % eller full uføretrygd, og jeg er ikke der ennå at det er aktuelt.'*

### **8.6.3 Barnehage og skole**

Foreldre til barn som har hatt behov for tilrettelegging i barnehage sier at dette har fungert godt. Barna har pedagogisk oppfølging, egen assistent, og tilbud om trening fra kommunal fysioterapeut. Kompetansesenteret har gitt veiledning og opplæring til personalet. Foreldrene forteller om et godt samarbeid med personalet i barnehagene, selv om de også her har opplevd at kommunen har knappe ressurser.

Foreldre med skolebarn er ikke så positive i sin beskrivelse av tilretteleggingen i skolen. De forteller at forholdet til skolen kan være vanskelig. Selv om skolen i utgangspunktet ofte er velvillig, følger den ikke alltid opp i praksis. Et par av foreldrene forteller også om en vedvarende konflikt med rektor om bruk av assistentressurser, der rektor vegrer seg mot å sette av ressurser til det bestemte barnet, men ønsker at samtlige barn på skolen som har særskilte behov skal dele likt på de ressursene som er. Dette fører til at foreldrene engster seg for at barna ikke får den daglige oppfølgingen de trenger, fordi diagnosen kan *'være usynlig og det kan virke som det ikke er så alvorlig som det faktisk er'*.

Flere, både voksne og foreldre, er inne på at det er vanskelig å få forståelse for at de er syke når de tilsynelatende virker friske, og at det nettopp er den nitidige daglige oppfølgingen med medisiner, mosjon og kosthold, som gjør at de fungerer så godt som de gjør.

Alle med små barn har hatt bistand fra enten kompetansesenteret eller det regionale tilbudet når det gjelder å gi informasjon til barnehage og skole. Det at kompetansesenteret tilbyr seg å delta i møter med det lokale tjenesteapparatet oppleves svært positivt og nyttig. Det gir en annen faglig tyngde når informasjon gies fra en ekspert på området.

*'Det gjør mer inntykk enn når vi informerer, for når de kommer fra kompetansesenteret tenker fagfolk at dette må være alvorlig.'*

To foreldre har ansvarsgruppe som fungerer, mens de andre har ikke ansvarsgruppe.

## 8.7 Arbeidslivet

Respondentene har valgt utdanning og yrke etter evne og interesse. Samtidig har de vært klar over at diagnosen setter begrensninger. To av respondentene har skiftet yrke, ikke først og fremst på grunn av diagnosen, men på grunn av arbeidsmarkedet. Én respondent skiftet yrke på grunn av diagnosen, men er nå uføretrygdet. Én av de voksne med diagnosen er i full jobb, og sier at arbeidsgiveren er villig til å finne fram til ordninger som passer dagsformen. De andre er helt eller delvis uføretrygdet på grunn av diagnosen.

Arbeidslivet har vært vanskelig for alle respondentene. De forteller om et dilemma mellom å jobbe med noe de liker og med noe som *'passer for en CF-er'*. To respondenter forteller at de fikk beskjed fra legene om at yrkesvalget kanskje ikke var lurt for en person med CF, men begge sier at de måtte finne ut av dette selv. Andre har valgt utdanning og yrke med tanke på de begrensningene diagnosen kunne komme til å sette for dem. Respondentene forteller at arbeidsgiverne har vært imøtekommende, og at hovedproblemet deres ligger i at kreftene ikke lenger strekker til på samme måte som tidligere. De presser seg ofte mot grensen, fordi de vil *'leve mest mulig normalt'*. De voksne respondentene forteller at hverdagen handler om å holde sykdommen i sjakk. Det å fungere i arbeidslivet blir en del av dette helhetsbildet. Alle forteller om mange år med en stadig kamp for å vise at de fungerer i jobben, og med mange og lange sykemeldinger.

*'Trygdekontoret var litt vel raske til å foreslå full uføretrygd. Jeg vil gjerne jobbe mer og ha hjelp til å kunne jobb mer.'*

Uføretrygden blir ett av flere tegn på at sykdommen forverrer seg. Én av respondentene sier:

*'Jeg elsket jobben min, men jeg har omsider innsett at det går ikke lenger. Legen min har foreslått det lenge. Men jeg vil ikke fokusere på sykdommen og det negative med den. Jeg vil se på uføretrygden som en anledning for meg til å ha livskvalitet.'*

## 8.8 Sosial aktivitet og deltakelse

Det kan være krevende å være foreldre til barn med cystisk fibrose. Det går med mye tid til å følge opp barna. Foreldre i denne undersøkelsen har valgt en løsning der én av dem i perioder har vært helt eller delvis hjemmeværende på grunn av barnets diagnose. Oppfølgingen av barnet krever en stram organisering av dagen for å få gjennomført medisiner og trening, samtidig som barna følges opp slik at de kan delta i sosiale aktiviteter. I tillegg går det mye tid med til papirarbeidet knyttet til søknader.

Foreldrene er også opptatt av at søsken til tider kan få for lite oppmerksomhet fordi det er krevende å følge opp barnet med CF. Dette bekymrer foreldrene. De ønsker seg tilbud fra kompetansesenteret som er rettet direkte mot det å være søsken.

Intervjuene med de voksne respondentene viser at før eller siden legger sykdommen begrensninger på det sosiale livet. De voksne respondentene har likt å være fysisk aktive, og mener selv at dette har vært en fordel for dem. Det har gitt dem styrke og utholdenhet. De forteller at de regner med at trening har gjort at konsekvensene av sykdommen ikke er så store som de ellers kunne ha vært.

De voksne respondentene forteller at de i perioder har lite overskudd i hverdagen, og enkelte sier det trolig er et spørsmål om kort tid før de må innse at de må gi opp arbeidslivet og at uførepensjon kan være eneste løsningen. Dette vil de utsette lengst mulig både på grunn av økonomien og fordi jobben betyr mye for dem, - for deres identitet og sosiale liv. De voksne sier de er kommet i en situasjon der de må disponere krefter. Hverdagen er blitt krevende i seg selv og de må velge nøye hva de skal bruke kreftene til.

## 8.9 Oppsummering for cystisk fibrose

Kunnskapen om cystisk fibrose er betydelig større i dag enn for et par tiår siden, også takket være at kompetansesenteret ved Ullevål Universitetssykehus driver forskning og utviklingsarbeid. Likevel opplevde enkelte foreldre i respondentgruppen at det tok relativt lang tid før diagnosen ble stilt, og de møtte i den perioden liten forståelse for sin engstelse for barnets helse fra det ordinære helsevesenet. Både foreldrene til barn med CF og voksne med diagnosen er fornøyd med kompetansesenteret og ser på det som meget viktig, selv om mange får mye av behandlingen på et lokalt sykehus.

Kompetansesenteret har hatt kurs og veiledning i barnehager og skoler, noe som foreldrene er svært fornøyd med.

De lokale tjenesteyterne ga uttrykk for at de har stor nytte av kompetansesenteret når det gjelder å hjelpe 'sin' bruker i forhold til cystisk fibrose.

Norsk forening for cystisk fibrose ble sett på som viktig av foreldrene. De vil gjerne ha kontakt med organisasjonen slik at barna senere kan ha venner med samme diagnosen. De voksne respondentene ønsker å fokusere på at de er friske og har begrenset sin kontakt med organisasjonen til internettsidene.

Foreldre med små barn har gode erfaringer med barnehagens tilrettelegging og imøtekommenhet, mens erfaringene med skolen er blandet. Blandet er også erfaringene med trygdekontoret. Særlig ille er det at trygdekontoret oppleves som lite velvillig til å sette seg inn i hva CF er for noe, og at det er svært lang behandlingstid ved søknader om refusjon av utgifter.

Cystisk fibrose påvirker det sosiale livet. Foreldrene bruker mye tid på å følge opp barna, og de innser at dette kan gå ut over overskuddet til friske søsken. Samtidig ønsker de at barnet får leve så normalt som mulig. De voksne respondentene mener at de har valgt yrke uten å ta hensyn til sykdommen, men de merker at det med årene blir vanskeligere å henge med. De er kommet i en situasjon der de må velge hvordan de skal disponere kreftene.

Cystisk fibrose var tidligere regnet som en barnesykdom. Takket være bedre behandling lever mennesker med denne diagnosen i dag mye lenger. Dette representerer en ny

utfordring for både pasientene og kompetansesenteret. Voksne med cystisk fibrose har gitt uttrykk for at de merker at de blir svakere og dårligere. Dette medfører både psykiske og fysiske utfordringer og krever at kompetansesenteret ikke trapper ned tilbudet når brukeren blir eldre, men heller utvider det.

## 9 DYSTROFIA MYOTONIKA - DM

### 9.1 Diagnosen dystrofia myotonika

Dystrofia myotonika<sup>97</sup> er en autosomt dominant arvelig sykdom som har en tendens til å forverres fra en generasjon til den neste. Sykdommen ble beskrevet første gang i medisinsk litteratur i 1909.<sup>98</sup> Den ble primært erkjent som en muskelsykdom lokalisert til tverrstripet muskelvev med et preg av skade på muskelfibrene og muskelsvinn. I tillegg til svakhet og økt fysisk tretthet i muskelen, er det vanskelig for en sammentrukket muskel å slappe av igjen, for eksempel etter et håndtrykk eller når øyelokkene har vært knepet igjen, noe som har gitt betegnelsen *myotoni*. Selv om sykdommen klassifiseres som en muskelsykdom (nevromuskulær sykdom) er det egentlig en systemsykdom som kan affisere mange organer og funksjoner.

#### 9.1.1 Begreper, inndeling og konsekvenser

Først i 1960 ble det klart at en egen medfødt, alvorlig form forekom, og så sent som 1991 ble *barndomstypen* utskilt som en egen gruppe. Disse typene har samme genfeil, men i noe ulik grad, og sammenfattes under forkortelsen *DMI*<sup>99</sup>. Denne inndelingen har stor betydning for forståelse av sykdommens arvelighet og kunnskap om sykdomsforløp.

I familier hvor en person har dystrofia myotonika, går det ofte alt for lenge før diagnosen blir stilt. Ofte forekommer feildiagnostisering med uheldige følger for informasjon, tiltak og oppfølging. Diagnosen for et barn med DM er ofte vanskelig på grunn av uspesifikke symptomer og tegn. For eksempel kan en elev ha lærevansker, og kan oppfattes som sky og lite meddelssom. De kliniske tegnene er likevel ofte typiske hvis man bare tenker på diagnosen og kjenner til de mange fremtredelsesformene. Ved mistanke bør både barn og foreldre tilbys klinisk nevrologisk undersøkelse og DNA-test. En presis gentest har eksistert siden mutasjonen (som er felles for alle) ble beskrevet i 1992.<sup>100</sup> Men det er registrert flere varianter de senere årene og man regner med å kunne beskrive flere typer i årene som kommer.<sup>101</sup>

Personer med Dystrofia Myotonica kan ha svært ulikt sykdomsbilde, og ha sykdommen i varierende grad. Sykdommen framtrer med et mangfold av symptomer, fra det slappe spedbarnet som ikke vil puste eller suge selv, den alltid trette, ukonsentrerte, fysiske svake,

---

<sup>97</sup> Dystrofia myotonika, forkortes DM, er også kjent som Steinerts sykdom. Også kalt Myotonic Dystrophy. DM tilhører gruppen nevromuskulære sykdommer.

<sup>98</sup> [www.Frambu.no](http://www.Frambu.no)

<sup>99</sup> En egen type, *DM2*, forekommer kun i voksen alder med muskelsvakhet hovedsakelig i de kroppsnære (proksimale) muskelgruppene og med betydelige muskelsmerter. Denne typen er langt sjeldnere enn *DM1*.

<sup>100</sup> [www.Frambu.no](http://www.Frambu.no)

<sup>101</sup> Skandinavisk konsensusprogram 2007. Dystrophia Myotonica (*DM1*)

klossete skolegutten eller -jenta med åpent stående munn, til tenåringen med stadige magesmerter eller den voksne personen som har blitt fysisk redusert fra normal fungering til en stadig mer sykmeldt, sliten hverdag og et ansikt preget av muskelsvinn og hengende øyelokk. De viktigste funksjoner som kan rammes er mage-tarmkanalens mobilitet, hjerte og kretsløp, pustefunksjoner og læringsfunksjoner (inkludert våkenhet/søvn og kognitive funksjoner som oppmerksomhet og hukommelse). Grå stær (*katarakt*) er vanlig, men sjelden alvorlig for synsskarpheten.

Sykdommen kan være nedarvet fra både mor og far, selv om de dårligste oftest får den fra mor. Hvis mor ikke selv er kjent med sin diagnose, er det ikke lov å foreta bærerdiagnostikk/prediktiv diagnostikk ifølge bioteknologiloven uten genetisk veiledning av mor.

En måte å nærme seg diagnosen ved mistanke er å undersøke håndtrykket for myotoni. Senere er en klinisk nevrologisk undersøkelse det viktigste redskap for diagnose, fulgt opp av supplerende laboratorieundersøkelser og gentest. DNA-analyse er gullstandard og alle har mutasjon i det samme gen på kromosom 19.

#### *Den medfødte formen*

Den medfødte formen (kongenitt dystrofia myotonika, DMC) er karakterisert ved symptomer og tegn ofte allerede i fosterlivet. I nyfødthetsperioden (neonatalt) registreres uttalt slapphet (hypotoni) og av og til klumpføtter eller andre feilstillinger i leddene, som kan ha nedsatt bevegelse (kontraktur). Pustevansker og manglende sugesevne kan raskt medføre risiko for vitale funksjoner med oksygenmangel (asfyksi) og ernæringssvikt som resultat. Lungeumodenhet og feilsvelging (aspirasjon) kan bidra til dette.

Barnet vil ofte ligge i froskestilling, ha en litt spesiell trekantet munn (teltformet eller karpemunn) og ansiktet virker slapt og mimikkfattig. Det kan være medfødt hoftefeil (hofteluxasjon) og klumpfotfeilstilling. Puste- og ernæringsvansker kan gjøre intensivbehandling med respiratorstøtte nødvendig.

Hvis barnet kommer gjennom nyfødthetsperioden, kommer det som regel en bedring av muskelkraften til opp i skolealder, men nesten alle har forsinket motorisk utvikling og  $\frac{3}{4}$  har mental utviklingshemning (IQ<70). Denne ser ut til å være til stede fra starten og er statistisk opp igjennom barndommen.

#### *Barndomsformen*

Typiske tegn i småbarnsalder er noe svak eller klossete motorikk med lett forsinket gangutvikling, en tendens til å snuble og falle og vansker med å løpe. Mange har også snøvlete, utydelig tale. De fleste i skolealder klager over kronisk tretthet og langsomhet.

De aller fleste har behov for tilrettelagt lese- og skriveopplæring. Mange plages med oppmerksomhetsvansker og svak impulskontroll. Langsomhet, uttalt mangel på initiativ og øket søvnbehov er heller ikke uvanlig. Mage- tarmplager med svelgevansker, residiverende magesmerter, forstoppelse og diaré kan være en betydelig plage hos mange.

Mimikkløshet kan føre til at barna blir ensomme, både i barnehage og skole, da andre, både barn og voksne, kan oppfatte deres mimikkløshet som manglende respons og interesse.

Kombinasjonen av lærevansker, kronisk tretthet og initiativløshet, manglende tiltakslyst, konsentrasjonsvansker, mage- tarmplager og lite kontakt med jevnaldrende kan være et stort problem for hele familien.

### *DMI hos voksne*

DM1 hos voksne er den vanligste arvelige muskelsvinnesykdommen/dystrofien hos voksne, men kan variere fra helt bagatellmessige tegn som oppdages tilfeldig eller ved en familieutredning til mer alvorlige symptomer. DM kan framvise alle grader av kronisk tretthet, oppmerksomhetsproblemer, hukommelsesproblemer og lærevansker. I en del tilfeller er disse vanskene fremadskridende og kombinert med søvnforstyrrelser med tendens til dagsøvn. Mange kan ha nedsatt pustefunksjon om natten og kan våkne med kvalme, hodepine og tretthet som kan tolkes som andre ting. Samtidig kan det være en påfallende initiativløshet og manglende lyst til å snakke om symptomer og plager eller utveksle erfaringer. Personer med DM opplever ofte muskelsmerter. Man vet ikke helt om muskelsmertene bare skyldes nedsatt musklestyrke. Myotonier kan også gi smerter, og i tillegg skjer det metabolske endringer/reaksjoner i muskulaturen som kan forårsake smerter. Det forskes fortsatt på i hvilken grad psykiske vansker er spesifikke for DM eller mer sekundære til de store påkjenningene ved de mer alvorlige former av sykdommen. Det er heller ikke uvanlig med depresjoner.<sup>102</sup>

Kroniske mageplager med diaré, eventuelt vekslende med forstoppelse, og smerter, kan ha medført langvarige og omfattende utredninger uten at man har forstått sammenhengen eller kommet frem til noen diagnose. Andre ganger kan akutte knipesmerter være så alvorlige at det mistenkes tarmslyng eller annen mageforstyrrelse som krever kirurgisk intervensjon. Dette vil erfaringsmessig ofte bli feiltolket.

Hjerteuregelmessigheter og en økt risiko for plutselig uventet hjerteflimmer med plutselig hjertedød gjør det nødvendig med undersøkelse og oppfølging også hos hjertespesialist (kardiolog), som kan foreslå forskjellige behandlingstiltak. Personer med DM kan ofte fortelle om voksne slektninger som har dødd i plutselig hjertedød.

### **9.1.2 Forekomst**

Det er stor geografisk variasjon i utbredelsen av sykdommen, og man antar at den er oversett og underdiagnostisert fordi den kan forekomme i alle alvorlighetsgrader og med svært forskjellig forløp. I Vest-Sverige har en stor epidemiologisk undersøkelse vist en forekomst av den medfødte og barndomstypen på 0,5:10.000, og hos voksne (klassisk + mild type) 1-2:10.000.

Genfeilen i DMPK-genet er en såkalt trinukleotid repeat sykdom lokalisert til kromosom nr. 19 (19q13) og skyldes at en aminosyresekvens i arvestoffet (CTG) gjentas for mange ganger. Feilen har en tendens til å øke på. Friske mennesker har et visst antall slike gjentakelser (5-37). Antallet gjentakelser utover dette avspeiler til en viss grad sykdommens alvorlighetsgrad og prognose. Den mildeste varianten av sykdommen som gir symptomer først i voksen alder har fra 50-100 gjentakelser. Den klassiske voksenformen har 100-1000 gjentakelser. De alvorlige barndomsformene har 230-1800 gjentakelser, mens de medfødte formene har fra 800-2000 gjentakelser. Det kan imidlertid være stor variasjon og gjentagelsesfeilen kan være ustabil, det vil si at den kan øke helt fra tidlig fosterstadium. Dette gjør at man ikke kan si noe sikkert om prognosen, for eksempel ut fra en fostervannsprøve, selv om denne viser et relativt lavt antall (>37-100). Også symptomfrie foreldre med 38-49 gjentakelser har det man kaller premutasjoner og kan overføre sykdommen til sine barn. Slike premutasjoner eller

---

<sup>102</sup> Winblad S: Myotonic dystrophy type 1. Cognition, personality and emotion. Doctoral Dissertation in Psychology. Department of Psychology, Göteborg University, Sweden 2006

minimalt affiserte personer med 35-55 gjentakelser er muligens årsaken til at DM fortsetter å opptre over hele kloden i stedet for å dø ut.

Det ser også ut til at de minste mutasjonene kan overføres fra både mødre og fedre, mens de mer alvorlige med flere repetisjoner oftest overføres via mødre. De medfødte overføres bare via moren.

Mutasjonene kan tilta i størrelse i kroppscellene (økende antall gjentakelser) gjennom livet og medfører da økende symptomer og vansker. Sykdommen ansees derfor som en progredierende lidelse. Antallet gjentakelser kan også variere innen forskjellige vev og organer, for eksempel slik at hjerte eller hjerne kan være relativt sterkt affisert uten noen markerte symptomer fra kroppsmusklene.

### 9.1.3 Tiltak for personer med dystrofia myotonika

Det finnes fortsatt ingen spesifikk, helbredende behandling, men det vil være aktuelt med mange symptomlindrende tiltak ved de alvorlige formene. Medikamenter kan hjelpe på myotonien, der denne er svært plagsom, og kan bedre oppmerksomhetsfunksjoner og søvnmønster.

Visse medikamenter kan ha en ugunstig virkning på pust og hjertefunksjon. Narkose vil kunne medføre økt risiko for komplikasjoner og generelt skal man være svært tilbakeholdende med inngrep som krever full bedøvelse. Det er anbefalt for pasientene å ha med seg et informasjonsskriv som opplyser om disse forholdene.

Tilpasset fysioterapi, ergoterapi, hjelpemidler og tilrettelegging av skole- og arbeidssituasjon er viktig for å bedre livskvalitet og unngå utstøting fra utdanning eller arbeidsliv. Uførestønad blir allikevel ofte nødvendig på et tidspunkt. Familieveiledning omfatter både par der den ene har diagnosen og informasjon til storfamilien, inkludert søsken, besteforeldre og søskenbarn med økt risiko. Genetisk rådgiving står sentralt. Samtaler med psykolog og/eller psykiater, behandling av depresjon og andre psykiske lidelser må vurderes jevnlig. Ernæringsfysiolog og mage-/tarmspesialist kan være viktig å trekke inn i et tverrfaglig ekspertteam, gjerne på regional basis. Forebyggende tiltak og beredskapsplaner bør sammenfattes med en individuell plan og sikre en planmessig oppfølging. Et skandinavisk oppfølgingsprogram med anbefalinger ble lansert våren 2007. Hele referanseprogrammet kan hentes på internett fra Örebro Universitets-sjukhus<sup>103</sup>.

## 9.2 Kompetansesenter

### 9.2.1 Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu er en stiftelsen og et landsdekkende kompetansesenter for sjeldne og lite kjente funksjonshemninger og har tilbud til ca. 100 sjeldne diagnoser. Frambu ble stiftet i 1955 av arbeiderbevegelsen, og skulle være et tilbud til 'Oslo-barn med poliomyelitt og cerebral parese'.<sup>104</sup> Fra januar 2005 ble Frambu en del av Helseregion Sør-Øst som et statlig finansiert supplement til det ordinære hjelpeapparatet. Tilbudene er like mye rettet

<sup>103</sup> <http://www.orebro.se/upload/USO/Neuro/Dokument/DM1%20070606.pdf>

<sup>104</sup> [www.frambu.no](http://www.frambu.no): Frambus historie



mot voksne som mot barn og skal dekke hele livsløpet. Frambu skal samle, utvikle og spre kunnskap om sjeldne og lite kjente funksjonshemninger til brukere, pårørende og fagmiljøer slik at barn, unge og voksne personer med nedsatt funksjonsevne kan leve et liv i tråd med egne forutsetninger, ønsker og behov.

### **9.2.1.1 Brukermedvirkning ved kompetansesenteret**

Frambu har nær kontakt med de brukerorganisasjonene som de betjener. Kursene planlegges i nært samarbeid med brukerorganisasjonene, alt etter de behov organisasjonen mener er aktuelle. Frambu skal være en møteplass for familier og fagersoner.

### **9.2.1.2 Tilbud ved kompetansesenteret**

Senteret har organisert sine aktiviteter i følgende kjernetilbud:

- Kurs på Frambu tar utgangspunkt i enkeltdiagnoser, diagnosegrupper og diagnose-overgripende tema. Kursene arrangeres for personen med funksjonsnedsettelsen/-diagnosen, familier og hjelpeapparat. Deltakerne bor på Frambu under kurset og får tilbud om forelesninger, gruppesamtaler, konsultasjoner og felles aktiviteter. Barna får et pedagogisk tilbud i Frambu barnehage og skole og følges aktivt opp av fritidskonsulenter. Kurs på Frambu er gratis for brukere og pårørende.
- Hver sommer arrangerer Frambu fire helseleire for barn og unge med sjeldne funksjonshemninger. Leirene arrangeres uten foreldre, varer i en til to uker og har ca. 40-50 deltakere på hver leir. På helseleir får deltagerne møte andre som er i samme situasjon som seg selv, utveksle erfaringer og knytte sosiale nettverk. Frambu ønsker å legge til rette for at deltagerne skal kunne sprengre egne grenser og oppdage nye muligheter. Leirene er kjempepopulære.
- Frambu forsøker å stimulere til nettverksbygging på flere nivåer i samfunnet. Samarbeid med lokalt hjelpeapparat er nødvendig for å sikre at personer med en sjelden og lite kjent funksjonshemming og deres familie skal få de tjenester og den tverrfaglige hjelp de har behov for på sitt hjemsted. Frambu foretar utreiser til den enkeltes hjemmemiljø med informasjons- og veiledningsmøter og ved kurs og innlegg på konferanser og seminarer. Henvendelser om veiledning og nettverksbygging rettes direkte til Frambu. Deltakelse fra Frambu er gratis.
- De siste årene har utviklingsarbeidet på Frambu fått en mer fremtredende plass i virksomheten. Utviklingsarbeidet dreier seg om å kartlegge, samle og systematisere kunnskap og erfaringer både fra praksisfeltet og fra Frambus virksomhet. Utviklingsarbeidet på Frambu skal styrke senterets kunnskap om diagnosene senteret arbeider med og om det å leve med en sjelden og lite kjent diagnose, samt bidra til å utvikle kompetanse om sjeldne funksjonshemninger. Frambu samarbeider med utdannings- og kompetansemiljøer i Norge og andre land. Å ha tilgjengelig, relevant og kvalitetssikret informasjon om sjeldne og lite kjente funksjonshemninger er høyt prioritert på Frambu. Brukere og fagpersoner kan henvende seg direkte til Frambu via e-post eller telefon for å få informasjon om de sjeldne og lite kjente funksjonshemningene Frambu gir et tilbud til. Frambu produserer også Frambu-katalogen, som beskriver alle tilstandene senteret jobber med, samt foldere, informasjonshefter og småskrifter om enkeltdiagnoser eller diagnosegrupper. Dette kan bestilles via nettsidene eller ved henvendelse til Frambu. Fagbiblioteket på Frambu gir veiledning på relevant litteratur og aktuelle nettsteder. Frambus informasjonsmateriell er gratis for alle brukere og pårørende.

### 9.3 Nevromuskulært kompetansesenter, Universitetssykehuset i Nord-Norge HF Tromsø

Nevromuskulært kompetansesenter (NMK) ble opprettet i 1994 og har som hovedoppgave å diagnostisere og behandle pasienter med nevrologiske sykdommer. NMK representerer et tverrfaglig samarbeidsorgan mellom spesialister fra ulike laboratorie- og kliniske avdelinger ved Universitetssykehuset Nord-Norge (UNN). NMK tar i mot pasienter fra hele landet og er fra 2004 organisert som et av flere kompetansesentra for sjeldne funksjonshemminger under Avdeling for rehabilitering og sjeldne funksjonshemninger i Helsedirektoratet. NMK har følgende oppgaver:

- Bidra til at personer med sjeldne tilstander får samme tilbud og service som andre, og dekke behov for tjenester som ikke dekkes av det ordinære tjenesteapparatet. Dette kan være spesialisert informasjon, konsultasjoner, medisinske og pedagogiske utredninger, forebyggende og spesialisert behandling, samt muligheter til kontakt med andre med samme diagnose.
- Bygge opp kompetanse gjennom direkte kontakt med personer med de aktuelle tilstandene og deres pårørende, i samarbeid med andre som har delkompetanse på diagnosen og gjennom forsknings- og andre utviklingsprosjekter.
- Spre kunnskap og gi råd i forhold til alle faser i livet.
- Sammen med helsedirektoratet å bidra til videre- og etterutdanning av ulike yrkesgrupper
- Bidra til Helsedirektoratets felles informasjonstjeneste om sjeldne og lite kjente tilstander.

Kjerneområdet for kompetansesenteret er i første rekke å drive diagnostisering av muskel- og nervebiopsier. I tillegg skal vi spre kompetanse gjennom kurs og konferanser både for fagfolk, pasienter og andre brukere. NMK har en regional funksjon. Denne innbefatter også diagnostikk på materiale fra Nevrokirurgisk avdeling ved UNN. Ut fra ovennevnte har NMK definert sine kjerneområder til å innbefatte følgende:

- Laboratorievirksomhet knyttet til avansert diagnostikk av nevrologiske sykdommer (prøvemateriale er for eksempel muskelvev, nervevev, hud, blod, og materiale fra sentralnervesystemet.)
- Ivareta helhetlig behandling av pasienter som kommer til utredningsopphold ved UNN ved å tilby klinisk utredning understøttet av laboratorieanalyser kombinert med eventuelt fysioterapeutisk behandling, sosionomtjenester og ergoterapitjenester etter behov i samarbeid med aktuelle avdelinger
- Etablere et landsomfattende register for pasienter med medfødte muskelsykdommer
- Utøve informasjonstjenester ved henvendelser pr telefon, ved produksjon av informasjonsmateriell og distribusjon av dette. Sørg for kompetansespredning ved kurs og konferansevirksomhet og ved å tilby hospitering
- Drive et aktivt nettsted

I juni 2008 ble Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer offisielt åpnet. Registeret er etablert som et av Helse Nord's kvalitetsregistre og vil danne et grunnlag for kartlegging av funksjonsnivå og dermed også hjelpebehov for pasienter med nevrologiske sykdommer. Det naturlige forløpet av disse tilstandene er til en viss grad variabelt. Kartlegging av utvikling og endringer av funksjon gir oversikt over

utvikling av sykdom over år. Dette er viktig informasjon som også kan brukes til å identifisere effektive behandlingstilbud i forskningsprosjekter. Registeret vil gi en oversikt over en pasientgruppe som til nå er viet liten oppmerksomhet. Registeret muliggjør forskning på denne gruppen pasienter, hvor kunnskapsgrunnlaget til nå er mangelfullt. Sykdomsgruppen er heterogen, slik at forskning på de enkelte sykdommer må baseres på konkrete prosjekter med undersøkelser og innhenting av data som går utover registerdataene.

#### **9.4 Foreningen for muskelsyke - FFM**

FFM er en forening for alle med muskelsykdommer og har ca. 1900 medlemmer. FFM er også forening for personer med diagnosen dystofia myotonika. FFM har som mål å bedre forholdene for muskelsyke og deres pårørende. De samarbeider tett med Frambu.

Brukerorganisasjonen gir ut bladet Muskelnytt fire ganger i året. Den formidler informasjon og kunnskap som er aktuelt for personer med muskelsykdom, formidler informasjon om rettigheter og tips om muligheter. Brukerorganisasjonens likemannsutvalg støtter fylkeslagene i deres likemannsarbeid og bidrar i gjennomføringen av likemannstiltak.

#### **9.5 Utvalget**

Det ble sendt skriftlig henvendelse til 29 personer i gruppen dystrofia myotonika. Det kom bare fire svar på denne henvendelsen. Dette var for så vidt ikke uventet ettersom personene med denne diagnosen nettopp kjennetegnes ved mangel på krefter, overskudd og initiativ. Vi vurderte i den anledning å ringe alle som hadde fått henvendelse fra prosjektet, men valgte i stedet å presentere prosjektet på en samling for personer med DM på Frambu. Kurset på Frambu var et familiekurs som gikk over to uker, der hele familien kunne delta. Vi hadde dermed en mulighet til å intervju hele familier og belyse situasjonen for både voksne og barn. Kurset var et såkalt 'nybegynnerkurs', beregnet på personer som ikke hadde hatt opphold på Frambu tidligere, men det var også deltakere der som hadde vært på tidligere kurs. Vi presenterte prosjektet og våre ønsker om intervju for samtlige deltagere og spurte om noen kunne tenke seg å delta i et intervju, enten på ettermiddagen når dagens program på Frambu var ferdig, eller etter at de var kommet hjem fra kurset. Det viste seg at noen av deltagerne hadde fått brev fra oss, men hadde ikke hatt initiativ til å svare.

Vi gjennomførte i alt fire intervjuer i løpet av de to ukene som kurset varte. I tillegg gjorde vi avtaler om ett personlig intervju og ett telefonintervju. Det er dermed gjennomført intervju med i alt 18 respondenter. Både voksne med diagnosen og foreldre til barn er intervjuet. Det er også intervjuet pårørende og søsken. Når det gjelder intervjuer med foreldre til barn med diagnosen, ønsket i to av familiene ett eller flere av barna å være med på intervjuet. Disse barna var mellom 15 og 20 år.

For å ivareta anonymiteten til respondentene har vi valgt å omtale alle i hunkjønn i alle sitater og henvisninger til intervjumaterialet.

### 9.5.1 Diagnosen - når og hvordan

Dystrofia myotonika kan være vanskelig å diagnostisere. Våre respondenter bekrefter dette når de forteller om en lang og ofte vanskelig tid fram til den endelige diagnosen er blitt stilt. Bortsett fra én respondent, som har hatt diagnosen i ca. 15 år, har respondentene fått diagnosen i perioden 2000 til 2006.

Blant de voksne med diagnose som er intervjuet er det to som er foreldre til barn som ikke har diagnosen, mens de andre foreldrene har ett eller flere barn som også har diagnosen. Foreldre og barn har fått diagnosen omtrent samtidig. I noen tilfeller er barnet/ungdommen blitt utredet og testet først på grunn av symptomer, og deretter foreldrene. I andre tilfeller er en av foreldrene blitt utredet og testet først. Noen av de voksne respondentene med diagnose har hatt symptomer siden barnealder, noen merket tegn på at noe var galt først i løpet av ungdomsalderen, og noen har først fått symptomer etter at de er blitt godt voksne. De barna som er blitt testet, er i følge foreldrene blitt testet fordi det var mistanke om at de hadde sykdommen.

Der intervjuet dreide seg om barn med diagnosen var diagnosen blitt satt etter 10-års alder. De fleste foreldrene sier det har gått forholdsvis kort tid fra de oppsøkte hjelp for barnet til diagnose ble satt. Men to familier opplevde flere år med store problemer før diagnosen endelig ble stilt.

Noen har DM i mild grad. De synes selv at de ikke har hatt store plager gjennom oppveksten, men problemene har økt i voksen alder. Et par respondenter har ikke tenkt at de hadde en muskelsykdom før de nå, i godt voksen alder, er blitt svakere, eller de har en sønn eller en datter som har sterkere symptomer og har fått en diagnose.

En respondent som har hatt få plager i yngre alder beskriver plagene som en *'tendens til at hender og føtter dovnnet bort, og det gikk ikke fort over, men det var ikke noe jeg tenkte over'*.

En annen beskriver en oppvekst som var preget av en *'stadig trøtthet, men jeg var egentlig ikke plaget av det'*.

En av ungdommene, som oppfatter seg som lett rammet, sier om tiden på barneskolen:

*'Jeg var alltid sist, og jeg var dårlig i gym og jeg ble fort sliten'*.

Men denne senheten var ikke nok til å bekymre foreldrene, som moren sier:

*'Vi er en rolig familie, og jeg har vært hjemmeværende så vi har ikke trengt å skynde oss, og jeg tenkte at tregheten var en naturlig del av det'*.

Andre kan fortelle om en vanskelig barndom - de var alltid sene, ofte slappe og trøtte, hadde mye vondt i magen og vondt i hodet. De var ofte til lege, og ble utredet av Pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) fordi de fungerte dårlig på skolen. De ble beskyldt av lærerne for å være late og umotiverte. Foreldrene fikk høre at barnet var *'litt psykisk utviklingshemmet'*, eller at foreldrene var *'dårlige oppdragere, og det var lite grensesetting i hjemmet'*.

Flere av de respondentene som har sterkere/alvorligere symptomer helt fra barndommen, forteller om en oppvekst med mange plager, med hyppige legebesøk som barn og

hyppige henvendelser til bedriftslegen som voksen. Et par av respondentene har hatt gjentatte sykehusopphold i barndommen, og de har blitt undersøkt for hjerteproblemer, mageproblemer og hodesmerter uten at det førte til noen konklusjon om diagnose og behandling. Enkelte har hatt psykiske reaksjoner som av leger og psykologer har vært tolket som depresjon. Noen har fått antidepressiva av fastlegen, uten at det hadde noen virkning:

*'Jeg gikk i en periode på antidepressiva for legen trodde jeg hadde psykiske problemer, uten at det hjalp, men jeg var jo deprimert på grunn av situasjonen min. Jeg har fått mange forskjellige medisiner som ikke har hatt noen virkning.'*

Det ser ut til å være en felles erfaring for de respondentene som har vært mye plaget i oppveksten at tjenesteytere *'antar og gjetter, uten at de egentlig undersøker hva plagene kan skyldes'*. Et par av foreldrene, der det er barnet som har hatt tydeligst symptomer, forteller at kontakten med skolen og det pedagogiske tjenesteapparatet har vært vanskelig. Barna er blitt beskyldt for å være late og skoletrøtte. Noen har hatt ADHD-diagnose, og noen er utredet for lærevansker. Flere av foreldrene forteller om gjentatte utredninger av barna av PPT, og gjentatte besøk til helsesøster, fastlege, sykehusinnleggelse - med konklusjoner om at barnet er *'skoletrøtt', 'umotivert', 'mangler grensesetting hjemme', 'har lese- og skrivevansker'*.

En forelder sier om sitt barn:

*'Det har vært mange diagnoser opp gjennom årene. Alle har sagt at hun skal ta seg sammen. I det ene øyeblikket er vi dårlige oppdragere, i det andre er hun mentalt tilbakestående. Alle har diagnostisert ut fra at de er forståelsepåere. De bare gjetter hele tiden og de har ikke undersøkt noe.'*

Men også de som først har merket symptomer i voksen alder forteller at det har tatt lang tid før de fikk adekvat hjelp både fra helsetjenesten og fra trygdekontoret. For noen har det også tatt lang tid før de søkte hjelp. En respondent i femtiårene forteller:

*'Jeg har kjent meg veldig sliten i mange år, men jeg var alene med barna og tenkte at slitenheten kunne forklares med det.'*

En annen respondent som merket symptomer i voksen alder, forteller at situasjonen forverret seg raskt etter at de første plagene meldte seg. Så fulgte en periode over noe år med mange legebesøk og mange utredninger:

*'Det har vært mange teorier - multippel sklerose, kronisk tretthetssyndrom, svulst, søvnapné, depresjon.'*

Mange forteller om at det har vært svært vanskelig å ikke bli trodd, og de forteller om den vanskelige følelsen av å bli mistenkeliggjort. En respondent forteller at familien oppdaget at det sto i journalen at *'de mistenker at symptomene er en reaksjon på mishandling i familien'*, uten at dette har vært nevnt som en mulig problemstilling for familien.

Det har vært et problem for mange at symptomene har vært diffuse og variable. Symptomer som ikke er tydelige og lett synlige for andre fører til at de får et forklaringsproblem i forhold til tjenesteapparatet. Når de ikke har hatt noen klar diagnose har de ikke fått hjelp. En respondent med alvorlige symptomer sa:

*'Det er mye enklere for meg fordi jeg har det i sterk grad. Det er liksom ingen tvil om at noe er galt.'*

Noen av de unge voksne respondentene forteller at *'ting startet å skje'* først når de var så langt nede at de *'vurderte å gjøre slutt på'* seg selv. Etter flere år med kontakt med helsetjenester og pedagogiske utredninger satte en grundig utredning hos nevrolog eller hos nevropsykolog dem på rett spor. Men tiden fra en mistanke om en muskelsykdom eller nevrologisk sykdom og fram til endelig diagnose har allikevel tatt lang tid for de fleste. Tiden fra legen mistenkte en nevrologisk sykdom eller muskelsykdom, og henviste dem til utredning for dette, til endelig diagnose har tatt fra ett til tre år. Dette opplever respondentene som en lang, men allikevel positiv tid fordi den var målrettet sammenlignet med hvordan det hadde vært tidligere. Denne tiden oppleves positiv sett i lys av alle årene tidligere, der de er blitt møtt med uvitenhet og uforstand.

Enkelte av respondentene har familiemedlemmer som har symptomer, og de har visst at det er en muskelsykdom i familien, men ikke spesifikt hvilken diagnose det har dreid seg om. Andre, som har en mild form, har testet seg etter at ett eller flere av barna har vist symptomer og er blitt diagnostisert. Dermed har de forstått hvorfor de selv har hatt disse plagene i alle år.

Noen av de voksne respondentene med diagnose som har barn forteller at de synes det er vanskelig å tenke på at deres egen diagnose ble satt etter at barna ble født. De engster seg for barna og ser etter tegn på sykdommen hele tiden. De tror at dersom de hadde kommet til nevrolog mye tidligere, ville også diagnosen ha blitt satt på et tidlig tidspunkt. Dette ville i neste omgang fått betydning for deres yrkesvalg, og også for bestemmelsen om å få egne barn.

*'... og hadde jeg visst at jeg hadde en arvelig sykdom ville jeg aldri satt unger til verden.'*

En tidlig diagnose ville gjort livet mye lettere å leve, sier alle. Det å vite og få en forklaring på hvorfor de var som de var ville gjort barne- og ungdomsårene mye lettere. Dette støttes av de unge respondentene, som sier at det er lettere når venner vet hva som feiler dem, for eksempel hvorfor de ofte må hvile. Mange respondenter deler livet inn i tiden før og etter diagnose. En sier det på denne måten:

*'Jeg kom til en nevropsykolog som ville teste meg for hun mente at det kunne være en bakenforliggende årsak til de psykiske plagene. Hun satte meg på rette sporet. Hun er verdt sin vekt i gull. Hun reddet livet mitt.'*

Alle respondentene sier at det er godt å vite hva som feiler dem, til tross for at det er en alvorlig diagnose. Med kunnskapen og informasjonen blir *'ting målrettet'*. Det er bedre å vite og det er bedre å være informert, enn å ikke vite. Mange bruker internett og søker etter informasjon der. For mange blir forholdet til tjenesteapparatet mye bedre etter at de fikk diagnosen, men det er ingen automatikk i dette.

## **9.6 Kontakt med kompetansesenteret og brukerorganisasjonen**

For disse respondentene er Frambu kompetansesenteret. Én respondent har i tillegg forholdt seg til nevrologisk avdeling ved UNN, men oppfatter Frambu som sitt kompetansesenter. Denne respondenten forholder seg til begge miljøene, men sier at

Frambu er det stedet som gir helhetlig hjelp og støtte til å organisere hverdagen og forholdet til det lokale tjenesteapparatet.

### 9.6.1 Den første kontakten med Frambu

Det er mange veier fram til kompetansesenteret. Noen har fått vite om Frambu ved at helsepersonell, familie eller kjente nevner det rent tilfeldig. Andre har lest om Frambu i bladet til muskelforeningen. Etter at de fikk høre at det fantes et kompetansesenter for DM, gikk de *'rett hjem og ringte til Frambu'*. For noen av respondentene knytter det seg sterke følelser til den første kontakten med kompetansesenteret:

*'Jeg begynte nesten å grine, de svarte på alle spørsmålene våre. Det var første gang vi ble forstått.'*

En forelder og pårørende sier:

*'Vi ble så utrolig godt mottatt. Vi fikk vite alt, en hel verden åpnet seg for oss.'*

En voksen med diagnosen ringte selv etter å ha lest om Frambu i bladet til muskelforeningen:

*'Det var akkurat som jeg skulle vært der før, - og 'selvfølgelig skulle jeg få hjelp!' - Det var en stor kontrast til lokalsykehuset.'*

En respondent forteller at de ikke fikk respons ved den første kontakten, noe som var vanskelig å takle. Men de ga ikke opp, og da kontakten endelig ble etablert fikk de god hjelp.

Alle respondentene forteller at de har hatt kontakt med Frambu. De fleste har vært på kurs, alle har hatt telefonkonsultasjoner og noen har vært på dagsbesøk.

### 9.6.2 Nåværende kontakt med Frambu

Kontakten med kompetansesenteret har betydd svært mye for respondentene. Endelig kom de til et sted med kunnskaper. De forteller også at det har vært viktig å ha et sted som tror på dem og som støtter dem. De forteller at det er lav terskel for å ta kontakt. Frambu er også et sted der de kan treffe andre som er i samme situasjon, og et sted som skaffer dem informasjon de kan bruke i kontakten med det lokale tjenesteapparatet.

Ved å treffe andre med samme diagnose kan man lære av hverandre, man kan utveksle nyttige tips og erfaringer. En av ungdommene sier:

*'Det er fint å treffe andre uten å måtte forklare seg. Vi snakker ikke om diagnosen, men om vanlige ting - men vi forstår hverandre.'*

Samtidig kan det være vanskelig å være sammen med andre som er dårligere enn en selv, og kanskje få et varsel om hva framtida kan bringe for en selv eller for barnet deres. Det å ha et sted å treffe andre som er i samme situasjon, er noe som kan være en opplevelse på godt og vondt:

*'Det var en sterk opplevelse å møte andre med dystrofia myotonika. Jeg har aldri møtt noen før, og det var nok tøffere for familien min enn for meg. Det var mest positivt for meg.'*

En respondent som fikk diagnosen for et års tid siden, sier om det å være på familiekurs:

*'Det var intenst, slitsomt og utfordrende, men forventningene våre ble innfridd og vel så det. Det var mye informasjon å forholde seg til på kort tid, men i ettertid har det vært en fin erfaring. Vi er en stor erfaring rikere.'*

To av respondentene har ikke hatt mulighet til å ta fri uten lønn for å være med på kurs, men de har vært i telefonkontakt eller på besøk én dag. En av respondentene sier at det krever et visst overskudd for å ta kontakt og for å melde seg på et kurs, og situasjonen fram til intervjuet har ikke vært preget av overskudd.

Flere av respondentene har hatt besøk av kompetansesenteret i kommunen for å informere det lokale tjenesteapparatet. Dette har vært svært nyttig. Andre kjenner til muligheten, men har ikke benyttet seg av den, *'men det er godt å vite at tilbudet er der'*.

### **9.6.3      Kontakten med brukerorganisasjonen**

Alle respondentene har meldt seg inn i muskelforeningen, men ingen er aktive, bortsett fra en pårørende og et par foreldre som ikke har diagnosen selv. De passive medlemmene forteller at de leser bladet, *'og det er det'*. De får mye informasjon gjennom medlemskapet, og særlig har dette vært viktig i den første tiden etter at diagnosen var stilt. I en familie er det den voksne uten diagnosen som følger opp kontakten med brukerorganisasjonen.

### **9.6.4      Tjenesteyteres nytte av kompetansesenteret**

Prosjektet fikk navn og telefonnummer på fire tjenesteytere som kompetansesenteret mente hadde hatt kontakt med en person med dystrofia myotonika. Det viste seg at en av dem var i fødselspermisjon og lovet å ringe tilbake hvis hun ønsket å delta. Det andre telefonnummeret var feil og den kommunale tjenesten hadde aldri hørt om fagpersonen. Dermed var det kun to personer som ble telefonintervjuet for å høre hvilke erfaringer de har hatt med kompetansesenteret på Frambu. Begge var sykepleiere. Intervjuene ble foretatt i slutten av 2007.

De to respondentene hadde kjent 'en person med dystrofia myotonika' i mange år. I det ene tilfellet har sykepleieren kjent personen og noen av vanskene lenge før diagnosen kom på plass:

*'Det gikk en tid - noen runder hvor man undret seg - før hun fikk diagnosen. Da var hun førskolebarn. Nå går hun i 5. klasse, og det var først i fjor vi fikk diagnosen.'*

Sykepleieren er med i ansvarsgruppen og er koordinator for individuell plan, i tillegg til å ha mange samtaler med personen med DM.

I det andre tilfellet hadde en av foreldrene diagnose, og barnets diagnose kom derfor på et tidligere tidspunkt. I denne familien har sykepleieren vært koordinator og særlig følt ansvar for å hjelpe til med søknader.



Fagpersonene sa at det først og fremst var Frambu som hadde tatt kontakt med dem og foreslått å komme på besøk og gi informasjon til familie og alle aktuelle tjenesteytere. Dette var begge meget fornøyd med og syntes de lærte mye av:

*'Det var kjempefint. Jeg har aldri før opplevd det før eller siden - at de kom til oss - kom til brukeren - det viste at de tok oss på alvor - tok seg god tid. Det forplikter også oss i neste omgang. ... Vi har også fått tilbud om å komme til Frambu, men foreløpig er det ikke blitt noe av. Men jeg skal nok ta meg en tur en gang.'*

Begge mener de får nok informasjon, og hvis det er noe de lurer på, er det bare å ringe til kompetansesenteret eller sende spørsmål på e-post. Mange brosjyrer har de fått, og internettsidene mener de er informative og gode.

*'Det er så greit å vite om dette med tretthet, for eksempel. Nå som vi vet at den ene av foreldrene også har diagnosen, om enn i lettere grad, så forstår hvorfor hun satt og gjespnet på alle møtene vi hadde.'*

Den ene sykepleieren nevnte at hun kunne ha ønsket at Frambu selv tok initiativ til å følge dem opp, for eksempel ved å ringe og spørre hvordan det gikk eller ved å ta kontakt for å fortelle hvis det var noe nytt innen forskningen. Den andre syntes hverdagen var så travel at det ikke var mulig å konsentrere seg enda mer om personen med DM. Begge synes imidlertid at kompetansesenteret har vært en stor støtte i deres eget arbeid.

## **9.7 Kontakten med det øvrige tjenesteapparatet**

### **9.7.1 Leger og annet helsepersonell**

Respondentene har kontakt med enten det lokale eller det regionale sykehuset, med varierende erfaring. De fleste har fast kontakt med nevrolog enten på det lokale eller det regionale sykehuset, én eller to ganger årlig. Alle respondentene erfarer at de selv vet mer om DM enn helsepersonell, men det er få som opplever at de får anerkjennelse for dette. Flere forteller at *'sykehuset avviser deres kunnskap'*, som en sier. Flere respondenter forteller at de har måttet få hjelp fra kompetansesenteret for å løse det de oppfatter som konflikter med leger på sykehuset når det gjelder hvilke spesielle forholdsregler som må tas for pasienter med DM. Også dårlige interne rutiner på sykehusene skaper problemer, for eksempel ved at informasjon ikke formidles videre eller ved at det oppstår svært lange ventetider når de er inne til kontroll, noe som tapper dem for krefter.

Noen har tilbud om å ha en fast kontakt på Rikshospitalet i stedet for å forholde seg til det lokale sykehuset. Dette setter dem i et dilemma. De er glade for tilbudet, som betyr at de får kompetent hjelp. Men samtidig gir det trygghet å vite at det er noen på det lokale sykehuset som kjenner dem og deres situasjon i tilfelle det skulle oppstå et akutt behov.

De fleste forteller at de engster seg veldig i forhold til sykehusopphold. De er redde for feilbehandling som kan skje fordi legene ikke kjenner diagnosen godt nok. De erfarer at leger og annet helsepersonell vet svært lite om sykdommen deres. Den voksne i familien som ikke har diagnosen sier at de alltid må passe på og følge opp. Felles for alle er redselen for feilbehandling i forbindelse med operasjoner og narkose. Ingen tør å stole på at sykehuset kjenner til forsiktighetsregler knyttet til DM. Den friske voksne i familien forlanger derfor alltid å være med på sykehuset for å få informasjon om hva som skal

skje, og i siste instans gi informasjon til behandlingspersonalet. Et foreldrepar som har et voksent barn med diagnosen sier:

*'Vi må sjekke, dobbeltsjekke og dobbeltsjekke hele veien. Vi har lært at vi kan ikke stole på noen, og må alltid forsikre oss om at de har lest den informasjonen vi har gitt.'*

En annen pårørende sier:

*'En gang sendte jeg med en vitenskaplig artikkel før hun skulle opereres, for å gjøre dem oppmerksom på at dette med narkosen. Jeg var med på sykehuset og forlangte å snakke med legen som skulle operere, og så viste det seg at noen hadde tatt vekk artikkelen og kastet den. Resultatet var at operasjonen måtte utsettes, for legen visste ikke at hun hadde DM og han ville sette seg skikkelig inn i risikoene først.'*

Ikke alle ser ut til å være så interessert i DM som denne legen. En respondent fortalte at hun hadde invitert både fastlegen, ergoterapeuten og fysioterapeuten i kommunen til å delta på kurs på kompetansesenteret, men uten særlig respons. En annen respondent har tilbudt å skaffe informasjonsmateriell til den lokale ergoterapeuten og til trygdekontoret, men opplever å ha blitt avvist:

*'Ergoterapeuten har sagt til meg 'du blir ikke frisk hvis du ikke vil bli frisk' ... jeg har tilbudt henne informasjon som jeg har fått fra Frambu, men hun har sagt 'nei takk, jeg har ikke bruk for det'.'*

Lignende erfaringer har andre respondenter gjort:

*'Min erfaring er at du må fotfølge dem, og den erfaringen får du med en gang. Du må informere og så må du sørge for at de leser informasjonen.'*

Et par av de godt voksne respondentene har hatt opphold på rehabiliteringsinstitusjon, uten at det hjalp. De forteller at de opplevde et sterkt fokus på trening, noe som gjorde at de følte seg utmattet og at de ble enda dårligere. Respondentene forteller at de har fått høre at de må trene, og noen har fått høre at de må trene mye, men de orker ikke dette. Et par voksne med diagnosen har fått det de kaller et *'omfattende treningsprogram'* fra fysioterapeuten i kommunen, og sier det er helt umulig å ha overskudd til å følge opp. Dette er kilde til bekymring og gjør at følelsen av nederlag blir enda sterkere.

Når det gjelder fastlegen, har mange hatt god støtte i årene før diagnosen for å lete etter mulige årsaker til problemene før diagnosen ble satt. I tiden etter at diagnosen er satt dreier forholdet til fastlegen seg om bistand i søknader og henvisninger og om resept på medisiner. Enkelte har hatt god støtte fra fastlegen når det gjelder søknader om tiltak både fra trygdeetaten og kommunale hjemmetjenester. Noen får en årlig kontroll av hjertet hos fastlegen, andre får en slik kontroll på det lokale sykehuset.

To familier forholder seg ikke til fastlegen når det gjelder DM fordi de oppfatter situasjonen sin som så kompleks at de forholder seg direkte til det regionale sykehuset. Men de fleste respondentene forteller at de har en fastlege som har fulgt opp og støttet dem, til tross for at legen heller ikke vet særlig mye om DM. Én familie forteller at fastlegen har satt seg godt inn i diagnosen og har lest all informasjon de har skaffet: *'Jeg må utdanne meg, sier hun om seg selv.'*

### 9.7.2 Trygdekontoret

Noen forteller at de får god hjelp fra trygdekontoret, andre forteller om det stikk motsatte. En respondent forteller at saksbehandlere på trygdekontoret foreslo å søke både uføretrygd og bil og hjelp til med søknadspapirene, mens andre føler seg motarbeidet av trygdekontoret i slike saker.

En respondent forklarer forholdet til det lokale tjenesteapparatet slik: *'Du vet at en diagnose som ingen har hørt om og som ingen forstår noe av, det hjelper ikke særlig'.*

Noen forteller at kommunen har foreslått løsninger og nevnt muligheter som de selv ikke har tenkt på. Foreldrene til en ungdom med diagnose forteller at responsen fra kommunen endret seg da diagnosen endelig ble stilt etter flere vanskelig år:

*'Hjemmehjelp, hjemmesykepleie - alt er på plass, og kommunen har vært helt fantastisk etter at vi fikk en diagnose. Det eneste problemet nå er at ting er så tregt, og at det er ingen som vet noe og kan noe.'*

Andre forteller at de får noe hjelp fra kommunen, men det er ikke alltid den hjelpen de selv mener at de trenger. En mor ønsker seg tilbud om hjelp til husarbeid slik at hun kan bruke kreftene sine på å være sammen med barna, men har i stedet fått tilbud om avlastning eller støttekontakt for barna.

Den samme varierte erfaringen gjelder i forhold til hjelpemiddelsentralen og hjelpemidler. Noen har fått hjelpemidler de trenger, og uten særlige problemer:

*'Vi har fått alt vi trenger og ergoterapeuten kommer med forslag og tips'.*

*'Han på trygdekontoret foreslo at vi burde søke om bil'.*

Andre, derimot, opplever ikke dette, og spesielt har de vanskeligheter med søknad om bil. En respondent har fått avslag på søknad om bil fordi trygdekontoret ikke kunne se at det var behov:

*'Selv om de vet at hun har fått en rullestol, så sto det i papirene fra trygdekontoret at de anså henne ikke for rullestolsbruker.'*

Respondentene forteller at saksbehandlingen i trygdeetaten følger et nærmest typisk mønster ved at de søker, så får de avslag, som ankes og innvilges.

De voksne respondentene med diagnose er enten helt eller delvis uføre eller langtidssykmeldte. Samtidig sier de at det betyr svært mye for dem å være i jobb. Flere har vært i kontakt med trygdekontoret for å finne ut av arbeidssituasjonen sin. De håper på å finne et mer passende arbeid, eller kanskje hjelp til å finne ut hvor mye eller lite de kan jobbe for at kreftene skal strekke til og dagen fungere. Noen har fått god hjelp av trygdekontoret for å finne ut av dette, men ikke alle. Flere forteller at det plager dem at trygdekontoret er *'ensidig opptatt av å få opp stillingsbrøken'*, som én sier. En av respondentene har vært sykmeldt i lengre tid, og skal nå forsøke seg i jobb igjen, men:

*'Trygdekontoret vil ha meg opp i 100 % tid. Jeg er redd for at jeg ikke skal klare det, men de bare presser på og jeg vet ikke helt hvordan jeg skal takle det presset fra dem.'*

Flere nevner at trygdekontoret har et så sterkt fokus på arbeid at det stresser dem veldig. De fleste har opplevd en jevnt nedadgående utvikling når det gjelder deltagelse i arbeidslivet. De fleste ønsker hjelp til lettere arbeid eller hel eller delvis uføretrygd, men synes ikke alltid at de får den hjelpen de trenger fra trygdeetaten. Alle ser på hel uføretrygd som et nederlag. De er redd det skal føre til økt sosial isolasjon. Dessuten vil hel uføretrygd være en bekreftelse på at de ikke lenger klarer det de klarte før, og dette er vanskelig å takle.

En respondent, som er pårørende med en ektefelle og et barn med diagnosen, fortalte om et kurs i regi av brukerorganisasjonen. Der var det anledning til å snakke med en saksbehandler fra trygdekontoret om sin egen situasjon som pårørende. Hennes behov var å få hjelp til å *'sortere i en vanskelig familiesituasjon'*. Samtalen ble en stor skuffelse, fordi saksbehandleren *'bare snakket om hvordan jeg skulle få opp stillingsprosenten min. Det var det stikk motsatte av det jeg trengte.'*

Det er slitsomt i seg selv å måtte forholde seg til tjenesteapparatet. Tjenestene kan være organisert på en måte som gjør selve kontakten vanskelig. For eksempel har det å måtte forholde seg til flere instanser, avhengig av hva saken gjelder, vært nok til at enkelte av respondentene har gitt opp saken sin. En av respondentene som har vært sykmeldt i lang tid ønsker seg attføring, men *'jeg vet ikke... jeg har spurt trygdekontoret om informasjon om det, men da sa de at det er en annen avdeling nå, og den er plassert i en annen by. Det er alt for slitsomt å forholde seg til'*.

### 9.7.3 Barnehage og skole

Ingen av respondentene har hatt diagnose, og heller ingen tilrettelegging, mens de gikk i barnehage. Foreldre til barn med diagnosen forteller om mye uforstand fra skolen, og dette har særlig vært et problem før barnet fikk riktig diagnose. De fleste forteller om lærere som er forståelsesfulle, som er mottagelige for informasjon fra foreldrene og som følger opp etter at barnet har fått diagnosen. Men selv om skolen følger opp og legger til rette, forteller noen foreldre at de fremdeles får kommentarer om at barnet er lat eller umotivert, og at det handler om å ville *'ta seg sammen'*. Foreldrene tolker disse kommentarene som at lærerne mistenker barnet for å utnytte situasjonen for å skaffe seg fordeler, og dette gjør dem fortvilte.

De fleste har fått tilbud fra kompetansesenteret om at de kan komme til hjemstedet og informere. Dette har vært særlig viktig for barna/ungdommene i forhold til oppfølging og tilrettelegging i skolen. Det har stor betydning for respondentene at kompetansesenteret besøker kommunen og informerer. Det har også stor betydning at kompetansesenteret kan skaffe dem informasjonsmateriell som de kan dele ut til alle de er i kontakt med og som de mener trenger det.

## 9.8 Arbeidslivet

Ingen av de voksne med diagnose er i full jobb. Noen er delvis uføretrygdet, men de fleste har enten full uføretrygd eller de er langtidssykemeldt. Alle forteller om et svært vanskelig arbeidsliv i perioden før diagnosen ble stilt. De var ofte syke og de fungerte dårlig i arbeidssituasjonen uten at noen kunne peke på årsaken til at det var slik. Et par av respondentene har hatt fysisk krevende arbeid. Etter hvert fungerte ikke dette lenger. Begge forteller at de fikk lettere arbeidsoppgaver i en periode, men etter hvert som de

fungerte dårligere ble det stadig vanskeligere å fungere i jobben. Et par av de yngre respondentene med diagnose var langtidssykemeldt i den perioden intervjuene ble gjort fordi jobben er for krevende og det er ikke lagt til rette for en lettere arbeidssituasjon. De ønsker seg jobb samtidig som de er svært usikre på hva de kan klare. De sier at både arbeidsgiveren og arbeidskontoret er lite samarbeidsvillig til å finne løsninger som passer for dem.

Når det gjelder respondentene i gruppen dystrofia myotonika er det også slående at arbeidssituasjonen for pårørende har vært svært vanskelig. Dette gjelder for både ektefeller, partner og samboere og for foreldre til barn med diagnosen. I disse familiene vil ofte mer enn én person ha diagnosen. I utvalget i denne undersøkelsen er det flere familier der enten en frisk mor eller far har ansvar for å følge opp både en ektefelle og ett eller flere barn med diagnosen. Pårørende forteller om mange slitsomme år med stort ansvar og mye usikkerhet. Flere av de pårørende i utvalget er helt eller delvis uføretrygdet fordi de er utslitt. De største belastningene har de fått på grunn av at de, som friskt familiemedlem, må ta *'kampen med systemet'*. I tillegg til de belastningene som tilstanden i seg selv har påført familien – både før og etter at diagnosen er stilt, har de bak seg flere år med papirarbeid knyttet til søknader, undersøkelser, utredninger og anker.

## 9.9 Sosial aktivitet og deltakelse

Det kan være både ansvarsfullt og krevende å være den friske pårørende som følger opp de andre i familien, for ofte er det mer enn én person med diagnosen i familien. Flere pårørende forteller har de er blitt sykmeldt i perioder fordi de er utslitt av å være hjelpere. Noen jobber deltid for å få tid til å ta seg av all saksbehandlingen som følger med kontakten med tjenesteapparatet - *'to dager i uka bruker jeg til søknadsskriving og purringer'*. Dette fører også til en vanskelig familieøkonomi.

Et par av respondentene bor alene, og dette er en vanskelig livssituasjon for en person med DM. Fordi de ikke har den støtte og oppfølging som en frisk ektefelle kan gi, må de følge opp saken sin selv. Dermed har de heller ikke overskudd til å følge opp informasjon og tilbud de får. En respondent, som kjenner til kompetansesenteret og gjerne skulle ha vært der, har ikke overskudd til å ta kontakt for å be om mer hjelp, og det er ingen nær familie som kan støtte og bistå:

*'Jeg har vært på Frambu en gang på et dagsbesøk, og jeg skulle gjerne vært på kurs, men da må jeg ta fri fra jobben og det er vanskelig. Jeg føler at jeg må ha overskudd for å ta kontakt med dem og det overskuddet har jeg lite av.'*

Det kan være et problem knyttet til DM at personen med diagnosen ikke tar initiativ til å gjøre ting selv, men er avhengig av at andre stimulerer dem. Dette kan være problematisk fordi andre tolker passivitetet som manglende interesse. Foreldre til ungdommer med diagnose forteller at det manglende initiativet kan være et problem for eksempel når de skal gjøre utdannings- og yrkesvalg. En voksen med diagnosen forteller at det ødela ekteskapet fordi ektefellen tolket passivitetet og tendensen til å sitte og *'småsove på dagen'* som manglende interesse.

Også flere andre forteller at det å ha en tendens til å småsove er blitt tolket av andre som at de er uinteressert i kontakt. Dermed har venner og kjente trukket seg unna. For noen er det blitt lettere etter at de har fått diagnosen og bedre kunnskap om symptomer og

konsekvenser. Å kjenne diagnosen gjør det også lettere for venner å forstå og akseptere at de ikke alltid orker å være med.

De fleste voksne respondentene sier at de som barn gjerne alltid var trøtte, sene og alltid sist i leken. De orket ikke så mye som de andre barna, verken på skolen eller på fritiden. Men det er også to respondenter som forteller at de levde et aktivt liv. De likte å trene og var sterke, men plutselig, i løpet av kort tid, svant kreftene.

De av respondentene som har hatt symptomer fra barnealderen har hatt problemer med å følge med på skolen. De møtte sjelden forståelse fra lærere, noe som ga lav selvfølelse. I dag er alle enten helt eller delvis uføretrygdet, eller de er langtidssykemeldt og venter på uførepensjon. Fordi diagnose ble stilt sent eller fordi symptomene har forverret seg, har noen utdannet seg til yrker som de ikke lenger klarer å fungere i. De unge med diagnosen er usikre på hva de vil klare i forhold til utdanning og yrke, men noen sier de velger ikke å tenke så mye på utdanningsvalg. En av de unge har gitt opp det første forsøket på utdanning, og har tatt en tenkepause:

*'Jeg ville jobbe i barnehage, men innså at jeg klarer ikke det. Jeg må finne en roligere jobb på lang sikt, men jeg vet ikke hva det skal være.'*

En annen sier:

*'Hadde jeg fått diagnosen da jeg var ung ville jeg i hvert fall ikke utdannet meg til det yrket jeg har nå. Det er bittert å tenke på at de ikke gjorde jobben sin den gangen, for da kunne alt vært annerledes nå.'*

Når det gjelder sosial aktivitet og deltagelse prioriterer respondentene familielivet. På grunn av reduserte krefter blir det lite overskudd til venner og fritidsaktiviteter. Dessuten krever forholdet til tjenesteapparatet og byråkratiet også mye tid og energi. Noen forteller at de prioriterer strengt hva de skal bruke tida på og hvem de skal være sammen med. Foreldre med diagnosen og/eller med barn med diagnosen bruker kreftene til å følge opp barna i skole og fritidsaktiviteter så langt de orker. For enkelte er også dette krevende:

*'Jeg deltar og følger hun til aktiviteten, men det koster krefter'.*

Når ungdommene som er intervjuet forteller om fritidsaktiviteter, forteller mange at de bruker mye tid på internett. Mens foreldrene bruker internett for å skaffe informasjon, bruker ungdommene det for å chatte med venner og kjente. Internett gir dem en større sosial kontaktflate enn de kanskje ellers ville hatt.

Å være søsken til en med DM, og å ha en forelder med DM, kan være en vanskelig situasjon. Det er ikke mange av våre respondenter som har snakket om dette, men noen har vært opptatt av det. Foreldre som både har barn med og uten diagnose sier at barnet uten diagnose får reaksjoner. Det blir lett til at barnet med DM får mye oppmerksomhet og foreldrene har ikke alltid overskudd til det friske barnet:

*'Hun har fått problemer, ja. Hun er sutrete og ustabil når hun er hjemme, for stellet av den andre tar så mye tid.'*

En far med diagnose sier:

*'Jeg vil så gjerne være pappa for henne også, men jeg har så lite krefter. Det blir litt som en helgepappa at jeg tar igjen det forsømte innimellom. Jeg føler at det blir galt, men jeg vet ikke hva jeg skal gjøre med det.'*

## 9.10 Oppsummering for dystrofia myotonika

Kunnskapen om dystrofia myotonika er større i dag enn tidligere, blant annet takket være genforskning. Likevel har det for mange tatt alt for lang tid før diagnosen ble stilt. De aller fleste har opplevd mange runder med mange forskjellige forslag til diagnose og ulike forklaringer på hva som kan være galt. Mange forteller at det har vært svært ubehagelig å ikke bli trodd, og de forteller om den vanskelige følelsen av å bli mistenkeliggjort. Det har vært et problem for mange at symptomene har vært diffuse og kan variere fra dag til dag. Symptomer som ikke er tydelig og lett synlig for andre fører til at de får et forklaringsproblem i forhold til tjenesteapparatet. Uten en klar diagnose er det vanskelig å få god hjelp.

Etter diagnosen har det blitt enklere, blant annet fordi de har fått kontakt med kompetansesenteret. Både foreldrene til barn med diagnosen og voksne med diagnosen har fått god hjelp fra kompetansesenteret og sier at kompetansesenteret *'ser det hele mennesket'*. Kompetansesenterets tilbud om bistand lokalt blir sett på som verdifullt både av foreldre og tjenesteytere. Familiekursene på kompetansesenteret blir rost av deltakerne. Personer med DM møter mye uforstand i hverdagen fordi ingen vet hva dystrofia myotonika er for noe. Spesielt er det vanskelig for dem som ikke ser syke ut.

Foreningen for muskelsyke ble sett på som viktig av respondentene, selv om de fleste i denne undersøkelsen er passive medlemmer. Medlemsbladet gir dem mye nyttig informasjon.

Erfaringene med skolen har vært blandet, og særlig har de dårlig erfaring før barnet har fått diagnose. Blandet er også erfaringene med trygdekontoret. De voksne med diagnosen erkjenner at de må ha en nedtrapping fra jobben, men møter ofte et krav om enten full jobb eller full uføretrygd. Respondentene må velge om de skal bruke kreftene på jobben, eller ha overskudd til fritid og sosial kontakt.

Situasjonen er også vanskelig for pårørende. Det kan være krevende å være pårørende i en familie med DM. Derfor har pårørende ofte egne behov for oppfølging i forhold til egne heleproblemer, utslitthet og tilknytningen til arbeidslivet.

Dystrofia myotonika virker hemmende på familielivet. Foreldrene til barn med diagnosen forteller at de bruker mye tid på å følge opp barnet, og de innser at dette går ut over friske søsken og familielivet for øvrig, noe som igjen fører til dårlig samvittighet. Diagnosen i seg selv medfører en stor belastning for hele familien. Det går med mye tid til å skrive søknader, hjelpe med dagligdagse ting, samt følge til og fra treningstimer og oppfølging av behandling. Samtidig vet familien at risikoen for tiltakende problemer er meget stor, noe som også medfører stress og sorg som de strever med å ta inn over seg.

## 10 ICTHYOSE

### 10.1 Diagnosen ichtyose

Icthyose er en samlebetegnelse for en gruppe arvelige hudsykdommer som kjennetegnes ved tørr, stiv og flassende hud.<sup>105</sup> Ved ichtyose er balansen mellom ny produksjon og avstøtning av hornceller i huden forstyrret slik at hudens hornlag blir sterkt fortykket. Alvorlighetsgraden varierer veldig. Diagnosen kan i dag stilles presist ved hjelp av en gentest. Icthyose er regnet som en av de vanligste arvelige hudsykdommene. Den kan arves enten kjønnsbundet, dominant eller recessivt.

#### 10.1.1 Begreper, inndeling og konsekvenser

Man kjenner til ca. 20-30 former for ichtyose og disse deles vanligvis inn i fem hovedgrupper: Vulgaris; Kjønnsbundet; Lamellær; Bulløs; Syndromer med ichtyose (Netherton). I de fleste tilfellene er huden fortykket, men ved enkelte sjeldne tilstander sees en tynn og rød hud eller hud med blemmer. Vulgaris er den vanligste formen, og omfatter med enn 95% av tilfellene.

Icthyose kan ofte oppdages ved fødselen ved at det er hudflak i fostervannet. Ichtiosen kan også avdekkes ved at barnet har svært tørr hud med mye flass allerede ved fødselen eller i løpet av de første levemånedene. Mange med ichtyose har tynne slimhinner som lett blir såre, og de kan ha tendens til atopisk eksem. Personer med ichtyose er ofte overfølsomme både for kulde og varme på grunn av nedsatt svettefunksjon og dårlig temperaturregulering. Andre problemer kan være sterk kløe, tørre øyne som ikke kan lukkes ordentlig, tette øreganger og smertefulle sprekkdannelser under føttene og et annerledes utseende.

#### 10.1.2 Forekomst

Tallene over forekomst er svært usikre, men tilstanden er regnet som å være blant sjeldne diagnoser.

#### 10.1.3 Tiltak for personer med ichtyose

Det finnes ingen helbredende behandling for ichtyose. Målet for den behandling som gis er å lindre symptomer. Personer med de alvorligste formene har en hverdag med omfattende og tidkrevende hudstell. De fleste har nytte av daglige bad/dusj og skrubbing av huden. I tillegg må huden smøres opptil flere ganger i døgnet med kremer og oljer som er fuktighetsbevarende og mykgjørende, og som gjør det lettere å fjerne overskuddet av døde hudceller. En følge av dette er ekstraordinært husarbeid, som daglig klesvask og støvsuging. For å forebygge hørselstap på grunn av hudavskalling i øregangene, må personen følges opp av øre-nese-halslege.

Ved enkelte ichtyosetilstander tilbys også tablettbehandling med retinoider (Neotigason).

---

<sup>105</sup> <http://ssss.oslonett.no>



Retinoider har en normaliserende virkning på forhorningsprosessen og gir god effekt for mange, men preparatet har en del alvorlige bivirkninger.

Å bli eksponert for sol kan være lindrende for noen, mens det for andre kan være skadelig.

## **10.2 Kompetansesenteret - Senter for sjeldne diagnoser – SSD**

SSD er organisert under Rikshospitalet – Klinikk for klinisk service, og er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter. De arbeider mot 50 sjeldne diagnoser og er et supplement til det lokale tjenesteapparatet. SSD samarbeider med personer som har en av diagnosene, pårørende og tjenesteytere fra kommune, fylkeskommune eller nasjonale fagsentre.

På SSD arbeider fagkonsulenter og rådgivere med ulike yrkesbakgrunn. Det kan for eksempel være sykepleiere, sosionomer, kliniske ernæringsfysiologer eller pedagoger. De ansatte reiser ofte ut til brukerens nærmiljø, hvor de bidrar med kunnskap og kreative ideer til løsninger og tiltak som er tilpasset den enkelte brukers forutsetninger og behov.

### **10.2.1 Brukermedvirkning ved SSD**

Senteret bygger på tre bærende prinsipper: *Brukermedvirkning - Livsløpsperspektiv - Tverrfaglighet*. Innenfor disse prinsippene er senterets oppgaver å yte rådgivning, kurs- og informasjonsvirksomhet og forskning.

SSD har et Senterråd, som er et rådgivende organ for ledelsen ved SSD og foretaksledelsen. Senterrådet skal sikre at brukerkompetansen kan nyttiggjøres i SSDs planarbeid og virksomhet. Senterrådet skal være sammensatt av representanter for fagpersoner (regional, kommunal og tverrfaglig representasjon skal ivaretas), brukere/pårørende (representanter for brukergruppene/brukerorganisasjonene) og fra senterets ansatte. FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med pasientorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland. Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

### **10.2.2 Tilbud ved SSD**

En av senterets sentrale oppgaver er informasjon. All formidling og alle råd er bygget på kunnskap og opplysninger fra norske og internasjonale kilder. Senteret produserer videoer, hefter, brosjyrer og bøker. De publiserer relevant fagstoff på egne nettsider, der det også finnes lenker til andre norske og internasjonale nettsider og databaser med ytterligere informasjon.

Videre arrangerer SSD kurs for pasienter, pårørende og fagpersoner. Kursene varer fra en til fem dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon rettet mot diagnoser, eller mer generelle tema som hverdag i barnehage, skole og arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Det lokale tjenesteapparatet har ofte lite kjennskap til sjeldne diagnoser. Kompetanseoverføring og informasjonsmøter i pasientens lokalmiljø er derfor en sentral del av senterets tilbud. Det arbeides for at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

SSD er et tilbud til personer i alle aldre som berøres av diagnosen, og alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler. For å få til et godt tilbud, er det helt vesentlig at kompetansesenteret har et nært samarbeid med brukeren, de pårørende og nærmiljø. Det er i nærmiljøet kunnskapen om behovene, begrensningene og forutsetningene finnes. Kompetansesenteret legger vekt på å planlegge og iverksette tiltak i rett tid for den enkelte bruker og hans/hennes pårørende og nærmiljø. Særlig er det viktig å bidra til at overgangen fra en livsfase til en annen blir så god som mulig.

Sentrale oppgaver er:

- Rådgivning. Barn, unge og foreldre kommer til senteret og får rådgivning og veiledning.
- Opplæring. Både barn og foreldre får opplæring for eksempel i bruk av utstyr.
- Informasjon. SSD holder kurs og lager informasjonsmateriell.
- Utdanning/opplæring. Dette skjer for eksempel gjennom å arrangere kurs for tjenesteytere eller foredrag i utdanningsinstitusjoner.
- Lokal opplæring. Holder korte kurs lokalt og driver oppsøkende virksomhet
- Kunnskapsinnhenting.

### **10.3 Norsk Keratose Forening - NOKEF**

Brukerorganisasjonen ble stiftet 1. sept. 1995 og er en landsdekkende forening som skal ivareta alle som har ichtyose og andre medfødte keratoser.<sup>106</sup> Brukerorganisasjonen er finansiert med støtte fra Helse- og omsorgsdepartementet, og er medlem av Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon (FFO). Medlemmer i brukerorganisasjonen er fortrinnsvis personer med diagnosen, men også nære familiemedlemmer eller andre personer som har nær tilknytning til tilstanden kan være medlem. Brukerorganisasjonen skal gi informasjon til medlemmer og deres pårørende, samt til samfunnet for øvrig. Videre skal den samarbeide med kompetansesenteret om kurs for målgruppen.

### **10.4 Utvalget**

Det er gjennomført intervjuer med i alt 15 respondenter. Halvparten var foreldre til barn med diagnosen og halvparten var voksne med diagnosen. I tillegg er det intervjuet pårørende og voksne søsken. For å ivareta anonymiteten til respondentene har vi valgt å omtale alle i hunkjønn i alle sitater og henvisninger til intervjumaterialet.

#### **10.4.1 Diagnosen - når og hvordan**

Fordi det har vært en stor utvikling i kunnskapen om ichtyose og det samtidig er et stort aldersspenn i informantgruppen, er det naturlig nok store forskjeller i erfaringer knyttet til hvor gamle respondentene var da de fikk diagnosen, og hvordan tida før diagnosen og

---

<sup>106</sup> <http://www.nokef.no>

oppveksten har vært. Når det gjelder foreldre til barn med diagnosen forteller en av foreldrene at jordmoren skjønnte at noe var galt før fødselen:

*'Jordmoren så på ultralyd at noe kunne være galt - hun sa det kunne være ett av to muligheter, men uansett så måtte barnet ut. 'Du skal ha keisersnitt og du skal ha det nå', sa hun, og de startet fødselen for å redde barnet.'*

Flere foreldrene fikk vite diagnosen forholdsvis kort tid etter fødselen, men også her er det variasjoner:

*'Hudproblemene viste seg ved fødsel, og de visste ikke hva det var, men vi ble henvist Rikshospitalet. Vi fikk diagnosen da hun var 5-6 dager gammel.'*

Et foreldrepar fikk beskjed av fødselslegen om at det var mistanke om en hudsykdom umiddelbart etter at barnet var født, men uten at noe ble gjort og uten at diagnose ble stilt:

*'Vi fikk beskjed om at hun hadde en hudsykdom ved fødselen, men det ble ikke tatt noen tester før hun var ett år gammel. Da ble vi kontaktet av Gedde-Dahl som hadde fått epikrisen. Fram til da hadde vi fått anbefalt en behandling som viste seg å være helt gal for ichtyose-barn.'*

Noen forteller at jordmor hadde bemerket et *'tilgriset fostervann'*, eller at *'det var mye hud i fostervannet'* uten at dette er blitt satt i sammenheng med en hudsykdom.

*'Hun sa det var helt normalt, så det ble ikke gjort noe etter fødselen, ikke før vi henvendte oss til sykehuset på grunn av hudproblemene. Da var hun tre måneder gammel, og da ble det tatt tester som viste at hun hadde ichtyose.'*

De voksne informantene har fått stilt diagnosen enten i løpet av ungdomstiden eller etter at de ble voksne. De forteller at de alltid har visst at de har en hudsykdom, selv om de lenge ikke hadde noen diagnose, og uten at de har fått god hjelp. Én føyer til at:

*'det spilte for så vidt ingen rolle, for det var ingen som kunne hjelpe meg da jeg var barn. Legen sa ingenting og foreldrene mine visste ikke at det var noen støtte å få.'*

Flere av de godt voksne informantene har hatt en vanskelig barndom på grunn av sykdommen. En av de eldste informantene forteller om oppveksten:

*'Det var jeg og en søster som hadde det. Det var mye hemmelighet rundt sykdommen da jeg var liten. Det hendte ofte at vi barna gjemte oss når det kom besøk. Vi unngikk folk, særlig om sommeren. Foreldrene våre visst følt lite om sykdommen. De hadde nok prøvd å finne ut av hva dette var for noe, men de fikk bare vite at det var medfødt. Det ble snakket lite om det da jeg var liten. Moren vår smurte oss inn med fløte og vaselin og det hjalp litt. Søsteren min var eldre enn meg og hun brukte å hjelpe meg og ta seg av meg, for hun visste hvordan dette var. Det hendte nok at jeg ble ertet på skolen men det overskygger ikke det at jeg husker skoletiden som en fin tid.'*

Andre voksne informanter forteller om episoder med mobbing på skolen både av medelever og lærere:

*'Jeg ble tvunget av læreren til å dusje og jeg ble sendt hjem av lærerne for de sa at jeg ikke vasket meg.'*

Ichtyose er en sjelden diagnose og et par av informantene har som barn opplevd å bli brukt som eksempel i undervisningen på sykehuset. De har opplevd *'å bli vist fram for legestudentene'*, noe de synes har vært vanskelig – spesielt fordi de mener at de ikke ble spurt på forhånd, og ikke kan huske at de eller foreldrene ga samtykke til dette. Dette har preget dem i årene etterpå, og én sier det er hovedgrunnen til et litt anstrengt forhold til sykehuset i dag.

## 10.5 Kontakt med kompetansesenteret og brukerorganisasjonen

### 10.5.1 Den første kontakten med kompetansesenteret

Intervjuene med foreldrene viser at det er variasjoner med hensyn til hvordan kontakten med kompetansesenteret (SSD) har vært. Disse variasjonene kan dels forklares med forskjeller i hvor aktive foreldrene selv har vært når det gjelder å ville trekke inn kompetansesenteret. Mens noen foreldre selv har tatt initiativ og brukt senteret, er det andre som etterlyser initiativ fra kompetansesenteret, det vil si at foreldrene har forventet å bli kontaktet.

*'Vi har aldri bedt om hjelp og vi er aldri tilbudt hjelp. Jeg vet ikke hva vi skal spørre om. Jeg tror ikke de kan hjelpe oss heller.'*

Noen har hatt støtte fra kompetansesenteret i møter i kommunen, blant annet i forbindelse med søknad om trygdeytelser. Særlig viktig har kontakten vært i forbindelse med skolestart, og foreldre med yngre barn planlegger slike møter når tiden for skolestart nærmer seg. Dette har vært til uvurderlig hjelp for noen:

*'Både skolelegen og helsesøster mente at det er ingen selvfølge at et barn kan forvente å bli smurt i skoletiden. De mente at dette handler om å ha det behagelig. De har ingen anelse om konsekvensene og de forsto ikke hvor nødvendig det var. Vi har måttet være knallharde og kreve at de skal følge opp det behandlingsregimet som vi har bestemt. Det hjalp veldig at kompetansesenteret kom og holdt foredrag for dem.'*

De fleste av de voksne informantene har kommet i kontakt med kompetansesenteret i løpet av de senere årene. Dette kan ha sammenheng med at de har fått stilt diagnosen forholdsvis sent, og at tjenestetilbudet var et annet da de var yngre enn det er i dag. For enkelte har ikke behovet for kontakt vært til stede. De medisinske og behandlingsmessige behovene har de fått dekket av sykehuset, og når det gjelder informasjon, råd og tips, samt kontakt med andre, har mange fått dekket dette gjennom brukerorganisasjonen.

*'Jeg var på Rikshospitalet et par ganger i løpet av oppveksten, men det var ingen hjelp å få før jeg som voksen flyttet til Oslo. Da kom jeg til Ullevål på hudavdelingen der. Nå går jeg til regelmessig kontroll på Rikshospitalet på hudavdelingen. Jeg har vært på kompetansesenteret en gang - det var i 2006 tror jeg, og da fikk jeg treffe andre for første gang, og da fikk jeg vite om foreningen.'*

Noen har fått vite om kompetansesenteret når de har vært på sykehuset. Men det er også informanter som har vært til regelmessig kontroll ved Rikshospitalet i flere år uten at noen har informert dem om kompetansesenteret eller brukerorganisasjonen. Andre igjen har fått vite om kompetansesenteret av andre med diagnosen eller via brukerorganisasjonen.

Samtlige informanter forteller at de har hatt besøk av tidligere overlege Gedde-Dahl i forbindelse med at han reise rundt og kartla forekomst av ichtyose. De forteller at han gjerne tok seg god tid til å forteller om ichtyose og hva som fantes av mulig behandling og tjenestetilbud. Noen sier at dette dekket deres behov for oppfølging og informasjon ut over kontrollene på sykehus:

*'Han var en spesiell mann. En gang ringte han oss tidlig en lørdag morgen og ville fortelle at han hadde sett på gentestene, og han sa 'ønsker du å få flere barn? Du kan bare sette i gang å få flere barn'. En annen gang kom han på besøk for han var i disse traktene, og han satt hele formiddagen og pratet. Jeg kan ikke få lovprist han nok.'*

De informantene som har hatt kontakt med kompetansesenteret beskriver oftest kontakten som nyttig, og de ansatte beskrives som ”korrekte, profesjonelle og menneskelige”.

*'Kompetansesenteret har hjulpet meg med råd om salver og medisiner og de har stått på for at jeg skal få den hjelpen jeg trenger. De har betydd mye for meg. Der ble jeg tatt på alvor.'*

Noen av de voksne informantene oppfatter kompetansesenterets tilbud som i første rekke *'et tilbud til foreldre og barn med diagnosen'*. Flere har savnet mer initiativ til kontakt fra kompetansesenteret:

*'Det er jeg som må kontakte dem hvis jeg lurer på noe. Føler meg av og til ganske ensom og det hadde vært fint om kompetansesenteret hadde tatt kontakt med meg av og til.'*

Noen av de voksne informantene har vært på Frambu som barn eller ungdom, og husker dette som gode opphold. For enkelte var oppholdet på Frambu første gang de traff andre i samme situasjon som dem selv.

*'Frambu var veldig bra og jeg savner det tilbudet - deres evne til å skaffe fagfolk til seminarer og forelesninger og at de har lokaler til samlinger der du kunne treffe andre.'*

### **10.5.2 Nåværende kontakt med kompetansesenteret**

For de voksne informantene ser kontakten med kompetansesenteret ut til å ha vært størst i tiden etter at diagnosen ble stilt. I denne perioden har de hatt behov for hjelp til å orientere seg i et ukjent område. Etter hvert ser det ut som om behovet for kontakt har avtatt. Respondentene sier at de ønsker å klare oppfølgingen selv så langt som mulig. De fleste finner fram til rutiner for å håndtere den ekstra belastningen som følger med diagnosen, og de opplever at kompetansesenteret kan bidra med lite nytt. I denne forbindelsen er flere inne på at det forskes mye på å finne årsaken til ichtyose, men lite på hva som virker i behandlingen, og ingenting på hvordan man best kan leve med konsekvensene.

### **10.5.3 Kontakt med brukerorganisasjonen**

Noen har funnet fram til informasjon om diagnosen på egen hånd, og støtter seg til brukerorganisasjonen og andre med samme diagnose når de har behov. Å ha kontakt med andre med diagnosen er spesielt viktig for å utveksle praktiske råd og tips om salver, medisiner og støtteordninger.

Brukerorganisasjonen arrangerer kurs og helseleir, hvor personer med ichtyose og deres familie kan møte hverandre.

Noen har fått informasjon om kompetansesenteret gjennom brukerorganisasjonen eller kurs på Frambu:

*' Senere var vi på Frambu, da var hun vel nesten et år, og der kom vi i kontakt med foreningen. Gjennom foreningen fikk vi vite om kompetansesenteret, men det var først enda senere.'*

#### **10.5.4 Tjenesteyteres nytte av kompetansesenteret**

Kompetansesenteret ga navn og telefonnummer til to lokale tjenesteytere som hadde kontakt med en person med ichtyose. Begge sa ja til å bli telefonintervjuet angående kontakten med kompetansesenteret. De ble intervjuet på slutten av 2007. Begge virket på Østlandet og hadde kjent pasienten i mindre enn fem år. De to informantene var henholdsvis lege og helsesøster. I begge tilfellene tok kompetansesenteret kontakt med dem og tilbød seg å komme for å gi mer informasjon om ichtyose. Av anonymitetshensyn omtales begge som *hun*, og de to personene med ichtyose (et barn og en voksen) som de hadde kontakt med, blir omtalt som *jenta, kvinnen eller hun*.

Når det gjelder oppfølging av den lokale fagpersonen i forhold til barnet, er dette blitt gitt per telefon og den lokale fagpersonen har fått tilsendt en brosjyre. Oppfølgingen av den lokale fagpersonen i forhold til den voksne har dreid seg om å få tilsendt skriftlig informasjon. For øvrig bidrar den voksne med diagnosen med informasjon selv.

Begge fagpersonene framhever at informasjonen fra kompetansesenteret har vært nyttig:

*'Alt ble bedre etter kontakten. Pasienten føler seg trygg nå. Så fikk hun kontakt med andre med ichtyose, fikk uføretrygd og praktiske råd og hjelp. Ja, de gjør en god jobb - jeg er positivt overrasket.'*

Begge sier at de ikke nøler med å ta en telefon hvis det er behov for mer informasjon eller hvis de lurer på noe. De sier også at de ikke har tid eller anledning til å sette seg inn i ichtyose mer enn de allerede har gjort. De vil ikke prioritere for eksempel å delta på et kurs, men de kunne godt tenkt seg å få mer skriftlig informasjon som de kunne lese når de hadde tid.

### **10.6 Kontakten med det øvrige tjenesteapparatet**

Med tjenesteapparatet mener vi her barnehage, skole, arbeidsliv, det lokale trygdekontoret, den kommunale helse- og sosialtjenesten og spesialisthelsetjenesten.

#### **10.6.1 Leger og annet helsepersonell**

Foreldrene forteller at før de kom i kontakt med helsepersonell med spesialkunnskap om ichtyose, fulgte de rådene fra lokalt helsepersonell når det gjelder stell av huden til barnet. Dette har ikke alltid vært vellykket. Et par foreldre forteller at de fikk beskjed om

at barnet måtte smøres med carbamidkrem flere ganger daglig, og *'hun skrek og skrek hele tiden de første månedene. Nå forstår vi jo at det må ha gjort veldig vondt'*.

En annen forteller at de fikk beskjed om at barnet måtte bades i oljevann hver tredje time:

*'Vi satte på vekkerklokke og badet og badet. Men så fikk vi høre av andre at det var helt feil, og da vi kom i kontakt med Gedde-Dahl sluttet vi med oljebadene, som viste seg å gjøre vondt verre.'*

De voksne informantene har hatt mye kontakt med sykehus, både lokalt og regionalt, ved at de har vært på hudavdelingen til behandling og kontroll. Mange har jevnlig kontakt med regionsykehuset (i hovedsak Rikshospitalet, men også Haukeland og St. Olavs hospital) for oppfølgingen av ichtyosen. Informantene forteller at det er første etter at de har kommet i kontakt med regionsykehusene at *'det skjedde noe'*. Først da ble det satt i gang adekvat behandling, og noen fikk informasjon om kompetansesenteret og brukerorganisasjonen, og de forteller at de blir mottatt og behandlet av et fagmiljø med kompetanse om ichtyose.

Noen av respondentene sier at sykehuset er gode på fag, selv om behandlingen ikke har gitt ønsket resultat, men mindre bra på kommunikasjon og informasjon. De aller fleste savner en bredere tilnærming til sin situasjon. Én sier:

*'Vi blir ikke sett som mennesker på Rikshospitalet, de ser bare på huden, det er fort inn og ut igjen.'*

En annen sier:

*'Jeg savner en lege som jeg kan være fortrolig med over tid. Det kommer nye hele tiden.'*

Flere nevner at sykehuset ikke formidler informasjon om støtteordninger og andre praktiske løsninger, heller ikke om kompetansesenteret og hva det kan tilby.

Fastlegen har en begrenset rolle når det gjelder oppfølging og behandling, men kan være involvert i søknader om stønader. Informantene sier at det lokale eller regionale sykehuset er det naturlige kontaktpunkt når det gjelder prøvetaking, undersøkelse og behandling. Noen forteller at de har en fastlege som har vist interesse for denne sjeldne diagnosen, men som har hatt liten eller ingen rolle i selve behandlingen. Andre forteller at de har avtalt med fastlegen at *'han holder seg unna det med huden'*.

En av informantene fikk for et par år siden laget en omfattende behandlingsplan av Rikshospitalet, der det ble forventet at fastlege skulle følge opp stell av huden. Behandlingsplanen ble ikke fulgt opp på noen måte, og det ble ektefellen som måtte bistå med smøring og bandasjering, uten at det har hjulpet nevneverdig:

*'Fastlegen sendte papirene direkte videre til hjemmesykepleien, og for det skulle han ha 200 kroner. Og de spurte meg 'kan du gå?', og ja, det kunne jeg jo, men jeg klarer ikke å ha sko på føttene. Ja, da var jeg ikke syk nok for dem.'*

### 10.6.2 Trygdekontoret

Det er store lokale variasjoner med hensyn til hva slags hjelp respondentene har fått fra trygdekontoret. Et generelt trekk i tilbakemeldingene fra respondentene er at det er begrenset eller ingen kunnskap lokalt om ichtyose som diagnose og hva det innebærer å leve med denne tilstanden med hensyn til medisinske og praktiske problemer og utfordringer. Det lokale trygdekontoret kan forholde seg til egen kunnskapsmangel på forskjellige måter: Alt fra å avvise det ukjente, til åpenhet, lærevillighet, vilje og evne til å sette seg inn i situasjonen. Respondentene forventer ikke at lokale tjenesteytere skal vite noe om ichtyose, men de *'forventer å bli trodd'*. En respondent som kommenterer forholdet til det lokale trygdekontoret avslutter med å si:

*'Jeg er kanskje dum fordi jeg stiller meg før jeg går ut, men jeg vil jo ta meg ordentlig ut når jeg går ut. Dermed tror de ikke at jeg har noen plager og det er kanskje dumt av meg.'*

Informasjon om hvilke støtteordninger det kan være aktuelt å søke har de fått enten av fastlegen, sykehuset, kompetansesenteret eller brukerorganisasjonen. De fleste erfarer at heller ikke det lokale trygdekontoret vet hva ichtyose er, og dermed heller ikke innvilger søknader i første omgang. Et foreldrepar ventet fire år før vi fikk innvilget grunnstønad:

*'Trygdekontoret sa at det fantes ikke noe informasjon om ichtyose så derfor kunne de ikke foreta noe vedtak.'*

Når det gjelder hvilke medisiner og hvilke kremer som kan dekkes over trygden, peker respondentene på at det er et problem at regelverket spesifiserer type kremer som dekkes, fordi *'det er jo så individuelt hva som virker for den enkelte'*. Mange er aktivt søkende bl.a. på internett etter informasjon om nye kremer i letingen etter noe som virker for akkurat dem. Noen finner fram til kremer som ikke står på trygdeetatens liste. Dette kan bli kostbart fordi det er behov for store mengder og kremene er ofte dyre.

Det synes også som begrunnelsene for avslag på for eksempel søknad om grunnstønad varierer. Én fikk beskjed om at trygdekontoret mente de *'brukte for mye kremer'*. En annen fikk avslag med den begrunnelsen at *'det er normalt å skifte klær tre ganger daglig'*.

Det er også en felles erfaring at trygdekontoret ikke informerer om hvilke rettigheter og muligheter som finnes, og at de er motvillige til å skaffe seg den nødvendige informasjonen for å behandle søknader. Det er ikke tilstrekkelig at den enkelte forteller at nettopp dette hjelper for dem:

*'Først fikk vi avslag på søknaden om kremene fordi trygdekontoret mente at vi ikke trengte det. Så skaffet vi en uttalelse fra legen og da fikk vi det innvilget.'*

Flere erfarer at de ikke blir trodd når de beskriver konsekvensene tilstanden har for familien, selv om de legger ved faglig informasjon:

*'Trygdekontoret sier det er normalt at ungdommer skifter klær tre ganger daglig og dusjer flere ganger daglig. De sier det er normalt at en vaskemaskin bare varer i 3-4 år. Jeg la ved en forskningsrapport fra Sverige en gang, men de sa at de kunne ikke ta hensyn til det.'*



Noen foreldre går til drastiske, og for dem ydmykende tiltak. En forelder tok barnet med til trygdekontoret og *'bad dem se godt etter'*.

Et foreldrepar sier:

*'Vi har passet på å ta bilder når barnet er sykt og ser fælt ut. Vi har sent inn bilder - tatt masse bilder når barnet er sykt for å ha beviser. Det er ydmykende at vi må gjøre slikt.'*

Til tross for muligheter for stønad sier de fleste at stønader og refusjoner fra trygdeetaten er *'en liten prikk'* i det store sluket når det gjelder utgifter som følger av tilstanden, det være seg utgifter til kremer og salver, til klær, sengetøy, dyner og madrasser, møbler, ekstra slitasje på vaskemaskin og støvsuger, og høye strømuttergifter.

Det går igjen en følelse av at de blir mistenkt for å utnytte situasjonen:

*'Vi må dokumentere alle utgifter. De har sagt at de når som helst kan kreve kvitteringer fra oss. Vi har kvitteringer for ti år tilbake. Allikevel får vi ikke dekket det som hjelper for oss dersom det ikke er dokumentert vitenskapelig at det hjelper.'*

Men det er også noen informanter som sier de har et stort sett greit forhold til trygdekontoret, og viser til at de har fått god hjelp fra kompetansesenteret eller sosionom på sykehuset og/eller fra brukerorganisasjonen når det gjelder hvordan de skal forholde seg. Også disse peker på at systemet er utrolig tungrodd, men de har hatt energi og ressurser nok til å ikke gi seg, men å stå på. Når det gjelder dokumentasjonskravet har enkelte kommet i følgende dilemma når de har søkt om høyere grunnstønad:

*'Trygdekontoret har bedt om kvitteringer for kjøp av klær, men det har jeg jo ikke – jeg søker om disse pengene nettopp for å kunne kjøpe klær.'*

Mange av respondentene har fått kjennskap til at det kan være store lokale variasjoner med hensyn til hvilken hjelp personer med ichtyose har fått i ulike deler av landet. Denne kunnskapen har de fått gjennom kontakt med andre i brukerorganisasjonen. Mange gir uttrykk for at det virker tilfeldig hvem som får hva slags hjelp og hvilke ytelser – tilfeldigheter som de forklarer med holdninger på systemnivå og på individnivå:

*'Hva en får av hjelp synes å være avhengig av holdningen til den enkelte saksbehandler.'*

I forlengelsen av spørsmålet om hva som virker av kremer og behandling, er det flere som nevner dette med utgifter til behandlingsreiser. I intervjuene trekkes det sammenligninger med tilbudet til mennesker med andre hudlidelser, for eksempel psoriasis, og med tilbudet personer med ichtyose får i Sverige. Dette punktet kan oppsummeres i følgende utsagn fra en av respondentene:

*'Mennesker med psoriasis får dekket medisiner og behandlingsreiser fordi det er så mange av dem og fordi en har dokumentasjon på at dette virker. Vi med ichtyose er så få at lite dokumentasjon finnes, men jeg vet jo personlig at dette virker. Jeg har vært på Den blå lagune på Island og vi reiser til syden så ofte vi har mulighet. Om ikke annet så gir det lindring. Det gir oss en pause den tiden vi er der. I Sverige får de med ichtyose dekket slike reiser. Hvis jeg skulle ha søkt om dette hadde jeg først måttet ha med legen min til Island – at han så forskjellen mellom før og etter bading i den blå lagunen, og så lagt ved dette som dokumentasjon for en søknad. Det sier seg selv at dette kan jeg ikke få til på egen hånd.'*

Mange av informantene har hatt en tung vei å gå i forhold til trygdekontoret, men erfaringene er varierte. Informantene forteller om alt fra streng formalisme (de er avvist med henvisning til mangel på hjemling i lov og forskrift), til åpenhet og villighet til skjønnsmessig vurdering basert på deres egen beskrivelse av situasjonen. Flere sier at det gjentatte dokumentasjonskravet og krav om legeerklæringer på at ichtyose er en livslang lidelse oppleves som tungvint, unødvendig og ydmykende:

*'De første månedene hvert år må jeg dekke utgiftene selv helt til jeg når opp til taket på 1.750,- kroner. Resten av utgiftene skal jeg få dekket 90% av. Da må jeg ha et skriv fra hudlegen om hva jeg trenger og hvorfor dette er nødvendig, så må jeg sende alle kvitteringene til sykehuset for godkjenning og så sende dem til trygdekontoret. Dette må jeg gjøre hvert år. Trygdekontoret bør jo nå vite at ichtyose er en kronisk og livslang lidelse.'*

### 10.6.3 Barnehage og skole

Foreldrenes erfaringer med barnehage og skole varierer, men et fellestrekk synes å være at det er nødvendig å få gitt informasjon om diagnosen både til rektor, lærere, medelever og andre foreldre så tidlig som mulig. Erfaringen er at dette letter hverdagen – både for å forhindre mobbing og for å få tid og assistanse til daglig oppfølging av barnet med smøring.

De fleste av foreldrene forteller at kompetansesenteret har stilt seg til disposisjon for å gi denne informasjonen. Enkelte av informantene sier at det først var etter at kompetansesenteret hadde gitt informasjon at ansatte i barnehage og på skole har forstått hva det innebærer å ha ichtyose. Informantene erfarer at det er stor uvitenhet blant ansatte og ledere i barnehage og skole, og også blant leger og helsesøstre om hva ichtyose er, og om betydningen av daglig, gjentatt behandling. Intervjuene viser at foreldrene i hovedsak har opplevd at tiden i barnehagen har vært enklere enn på skolen. Flere forteller at barna har problemer i gymnastikk og uteaktiviteter på grunn av svette og sår hud.

Foreldrene sier at de må følge med og passe på at lærerne gjør det som blir avtalt. Ofte glemmer lærere å følge opp. Noen foreldre opplever dette som et uttrykk for negative holdninger fra skolens side:

*'Vi har en avtale om at de skal smøres, men lærerne glemmer å følge opp og de undervurderer konsekvensene av ikke å følge rutinene.'*

*'Hun har fått nedsatt ordenskarakter fordi bøkene er fettete, og det har ikke hjulpet at vi har skrevet at det er på grunn av kremene og at hun må smøre seg.'*

*'Rektor er ikke interessert i å komme oss i møte. Han sier det er så mange som har behov. Vi har hatt møter med dem uten at det har hjulpet.'*

## 10.7 Sosial aktivitet og deltakelse

I denne delen av undersøkelsen satte vi søkelyset på dagliglivets aktiviteter og deltakelse, og på hvordan diagnosen setter sitt preg på livet til en med ichtyose og familien.

Et gjennomgående trekk er at det går med svært mye tid til stell av huden. Respondentene er avhengig av daglig dusj og skrubbing av huden, gjerne flere ganger daglig, og de er avhengig av daglig å smøre seg inn med salver og kremer. I tillegg går det også med mye tid til husarbeid på grunn av all huden som faller av hele tiden og legger seg over alt. Sengetøy og klær må skiftes og vaskes daglig. De må fornyes svært ofte fordi de slites fort på grunn av all vaskingen, og fordi salvene ødelegger tøyet.

Det er nødvendig å følge et strengt regime og en streng dagsrytme for å kunne fungere i hverdagen på en måte som de synes er tilfredsstillende. I hvilken grad de håndterer dette selv eller trenger hjelp, varierer med hvor sterkt angrepet de er av diagnosen, og hvilken familiesituasjon de er i. Innenfor disse begrensningene er respondentene opptatt av å leve det de kaller et normalt liv. Men det er begrensninger. Én informant sier:

*'Jeg har alltid vært glad i å gå tur og være ute, men nå har jeg fått store problemer fordi huden tåler det ikke. Jeg har fått store sår på føttene og under fotsålene. Jeg klarer nesten ikke å gå og det er ingen ting som hjelper.'*

Foreldrene beskriver barna sine som livlige og robuste. De sier at barna har et godt nettverk av venner og trives i barnehage og på skole. Som tidligere nevnt, sier flere at forholdet til barnehage og skole ble lettere etter at kompetansesenteret informerte om diagnosen overfor barnehageansatte, lærere, medelever og foreldre, samt kommuneansatte og lokalt trygdekontor. Samtidig sier de at barna kan vegre seg for å være med blant annet på overnattinger, turdager eller gymnastikk fordi de sjenerer seg for all huden som faller av. Noen foreldre forsøker for barnets skyld å reise til 'syden' så ofte de har råd og anledning.

Selv om det er mange ting barna ikke kan delta på, er det også mye de kan gjøre. Noen foreldre sier de prøver å unngå fysisk krevende aktiviteter. De har penset barnas ønsker om fritidsaktiviteter over på ting de kan mestre. Som et foreldrepar uttrykker det:

*'Datteren vår ønsket å spille i korps som vennene sine, men hun orker ikke å gå så langt, så vi har satset mye for å få henne interessert i roligere ting.'*

Flere av foreldrene forteller at de i perioder er svært slitne. Særlig da barnet var lite var livet strevsomt. Noen har ikke sovet en hel natt på flere år fordi barnet våkner av kløe, og det er ingen ting som hjelper. Foreldre til de litt større barna sier hverdagen er blitt lettere etter hvert som de har fått rutine og kontroll over situasjonen. Men dette har krevd flere år med stram organisering. Likevel er det sårt å legge merke til at det er mange ting barnet ikke kan eller vil delta i. For eksempel vegrer mange barn og unge seg for å overnatte hos venner eller å bli med på aktiviteter som innebærer overnattinger borte.

Noen av de voksne respondentene peker på at håndtering av dagliglivet et stykke på vei handler om valg og prioriteringer. Dette kan illustreres gjennom følgende uttalelser:

*'Jeg står opp en time før de andre for å stille meg før jeg går på jobb, og så går jeg rett i dusjen igjen når jeg kommer hjem fra jobben, for jeg klør sånn, og jeg må få av all huden som er kommet i løpet av dagen. Og så må jeg smøre meg og skifte klær fra innerst til ytterst.'*

*'Jeg har valgt å beholde jobben, og ta med meg plagene mine på jobb, i stedet for å isolere meg og bli deprimert.'*

En annen beskriver livet sitt på følgende måte:

*'Jeg orker bare å jobbe halv stilling, sitter mye hjemme for meg selv og er deprimert.'*

Det er store variasjoner når det gjelder hvilken betydning eller hvilke hindringer ichtyosen har for dagliglivet. Noen av foreldrene til barn med diagnosen jobber begge heltid, mens andre har valgt en løsning der en av foreldrene jobber deltid for å ta seg av det merarbeidet som diagnosen fører med seg. Enkelte av de voksne informantene arbeider fulltid og har alltid klart seg på egen hånd. Andre har måttet gå ned i redusert stilling – enten fordi det er blitt for vanskelig å få gjort jobben på grunn av konsekvensene av sykdommen, eller fordi det går med for mye tid til den daglige behandlingen og renholdet:

*'Det er veldig mye ekstraarbeid hver dag. Husarbeid, klesvask, støvsugning og stor slitasje på klærne og sengetøy. Det er nesten vanskelig å forestille seg før man står midt oppi det. Det er hud overalt.'*

Et par av de godt voksne informantene sier at de har fått senskader av medisiner de har tatt gjennom flere år. Dermed har hudproblemene forverret seg samtidig som de har fått store smerter i ryggen og i leddene.

Sykdommen, og det som følger med, har gjort det nødvendig for noen å finne fram til tiltak for lettere å kunne håndtere hverdagen – tiltak de i varierende grad har fått praktisk og økonomisk støtte til å gjennomføre. Flere har valgt å tilrettelegge boligen og investere i utstyr de ellers ikke ville ha valgt - for eksempel heve-senkebadekar, en spesiell vaskemaskin, sentralstøvsuger. En familie valgte å flytte til en mindre kommune *'for å slippe unna det store byråkratiet'*, noe som har gjort livet lettere for dem, bl.a. når det gjelder kontakten med kommunen og dermed tilbudet om kommunale tjenester. Flere forteller at de bruker mye tid og penger på det de selv mener er behandlingsturer til 'syden' eller til Island.

Flere av respondentene sier det er viktig å ha kontakt med andre gjennom brukerorganisasjonen. Dette gjør det lettere for dem å håndtere opplevelsen av å være helt alene om problemene, følelsen av ensomhet og isolasjon. Samtidig har kontaktene gitt dem tips og råd om behandling og støtteordninger, og hvordan de best mulig kan organisere hverdagen.

En av de eldste informantene avslutter intervjuet med å snakke om hvor viktig det er å være åpen, og søke informasjon og kunnskap:

*'Jeg har et budskap til de unge; ikke skjul ting, men snakk åpent om tingene og tør å vise seg fram. Det er mye bedre enn å skjule seg og være inni seg. De unge må få støtte fra fagfolk i denne prosessen med å være åpen.'*

## 10.8 Oppsummering for ichtyose

Ichyose er en arvelig hudsykdom som ikke kan kureres, og lindrende behandling er avgjørende. Kompetansesenteret er knyttet til Rikshospitalet, som driver informasjonsarbeid, holder kurs og kan gi informasjon til lokale fagpersoner ved behov.

De eldre respondentene fikk diagnosen sent, og har levd lenge med store plager der feilbehandling ikke har vært uvanlig. Barna i denne undersøkelsen har fått diagnose stillet tidlig, men også for barna har det vært en periode med feilbehandling før de kom i kontakt med fagpersoner med spesialkunnskaper om ichtyose. Mange barn plages med kløe, noe som fører til at både barnet og foreldrene sover dårlig.

Mennesker med ichtyose møter vansker i forhold til trygdesystemet. De opplever å bli mistenkt for å utnytte situasjonen, blant annet ved at de mistenkes for å kjøpe mer kremer enn de har behov for. Det er et problem at den enkelte kremtypen må være godkjent av trygdeetaten for å få refusjon. Det er ikke alltid at de kremene som er på etatens liste virker best for den enkelte. Det er et problem at det nesten ikke finnes dokumentert kunnskap om effekten av kremer og salver. Erfaringsutveksling med andre blir derfor viktig.

Det er uhyre strevsomt å ha ichtyose. Det er krevende med daglig dusj og vask, skrubbing av huden, smøring, klesskift, klesvask og støvsuging for å hold borte all huden som flasser av. I denne situasjonen blir det en ekstra stor belastning å måtte bruke masse tid på å skrive søknader, anke avslag, gjemme på kvitteringer, stadig skaffe underskrifter for å få refundert utgifter som er legitime og helt nødvendige.

## 11 PORFYRI

### 11.1 Diagnosen porfyri

Porfyri er en fellesbetegnelse på en gruppe arvelige sykdommer som kjennetegnes ved en forstyrrelse i hemoglobinsyntesen og overproduksjon av porfyriener.<sup>107</sup> I kroppen inngår stoffet heme i hemoglobin og i en rekke enzymer. Ved porfyri sykdommer vil de uferdige forstadiene til heme, også kalt porfyriener, øke unormalt i mengde. Sykdommene manifesterer seg enten ved såkalte akutte symptomer eller hudproblemer, og noen ganger med begge deler. For noen av porfyri sykdommene kan symptomene være uspesifikke og ligne andre sykdomstilstander.

Porfyri kan være vanskelig å diagnostisere. Man antar at mange kan være udiagnostisert eller lever med latent sykdom. Det viktigste tiltaket for å redusere symptomer er forebygging. Det finnes flere typer porfyri sykdommer.<sup>108</sup> I denne undersøkelsen er det representert to varianter: akutt intermitterende porfyri (AIP) og erytropoietisk porfyri - (EPP).

#### 11.1.1 Begreper og konsekvenser

**AIP** - Akutt intermitterende porfyri (hepatiske porfyrier) er den ene av de to vanligste variantene i Norge: I Norge er det kartlagt 24 ulike mutasjoner av AIP, mens det på verdensbasis tilsvarende er kartlagt 160 mutasjoner. AIP arves autosomt dominant, men i tillegg til dette spiller ytre faktorer inn for sykdomsutbrudd og forløp. Den kan ligge latent i flere generasjoner før den manifesterer seg.<sup>109</sup> Klassisk for AIP er såkalte akutte anfall, men en del pasienter har også kroniske plager eller lengre sykdomsperioder. Symptomene under anfall kan forveksles med andre sykdommer. Plagene kan fysisk for eksempel vise seg som krampelignende magesmerter, fordøyelsesplager, kvalme og oppkast, leddsmerter og ryggmerter. Undersøkelser kan vise forhøyet blodtrykk, hurtig puls og nedsatt muskelkraft. Anfallene eller sykdommen kan utløses av medikamenter som f.eks. barbiturater, anestesimedisin og østrogenholdige preparater. Andre utløsende faktorer kan være stress, alkohol, kraftig fysisk aktivitet, faste, psykisk stress (depresjon angst), kjemikalier eller løsemidler.

Plagene oppstår oftest i ungdomsalderen/voksen alder, men kan også forekomme hos barn. Kvinner er mer plaget enn menn på grunn av det kvinnelige kjønnshormonet. Det er store individuell forskjeller for hva den enkelte tåler, for eksempel når det gjelder samme legemiddel.<sup>110</sup> Viktige forebyggende tiltak er et regelmessig levesett uten for store fysiske og psykiske anstrengelser, lite alkoholinntak, regelmessige, fettfattige og karbohydratrike måltider og å unngå medikamenter og kjemikalier som kan utløse anfall.

---

<sup>107</sup> Sundar T: Bedre kunnskap om porfyri sykdommer. Tidsskrift for Den norske legeförening. 2000; 120:3468

<sup>108</sup> Sandberg S: Akutt intermitterende porfyri er en vanskelig diagnose - spesielt hos barn. Tidsskrift for Den norske legeförening. Nr 24, 2001; 121: 2822-5

<sup>109</sup> Rosland JH: Residiverende magesmerter forårsaket av akutt intermitterende porfyri. Tidsskrift for Den norske legeförening, nr. 24, 2001; 121: 2818-20

<sup>110</sup> Brun A: Legemidler og porfyri. Tidsskrift for Den norske legeförening. Nr. 20, 2003; 123:2889-90

**EPP** - Erythropoietisk protoporfyri er relativt sjelden i Norge og også denne porfyri-sykdommen er arvelig betinget. EPP gir først og fremst fotosensitivitet/lysømfintlighet og viser seg som hudplager med intense, stikkende smerter i huden, ofte uten at ytre tegn til hudirritasjon kan sees. Plagene kommer relativt kort tid etter soleksponering, og symptomer kan utløses fra spedbarnsalder ved at barnet utsettes for sollys. Ofte ser man ingen ytre tegn på hudirritasjon, men rød og hoven hud kan forekomme. Ved kraftig soleksponering kan det noen ganger dannes skorpebelagte sår, spesielt på håndrygger, fingre og nese. Disse er svært smertefulle, og sårene gror langsomt. Indirekte dagslys og lys inn gjennom vindu eller bilruter kan også utløse symptomer. Bare en del av lysets spekter er skadelig for personer med EPP (bølgelengde 400 nm som ligger mellom blått og ultrafiolett lys). Alle lyskilder som inneholder disse strålene vil kunne utløse symptomer, for eksempel solarielamper, visse arbeidslamper og operasjonsbelysning.

Mange med EPP er også ømfintlige for trekk, vind og kulde. Slimhinnene er også mottakelige dersom de utsettes for skadelig lys, for eksempel vanlig operasjonslys. Det er derfor viktig å informere tannlegen om dette før tannbehandling. Ved større operasjoner i magen kan det oppstå alvorlig skade på indre organer dersom vanlig operasjonslys brukes. Leveren kan også påvirkes da den skiller ut porfyrinoverskuddet fra kroppen. Utskillelsen skjer gjennom gallen, og blir denne overmettet med porfyrin, kan dette gi gallestein. Hos personer med EPP forekommer derfor gallestein noe hyppigere enn ellers i befolkningen. I svært sjeldne tilfeller kan porfyrinene belaste leveren så mye at det fører til leversykdom og nedsatt leverfunksjon.

### 11.1.2 Forekomst

Anslagsvis mellom 700-1000 i Norge har ulike varianter av porfyri-sykdommer. AIP forekommer oftest i de skandinaviske landene. Det er spesielt høy prevalens i Arjeplog i Nord-Sverige. I Norge forekommer AIP hyppig i Aust-Agder og i Salten i Nordland. Forøvrig finnes spredte tilfeller over hele landet. Tre års utredning av slekter i Nordland har gitt en prevalens der på 25 per 100 000<sup>111</sup>. EPP er relativt sjelden i Norge, og det er kjent i underkant av ca. 30 personer med denne varianten av sykdommen.

### 11.1.3 Tiltak for personer med porfyri-sykdommer

Det viktigste tiltaket for å redusere symptomer er forebygging. Forebyggende tiltak når det gjelder AIP er å unngå medikamenter og kjemikalier som kan utløse anfall, et regelmessig levesett uten for store fysiske og psykiske anstrengelser, lavt alkoholinntak og regelmessige måltider. Glukose kan brukes både for å unngå anfall og i behandling av anfall.

Forebygging ved EPP er å skjerme huden for det skadelige lyset, for eksempel ved hjelp av lysbeskyttende film/folie. Symptomene skyldes at det finnes unormalt mye porfyriner i huden. Årsaken til plagene er at det dannes svært reaktive oksygenforbindelser (frie radikaler) som gir en oksidasjonsskade i huden. Ved bruk av antioksidanter som har evnen til å nøytralisere de reaktive oksygenforbindelsene, kan hudskaden og symptomene ved EPP reduseres. Frukt inneholder antioksidanter, og generelt anbefales det derfor å spise rikelig med frukt. Beta-karoten er den antioksidanten som har vist best effekt og er rapportert å øke toleransen for sol hos over 70% av pasienter med EPP. Legemidler som

---

<sup>111</sup> Tollåli G: Akutt intermitterende porfyri. Tidsskrift for Den norske legeforening. Nr 11, 2002; 122: 1102-5

inneholder beta-karoten, som Carotabene og Solatene, kan benyttes. Disse må skrives ut på registreringsfritak av lege da ingen av dem er registrerte legemidler i Norge.

## 11.2 Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer – NAPOS

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)<sup>112</sup> ble opprettet av Sosial- og helsedepartementet i 1999 og er tilknyttet Laboratorium for klinisk biokjemi ved Haukeland Universitetssykehus, Bergen. NAPOS arbeider for bedret diagnostikk, behandling og forebygging hos pasienter med porfyri.

Leger ved NAPOS gir råd både til helsepersonell og pasienter om porfyri. Kompetansesenteret arbeider også med å opprette et nasjonalt nettverk av leger med spesiell interesse og kunnskap om porfyri. NAPOS er også representert i styringsgruppen for EU-prosjektet EPNET - European Porphyria Network.

NAPOS har opprettet et landsdekkende register over porfyri pasienter. Registeret brukes til forskning og utvikling, diagnostisering og utredning av nye pasienter, samt utsending av oppdatert sykdomsinformasjon til både pasienter og leger. Registeret ble tildelt konsesjon fra Datatilsynet i juni 2002. De tildeler også identitetskort med informasjon som viser at personen har porfyri.

### 11.2.1 Brukermedvirkning ved kompetansesenteret

NAPOS har blant sine hovedoppgaver å ' Videreutvikle vårt nære samarbeid med pasientforeningene Norsk porfyriforening (NPF) og Porfyriforeningen i Nordland (PIN)'. En nasjonal referansegruppe med representanter både av fagpersoner og personer med porfyri fra ulike deler av landet er også tilknyttet NAPOS.

### 11.2.2 Tilbud ved kompetansesenteret

Prioriterte oppgaver ved NAPOS er:

- Drive rådgivning og gi faglig støtte til både helsepersonell og pasienter
- Drive klinisk, biokjemisk og genetisk diagnostikk
- Gi veiledning til potensielle bærere av porfyrisykdom i forbindelse med presymptomatisk diagnostikk
- Opprette et nasjonalt register over porfyri pasienter
- Etablere et nettverk av helsepersonell i og utenfor sykehus som er interessert i å arbeide med porfyri pasienter
- Bygge opp en nordisk database med oversikt over hvilke legemidler som kan brukes av pasienter med porfyrisykdommer, og hvilke som kan være farlige
- Kvalitetssikre metoder som brukes til diagnostikk og monitorering av porfyri pasienter, bl.a. ved hjelp av ekstern kvalitetskontroll
- Videreutvikle det nære samarbeidet med pasientforeningene Norsk porfyriforening (NPF) og Porfyriforeningen i Nordland (PIN)
- Drive og stimulere til forskning på basale, epidemiologiske og psykososiale aspekter ved porfyri.

---

<sup>112</sup> [www.napos.no](http://www.napos.no)



### 11.3 Norsk Porfyriforening

Det finnes to porfyriforeninger i Norge. Porfyriforeningen i Nordland (PIN) ble opprettet i 1999. Den har fortrinnsvis medlemmer fra slekter som stammer fra Salten-området i Nord-Norge, og forholder seg først og fremst til Nordland Sentralsykehus, men også til NAPOS. NAPOS har samarbeid med begge organisasjonene.

I dette prosjektet har vi kun hatt kontakt med Norsk Porfyriforening (NPF). Brukerorganisasjonen er landsdekkende og har medlemmer med 6 ulike porfyrisykdommer. NPF har kontakt med NAPOS. Brukerorganisasjonen ble startet i januar 1997 og har 237 medlemmer. Brukerorganisasjonen holder årlig samling med både sosialt og faglig innhold for sine medlemmer. De har også et medlemsblad, PORFYRI-NYTT, der aktuelle ting blir tatt opp. NPF deltar også på internasjonale kongresser. NPF er medlem av FFO.

### 11.4 Utvalget

Det ble gjennomført intervju med i alt 11 respondenter. Utvalget består av både voksne med en av de to diagnosene og foreldre til barn med EPP. Det er intervjuet både kvinner og menn. I tillegg er det gjennomført to gruppeintervjuer på en brukersamling i regi av brukerorganisasjonen. For å ivareta anonymiteten til respondentene har vi valgt å omtale alle i hunkjønn i alle sitater og henvisninger til intervjumaterialet.

#### 11.4.1 Diagnosen - når og hvordan

Etter som det tidlige forløpet av sykdommen og forhold omkring diagnosen var ulikt for respondentene alt etter type porfyri, vil forhold omkring diagnose bli beskrevet for de to typene hver for seg.

##### a) Akutt intermitterende porfyri - AIP

Mange av respondentene fortalte at de hadde mange plager i barndommen, men at det ikke ble forbundet med noen spesifikk diagnose. Først etter at de ble voksne og fikk en diagnose, relaterte de barndomsplagene til porfyrien. Plagene hadde oftest relasjon til 'magen' og fordøyelsen:

*'Jeg har alltid hatt anfall. Hjemme sa de bestandig: "Tygg nå maten din skikkelig." Jeg husker at jeg var ganske liten, 5-6 år? - og måtte ligge på magen over en taburett. ... På 1970-tallet begynte de å forske på det. De samlet inn urinprøver av meg i over en hel uke og jeg fikk til slutt diagnosen.'*

En annen forteller at også hun hadde mye 'magekatarr'. Men ingen tenkte på at det var en spesiell sykdom som var bakgrunn for vanskene:

*'Mageknip - det hadde jeg i alle fall fra 7 års alderen. Jeg måtte ofte sette meg på veien hjem fra skolen og vente til jeg ble bra. ... Jeg husker at min far ble syk da jeg var 10 år gammel. Han falt i koma og fikk kjempemye eksem. Vi unger skulle liksom ikke se ham slik, så han kom hjem innhyllet i håndklær. Omtrent samtidig fikk jeg mitt første store anfall. Jeg vet ikke om det var noen sammenheng?... Senere ble jeg dårlig igjen. Grusomme stikninger i armen, så i beina, så i hele kroppen. Jeg maste på legen for å få tatt prøver. Endelig, etter et halvt år, så fikk jeg diagnosen - 25 år gammel.'*

Noen, som denne respondenten, merket ingen ting før voksen alder:

*'Plutselig en dag svimte jeg av på arbeidsplassen. Der var det mye løsemidler, og jeg var vel 20 år den gangen. Men samtidig hadde jeg spist ujevnt over en hektisk periode, jobbet hardt og sovet lite. Så jeg regnet det som forklaringen. Det var forferdelig. Men jeg fikk ikke diagnosen før 18 år senere.'*

En respondent forteller at hun helt tilfeldig fikk diagnosen da hun var 38 år gammel:

*'Jeg hadde mye magekatarr. Så var det en kusine av meg som ble operert på Rikshospitalet. Hun fikk narkose, men holdt på å dø av narkosen. Der var det tilfeldigvis en engelsk lege som kjente til porfyri. Og da forsto jeg hva som feilte meg. Jeg har liksom indre skjelvninger i kroppen.'*

En forteller at hun i ungdomstiden ikke ville være med på at det skulle være noe i veien med henne. Hun ville være som alle andre:

*'Jeg husker i tenårene - jeg skulle jo prøve ut litt av hvert - så jeg tok min første øl da jeg var 14. Senere våknet jeg opp hjemme hos en venninne med 39 i feber. Jeg ristet og skalv og verket i hele kroppen. Særlig i beina. Så fikk jeg en Globoid, og det hjalp. Neste dag var jeg bare litt lemster. Slikt hendte flere ganger. ... Jeg fikk ikke diagnose før jeg var 24 år gammel.'*

En annen respondent forteller at heller ikke hun hadde plager i barndommen. For 8 år siden - hun var da over 30 år - falt hun ned en trapp og svimte av. Siden både søsken og andre slektninger har porfyri, ble det sendt prøver til NAPOS og diagnosen ble stilt.

### **b) Erytropoietisk protoporfyri - EPP**

Respondentene i gruppen med EPP hadde til dels hatt symptomene i barndommen uten å ha diagnose. Foreldre til barna med diagnosen forteller at barnet fikk diagnosen først etter flere år med vanskeligheter:

*'Vi merket det allerede den første sommeren. Hun fikk skader av sola, og vi var på legevakta. Men ingen forsto noe. De foreslo en masse: allergi, eksem ... Vi fikk til og med forslag om lysbehandling! Da hun var tre år, ble det hasteinnleggelse på Rikshospitalet. Ved en tilfeldighet ble det foreslått å sende en hudprøve til Haukeland. ... Så kom diagnosen og starten på medisineren.'*

Også et annet barn fikk plager allerede den første sommeren. Hun badet i sjøen sammen med sine søsken, og begynte å gråte uten at foreldrene kunne forstå hvorfor:

*'Vi kunne verken se sår eller skader, så vi lurte på om det var noe i kosten - allergi eller sann? Ved 6-7 års alder var det en lege som lurte på om det kunne være revmatisme, men på sykehuset sa de at det ikke var det. Men så, etter noen år, var ektefellen min hos legen for hudproblemer, og fortalte tilfeldigvis om barnet som ikke tålte sol. Legen ba oss komme tilbake to uker senere, og da spurte han oss ut om barnet, om en masse symptomer. Så fant han ut at det kanskje kunne være porfyri, og prøver ble sendt til NAPOS. Da ble det slått fast at det var porfyri; barnet var da 11 år.'*

Blant de voksne fikk én stilt diagnosen ved 13 års alder ved at en lege fra Haukeland som forsket på genetik hadde sporet opp slektninger med porfyri. Nå ønsket han å ta

blodprøve av flest mulig. For de andre voksne ble diagnosen stilt da de var i alderen 30-40 år, men de hadde hatt problemer i mange år før diagnosen.

*'Jeg har hatt anfall siden jeg var liten. Jeg tålte ikke sola, fikk hovne hender og føtter og det sved i ansiktet når jeg var i sola. Det var et problem at plagene ikke var synlige på huden. Jeg gikk ikke til lege - tenkte at dette var det ikke noe å gjøre med. Dessuten - i vår familie var det mest fokus på et annet barn som hadde store skader. Da jeg ble voksen dro jeg til syden, og da ble jeg virkelig syk. Men etter hvert begynte jeg å søke etter faglitteratur og så ble det tatt blodprøver. Til slutt ble porfyrien bekreftet på Haukeland sykehus - det var før NAPOS ble opprettet.'*

## **11.5 Kontakt med kompetansesenteret og brukerorganisasjonen**

### **11.5.1 Den første kontakten med kompetansesenteret**

Respondentene ble spurt om hvordan de fikk kjennskap til kompetansesenteret, og hvordan kontakten ved første møte med kompetansesenteret var. Mange svarte at de egentlig ikke visste eller husket hvordan de fikk vite om kompetansesenteret.

*'Jeg husker det ikke. Men jeg regner med at sykehuset sendte blodprøven til NAPOS. Jeg fikk ingen informasjon. Men jeg ble kontaktet av foreningen, og kanskje det var NAPOS som sendte beskjed?'*

Noen hadde hatt kontakt med Haukeland før NAPOS ble opprettet, og de fortsatte kontakten. Andre fikk vite at deres blod- eller urinprøver ble sendt til NAPOS, og at diagnosen kom tilbake derfra.

*'Vi fikk diagnosen, og så sa de at vi skulle se på hjemmesidene deres. Og så fikk vi visst en brosjyre?'*

*'Min første kontakt - det var vel at sykehuset sendte prøver til Bergen og så kom det svar to dager senere. Men jeg fikk ingen informasjon ut over det.'*

*'Det var fastlegen som kontaktet NAPOS. Først skjedde ingen ting. Så gjorde han det igjen.'*

På spørsmål om deltagelse på kurs og om informasjon er den enkelte respondenter som ikke holdt fra hverandre det de har fått fra forening og fra NAPOS og de sier selv at de nok blander disse to litt.

*'Jeg var på kurs i Bergen for noen år siden. Var det NAPOS eller var det foreningen? Uansett, det var helt topp.'*

På spørsmålet om hvordan respondentene opplevde kontakten og hjelpen fra kompetansesenteret første gang, sier mange at kontakten har vært nyttig, mens andre er mer tilbakeholdne:

*'Jeg var der på et kurs en gang for noen år siden, sammen med Porfyriforeningen. Det var nyttig.'*

*'Jeg har fylt ut en del skjemaer for NAPOS, men fikk i grunnen ikke noe særlig tilbake. Men i det siste har jeg vært fornøyd, for de kom hjem og testet ungene mine.'*

### **11.5.2 Nåværende kontakt med kompetansesenteret**

De fleste respondentene har lite kontakt med NAPOS nå. Noen sier at fastlegen muligens har kontakt. Tilbud om kurs og informasjon er imidlertid noe mange setter pris på.

*'Har ingen kontakt i dag, men var på kurs der for et år siden.'*

Mange respondenter sier at det er lett å ta kontakt, *'Det er bare å ta en telefon, det'*. Andre sier det er en terskel å skulle ta kontakt:

*'Kontakten med NAPOS? Nei, det er en høy terskel. De er litt for kontante.'*

Enkelte respondenter sier at de foretrekker brukerorganisasjonens kurs framfor NAPOS-kursene, fordi der treffer de flere andre med samme diagnose. Andre igjen er ikke interessert i å etablere kontakt med andre med samme diagnose, og er derfor ikke aktive i brukerorganisasjonen. De fleste sier at de har tilstrekkelig kontakt med NAPOS. De kjenner informasjonen som er tilgjengelig og sier at NAPOS ikke kan gi dem noe ut over det - *'Jeg leser Naposten, men det er vel alt'*.

Flere av respondentene sier om livet sitt at de syntes alt fungerte helt greit.

*'Vi sender årlig blodprøve. Vi opplever ikke å ha et sykt barn, så kontakten er tilstrekkelig.'*

*'Jeg synes jeg har god kontakt med NAPOS og får hjelpen jeg trenger. De hjalp meg da jeg skulle til syden - sa hva jeg skulle passe meg for både før og mens jeg var der.'*

*'Jeg har nylig fått ID-kort, og det er viktig.'*

Når det gjelder ønsker om hvordan NAPOS kan gjøre tjenestene enda bedre, har flere av respondentene ønsker om tjenester:

*'Jeg ønsker mer informasjon om hvordan man takler symptomene.'*

*'Jeg ønsker at de forsker mer på solkremer - hva som hjelper for oss, og jeg synes ikke vi får vite nok om den forskningen som gjøres rundt i verden.'*

*Jeg ønsker at de hadde mer beredskap, og jeg savner en kontakttelefon som er åpen hele døgnet og jeg savner at NAPOS tar seg av det helhetlige, og at jeg også kunne ta med familien slik at de også fikk veiledning. Det er for ensidig laboratoriearbeid der.'*

*'For meg ville det være bra om de hadde en psykolog der. Jeg vil gjerne vite hvordan jeg skal takle smerter og hva som er naturlige reaksjoner på porfyrien. Psykiske plager er vel en sekundær reaksjon?'*

*'Jeg skulle ønske det var en fast innkalling fra NAPOS, for fastlegen kan ikke mer enn oss. Og at det var mer opplæring av leger, eller en liste over kompetente fastleger som vi kunne gå hos.'*

*'Jeg skulle ønske NAPOS jobbet mer med å lage oversikt over hva som er godkjent av medisiner og hjelpemidler. Nå må vi dokumentere alt vi trenger, men hvis vi kunne henvist til NAPOS og bare få en liste hadde vi spart mye tid og ergrelse.'*

### **11.5.3 Kontakt med brukerorganisasjonen**

Det finnes to brukerorganisasjoner for personer med porfyri, men bare den ene er aktuell for våre informanter (Norsk Porfyriforening). De med minst plager hadde liten eller ingen kontakt med porfyriforeningen. En forelder sa at barnet er et helt vanlig, ressurssterkt barn som ikke har behov for å treffe andre med sykdommen. Andre foreldre har vært på samling med hele familien.

*'Jeg tror det var godt for barnet å treffe en annen på omtrent samme alder som også går med hatt og solbriller om sommeren.'*

Blant de med sterkere plager var det flere som så på brukerorganisasjonen som en viktig kilde til informasjon og sosial tilhørighet. De er en liten gruppe, de har mye felles, og kan gi hverandre råd og støtte når de møtes på samlinger. Det er viktig at samlingene tilbyr faglige foredrag, for eksempel med forelesere fra NAPOS.

### **11.5.4 Tjenesteyteres nytte av kompetansesenteret**

NAPOS arbeider annerledes enn de fleste andre kompetansesentrene. På det tidspunktet denne undersøkelsen ble gjennomført har de ikke som prioritert oppgave å drive utadrettet virksomhet mot lokale tjenesteytere, og slike data er derfor ikke innhentet.

## **11.6 Kontakten med det øvrige tjenesteapparatet**

### **11.6.1 Leger og annet helsepersonell**

Flere snakker om Haukeland Universitetssykehus og NAPOS i samme åndedrag. De færreste har imidlertid kontakt med sykehuset, men med ulike tjenesteytere ved sykehuset knyttet til NAPOS. Alle sier at det er vanskelig at så få leger og helsepersonell utenfor NAPOS kan noe om porfyri. Dette gjør dem engstelig for at noe galt kan skje dersom de blir syke og kanskje uten bevissthet. Det beroliger at de har identitetskortet, men de engster seg allikevel for å bli utsatt for feil medisiner, narkose eller skadelig lys. Flere sa at det ville være fint om NAPOS kunne holde kurs for de ulike yrkesgruppene innen helsevesenet.

### **11.6.2 Barnehage, skole og arbeidsliv**

Flertallet av respondentene er voksne og fikk sin diagnose etter skolealder. Ingen av dem har hatt spesielle tiltak i løpet av skoletiden. Foreldrene til barna sier at det er lite behov for tilrettelegging, men at de må ta forholdsregler for eksempel i forbindelse med uteaktiviteter særlig om sommeren ved at barnet må skjermes for sollys.

I forhold til arbeidslivet var det ulike konsekvenser av porfyrien. Både type porfyri, grad av porfyri og tilleggsvansker var medvirkende. De som har AIP fortalte om så store belastninger i hverdagen at det for mange er vanskelig å ha en vanlig jobb. For noen var det nettopp jobben som utløste porfyrien, dels gjennom at de ikke tålte det store arbeids-

presset de hadde i perioder, dels ved at de ble utsatt for kjemikalier under arbeidet. En av respondentene med AIP hadde måtte avslutte utdanningen på grunn av anfallene.

De fleste med AIP hadde ikke fått diagnosen før de ble voksne. De hadde dermed heller ikke tatt hensyn til sykdommen ved valg av utdanning og yrke, og oppdaget for sent at arbeidet ikke passet til dem.

*'Jeg er avhengig av å hvile 1-2 ganger hver eneste dag. Jeg måtte skifte yrke, for jeg kunne ikke ha den jobben jeg hadde hvis jeg fikk anfall.'*

Mange med AIP var plaget av søvnvansker. De følte seg ofte trøtte og følte at de ikke orket å ha en fast jobb der de måtte møte hver dag. Noen hadde dessuten fått andre sykdommer og vansker i tillegg. For eksempel hadde én falt ned en stige og skadet ryggen, én hadde hjertefeil og én hadde kreft, slik at det kunne være vanskelig å si i hvilken grad porfyrien var årsaken til at de måtte uføretrygdes. Tross vanskene var det likevel noen som var i full jobb.

Når diagnosen EPP var stilt, kunne respondenter med denne porfyrisykdommen lettere ta forholdsregler og klare seg bra enn de med AIP. Barna med EPP gikk på skolen som alle andre barn. Den eneste begrensningen var at de måtte ta forholdsregler knyttet til uteaktiviteter for å skjerme seg for solen. De var avhengige av at skolen la til rette for aktiviteter som kunne gjennomføres innendørs. For voksne med EPP var det stort sett på samme måte:

*'Jeg kan jobbe som før. Men jeg må passe å på å holde meg mest mulig innendørs.'*

*'Jeg arbeidet i skolen. Så måtte jeg få redusert arbeidstid for jeg hadde ikke krefter. Det ble fordelt slik at jeg fikk litt kortere dag, og det gikk fint. Men så ble det i tillegg til at vi hadde utedag en dag i uken, og da måtte ta fri den dagen. Og da gikk det ikke lenger.'*

### 11.6.3 Trygdeetaten

Når det gjelder forholdet til trygdeetaten har respondentene ulike opplevelser. Foreldre til barn med diagnosen klager over manglende støtte fra trygdekontoret. Én familie har bygget om huset. De har anskaffet markiser og persiener og bygget tak over verandaen for at barnet skal få den nødvendige skjermingen fra sola. De har installert ventilasjonsanlegg for at barnet skal få den nødvendige avkjølingen. De har også funnet fram til en folie som de gjerne ville ha dekket over vinduene, men den er for kostbar til at de har råd til å kjøpe den:

*'Vi fikk avslag da vi søkte om grunn- og hjelpestønad. Vi bruker jo veldig mye penger på salver. Men vi fikk avslag. Så fikk vi låne søknaden til en annen som hadde fått innvilget søknaden. Men så viste det seg at hun hadde fått innvilget fordi hun i tillegg hadde eksem. Så vi fikk avslag igjen. Nå har vi gitt opp det.'*

En annen forelder forteller:

*'Vi søkte om midler til å få dekket utgifter til solbeskyttelse. Tro det eller ei - men etter ett år fikk vi endelig svar på at det skulle vi få! Det tok altså to år med vanvittig mye ankeskriving og drøssevis med direkte svært ubehagelige telefonsamtaler, spesielt på forværelset til Rikstrygdeverket. Moralene er kort og godt: Ikke gi opp. Den som gir opp har tapt.'*

Respondentene opplever at behandlingen fra trygdekontoret er uforutsigbar og person-avhengig. Det avhenger av om de møter en som forstår dem. En forelder forteller:

*'Trygdekontoret - det er vi virkelig misfornøyd med. Selv om alle andre på det kontoret var hyggelige, satt det en propp der og stoppet alt. Jeg var faktisk rystet og stressa på grunn av denne behandlingen.'*

Både innen AIP og EPP er noen av de voksne full jobb og har ikke behov for trygdeytelser, mens andre har fått hel eller delvis uføretrygd fordi de ikke klarer å jobbe fullt. Dette har de fått uten større vansker.

### **11.7 Sosial aktivitet og deltakelse**

Det var stor forskjell på hvordan konsekvensene av porfyrisykdommen slo ut for de som deltok i undersøkelsen. Enkelte sier at porfyrien styrer deres hverdag, selv om de i utgangspunktet prøvde å leve som vanlig. Andre sier at sykdommen setter begrensninger, men disse er underordnet.

*'Det er ikke noe tema i familien. Jeg må bare passe å på å holde meg mest mulig innendørs.'*

*'Jeg har alltid likt å være ute. Jeg savner fjellet i påsken. Men jeg kan være ute i gråvær, så jeg har lært meg til å like det.'*

*'Ingen i familien vår er friluftsmennesker. Hos oss går det mest i innendørs aktiviteter. Men vi har droppet sydenturene.'*

Enkelte har også andre plager og sykdommer, og de lurte på om medisinene de fikk for disse sykdommene kunne ha en negative virkninger i forhold til porfyrien. Samtidig har de ikke forsøkt å få svar på dette fra verken fastlegen eller NAPOS.

Mange med AIP er plaget av at de sover lite. De er ofte trøtte og trenger å ta hensyn til at formen og overskuddet varierer. Dette styrer hverdagen og begrenser muligheten for å legge planer og gjøre avtaler.

*'Hverdagen min er preget av smerter - særlig ryggsmarter - og så muskelkramper - og så tåler jeg ikke sol og heller ikke lys. Men det er en usynlig vanske og folk forstår ikke hvor vondt jeg har det.'*

Faren for anfall gjorde alle engstelige, særlig de med AIP, men også de med EPP. Respondentene hadde lært seg hvor grensene går for å unngå anfall, men allikevel kunne det skje ting som utløste anfall uten at de alltid forsto hvorfor dette skjedde. Alle sier at de har opplevd situasjoner der de har reagert på noe som de mente at de skulle tåle, enten dette gjelder eksponering for sollys eller matvarer eller daglige belastninger. Det å kjøre bil over lengre strekninger kunne være skremmende, og det å reise til land med en annen helsetjeneste enn i Norge var også noe som måtte tenkes nøye gjennom. ID-kortet bar de fleste alltid med seg.

Respondenter med AIP forteller at de i perioder kan plages med oppmerksomhetssvikt og glemsomhet. En fortalte at det *'går inn det ene øret og ut det andre'*, mens andre fortalte at de hadde problemer med å huske hva de skulle gjøre.

*'Det plager meg at jeg har fått så dårlig hukommelse. Smertene gjør at jeg ikke kan huske. Jeg må konsentrere meg om smertene.'*

Flere var engstelige for at det skulle hende noe uforutsett, slik at de kom på sykehus og fikk behandling uten at personalet kjente til deres spesielle behov. Det gjaldt behov knyttet til både medisiner (AIP) og lys (EPP).

Noen hadde motvilje mot å gå til lege eller til trygdekontor fordi de stadig møtte nye folk der uten kunnskap og forståelse. Mangelen på kunnskap om porfyri i helsetjenesten og i trygdesammenheng var noe de fleste framholdt som en negativ del av hverdagslivet.

*'Jeg ønsker at de (NAPOS) informerer både sykehus og fastlege. Nå må jeg drive å informere. Og jeg får ingen trygdehjelp, for de vet ikke hva det er. Nå tror de at porfyrien er noe jeg glemmer meg bak. NAPOS burde informert mer, sånn at jeg slapp å bli mistenkeligjort.'*

Foreldrene til barna med EPP sier at når de tar alle forholdsregler, opplever de ikke at de har et sykt barn.

*'Slik livet er nå, er det helt bra. Men jeg er redd for framtiden... og redd at det skal hende barnet mitt noe ... at de bruker for eksempel et operasjonslys som er farlig. ... Det er perspektivene som skremmer.'*

## **11.8 Oppsummering for porfyri**

De fleste av respondentene har hatt vansker og symptomer allerede i barndommen. Diagnosen er imidlertid ofte stilt etter at de ble voksne. Dette gjelder særlig ved AIP, men også for de voksne med EPP. Dette viser noe av vanskene ved å ha sjeldne diagnoser. Hvis ikke diagnosen porfyri er kjent for pasienten selv eller den nærmeste familien ved at slektninger har hatt symptomene og diagnosen, vil porfyri ikke være verken i legens eller personens tanker. Flere med AIP fortalte også at de til dels hadde møtt uforstand hos sin fastlege før diagnosen ble stilt.

Det er uhyre viktig å få en diagnose. Personer med AIP kan reagere unormalt på visse medisiner, alkohol og visse matvarer. En diagnose gir muligheter for riktig medisinsk hjelp ved anfall (for eksempel glukose). Personer med EPP kan få råd om karoten, hudkremer og hva slags lys de kan tåle. ID-kortet gjør at leger kan kontakte NAPOS eller søke etter informasjon på internett om hva som er riktig behandling hvis det oppstår en akutt situasjon. Den trettheten som mange sier at de føler, blir også forklart gjennom diagnosen. Sist, men ikke minst, diagnosen gir mulighet for å treffe andre med lignende vansker og problem og dermed en mulighet til å etablere et nettverk for å utveksle felles erfaringer og opplevelser.

Når det gjaldt NAPOS, ga respondentene stort sett uttrykk for at NAPOS var en noe fjern institusjon som vesentlig drev med diagnostisering og forskning og lite med praktisk nyttig hjelp til enkeltindivider. Alt etter hva slags behov og forventninger respondentene hadde, fungerte NAPOS godt for noen av respondentene, og mindre godt for andre.

Hvis man ser på de prioriterte oppgavene som er listet opp på NAPOS' internettside, kan det se ut som kompetansesenteret i følge respondentene har lyktes med det diagnostiske, det forskningsmessige og det registermessige. Enkelte respondenter mente de fikk for lite



informasjon om den forskningen som foregår rundt i verden. Mange mente også at etablering av et nettverk av leger og annet helsepersonell i og utenfor sykehus som er interessert i å arbeide med porfyri pasienter ikke er realisert, noe som kan skyldes at de ikke var klar over NAPOS' årlige kurs for leger. Videreutvikling av samarbeidet med Norsk Porfyriforening ble heller ikke sett på som særlig vellykket.

Noen respondenter ønsket at NAPOS burde bemannes døgkontinuerlig. Flere ga uttrykk for at det ble lagt for lite vekt på forskning og informasjon om kosthold. De ønsket at NAPOS også skulle interessere seg mer for hva de ulike matsortene inneholder i forhold til erfaringene den enkelte personen med AIP har. En psykolog med kompetanse på porfyri var også ønsket av flere.

Mange sier at kursene har vært nyttige og interessante, men det ble påpekt at mer skriftlig informasjon i den forbindelse ville være bra. Noen er ofte trøtte og kan *'falle ut'* under foredragene. De ønsket også at det skulle legges opp til at familien kan delta på kursene. Noen ønsket også at NAPOS skulle yte mer bistand i forbindelse med søknader om for eksempel trygdeytelser.

Samlet sett kan man si at respondentene forsøker å leve normalt, men med et redusert tempo, særlig for de med AIP, og med en redusert aksjonsradius for de med EPP. Hele tiden tar de hensyn til hva de kan gjøre og hva de ikke bør gjøre. Jo mindre hensyn de tar til sin porfyrisykdom, jo verre blir situasjonen. Som en av deltakerne sa:

*'Hos meg er det porfyrien som er sjefen.'*

## 12 TUBERØS SKLEROSE – TS

### 12.1 Diagnosen tuberøs sklerose

Tuberøs sklerose (Tuberous Sclerosis Complex - TSC) er en autosomalt dominant arvelig sykdom. Den fører til godartede svulster i flere organsystemer.<sup>113</sup> Symptomer fra hjernen kan være epilepsi, utviklingshemning, atferdsforstyrrelser eller autisme. Over halvparten fungerer imidlertid normalt. Diagnosen kan være vanskelig å stille fordi det er store variasjoner i symptomer og alvorlighet. Arveligheten er uavhengig av kjønn og folkegruppe, men sykdommen manifesterer seg ikke alltid i samme grad i neste generasjon som i foreldregenerasjonen. Hos omtrent en tredel har tuberøs sklerose oppstått på grunn av arvede mutasjoner, hos resten på grunn av nye mutasjoner.<sup>114</sup>

#### 12.1.1 Begreper, inndeling og konsekvenser

*Tuberøs* betyr knollet eller knuteaktig, mens *sklerose* betyr hardt vev eller arrdannelse. Tuberøs sklerose (TS) gir opphav til unormal vekst av celler i kroppen og dannelsen av godartede svulster i nesten hvilke som helst av kroppens organer, men ikke i alle hos samme pasient. Det vanligste er at organer som hjernen, huden, hjertet, øynene eller nyrene blir affisert. Det er store variasjoner i hvilke organer som er involvert og graden av alvorlighet.

Et stort problem for mange er at godartede, intrakranielle svulster kan føre til epilepsi. 80-90% av personer med tuberøs sklerose har epilepsi. Diagnosen stilles derfor ofte på grunnlag av epilepsianfall, for eksempel infantile spasmer i løpet av de første leveårene. Tidlig debut av alvorlige epileptiske anfall kan videre føre til autistiske trekk og utviklingshemning; man antar at ca. 50% av personer med tuberøs sklerose har utviklingshemning. Svulster i hjerte og nyrer gir andre former for symptomer. Noen barn fødes med knuter på hjertet, men disse knutene vokser ikke etter fødselen. Nyresymptomer viser seg vanligvis ikke før i voksen alder, og kan da vise seg som blod i urinen, smerter, kvalme eller nyresvikt. Det mest synlige er når huden er affisert. Hudforandringene omfatter ansiktsfibromer/angiofibromer, hvite flekker, lærhud og neglefibromer.

Spesielle undersøkelser av hud, øyne, hjerte, hjerne og nyrer er med på å finne fram til om en person har sykdommen, særlig hvis personen har medfødte hvite flekker på huden. Senere kan det oppstå knuter i neglesengen eller utslett i ansiktet som er med på å stille riktig diagnose. Fibromer forekommer ofte på tannkjøttet (gingivale fibromer), men opptrer også i munnslimhinnen. Forekomsten hos barn med melketenner (alder 1-6 år) er 30%, og 70% hos de som har fått permanente tenner (alder >13 år). Fibromene kan gjøre tannpuss vanskelig, men fjernes som regel bare hvis de er estetisk skjemmende eller kommer i veien for bittet.

---

<sup>113</sup> Brandt-Hansen P, R Solhoff: Tuberøs sklerose-kompleks. Tidsskrift for Den norske legeforening. Nr. 7, 2007; 127:870-3

<sup>114</sup> Dahl HM, P Strømme: Tuberøs sklerose. Tidsskrift for Den norske legeforening. Nr. 7, 2007; 127: 853

I munnhulen ses fibromer (knuter) og emaljepits<sup>115</sup>. Pits er en utviklingsforstyrrelse som gir små, nålestikkformede groper i emaljen. De er nærmest karakteristiske for personer med tuberøs sklerose. Pits forekommer hos 30% av barn med melketannsett, og hos alle med permanent tannsett.

### **12.1.2 Forekomst**

Prevalens er antatt til 1:10.000. Det antas at det finnes 500-600 personer med tuberøs sklerose i Norge og man kjenner til 225 personer. I Norge fødes det dermed anslagsvis årlig 5-6 barn med diagnosen. Ettersom symptomene kan utvikle seg over år, blir diagnosen iblant ikke stilt før det er gått en tid. Undersøkelser viser ifølge kompetansesenter for tuberøs sklerose at ca. halvparten av alle med tuberøs sklerose kan leve et normalt liv. Dette kan medvirke til at en del aldri blir diagnostisert. Man regner derfor med betydelig underdiagnostisering.

### **12.1.3 Tiltak for personer med TS**

Barn bør følges opp av barnelege med spesialkompetanse, voksne av nevrolog og eventuelt andre spesialister. Det finnes ingen behandling for grunnlidelsen, men flere ulike symptomer kan og bør behandles. I tillegg til årlige rutinekontroller, er det viktig å kontrollere særlig hjerte, hjerne og nyrer, samt å følge opp den epilepsibehandlingen som er satt i gang. Hudforandringer kan behandles med laser eller plastisk kirurgi.

Lærevansker og sosiale problemer bør kartlegges og siden revurderes ved overganger i barnehage og skole. Undervisning må tilrettelegges etter behov. Ved utviklingshemning, atferdsforstyrrelse eller autistiske trekk er det behov for særlig vurdering, rådgivning og oppfølging. Søvnforstyrrelse og psykiske eller emosjonelle vansker bør ses i sammenheng med sykdommens andre uttrykksformer (eksempelvis epilepsi) og behandles ut fra en helhetlig forståelse.

Som ved andre kroniske lidelser med sammensatt problematikk, er mange med tuberøs sklerose berettiget til ansvarsgruppe og individuell plan med kommunal koordinator. For mange koordineres den tverrfaglige oppfølging gjennom ansvarsgruppen.

## **12.2 Nasjonalt kompetansesenter for tuberøs sklerose**

Tuberøs sklerose kompetansesenter hører til fagfeltet sjeldne funksjonshemninger og ble formelt opprettet av Sosial- og helsedepartementet i 1998 i samarbeid med Norsk forening for Tuberøs sklerose. Kompetansesenteret skal betjene mennesker med denne sykdommen, deres familie, og andre smågrupper med epilepsi som hovedproblem. Senteret skal sikre nasjonal kompetanseoppbygging og bidra til kompetansespredning.

Tuberøs sklerose kompetansesenter ble etablert som en egen seksjon ved det daværende Spesialsykehuset for epilepsi (SSE) og etter hvert etablert i et fellesskap i undervisnings- og forskningsseksjonen ved SSE. I 2005 ble SSE en del av Nevroklinikken ved Rikshospitalet, og sykehuset har skiftet navn til Epilepsisenteret - SSE. Kompetansesenteret skiftet navn til Nasjonalt kompetansesenter for tuberøs sklerose.

---

<sup>115</sup> [www.lds.no](http://www.lds.no) - TAKO-senteret

Tjenestene er rettet mot brukerne, pårørende og fagpersoner som enten har eller arbeider med tuberøs sklerose. Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

### 12.2.1 Brukermedvirkning ved kompetansesenteret

Kompetansesenteret yter tjenester til brukere og tjenesteytere ut fra et livsløpsperspektiv, og brukermedvirkning er et viktig ideologisk grunnlag. De har tett samarbeid med brukerorganisasjonen. Kurs og andre arrangementer blir samordnet med brukerorganisasjonen, og kompetansesenteret er en viktig bidragsyter til brukerorganisasjonens medlemsblad.

Brukermedvirkning avspeiles også i kompetansesenterets målsetting, som er:

- å forbedre livskvaliteten for mennesker med tuberøs sklerose og deres pårørende
- å framskaffe kunnskap om diagnosegruppen
- å spre kompetanse om tuberøs sklerose til brukere og tjenesteytere.

### 12.2.2 Tilbud ved kompetansesenteret

Kompetansesenterets arbeidsområder og hovedoppgaver er:

- *Forskning og fagutvikling.* Kompetansesenteret skal sikre nasjonal kompetanseoppbygging gjennom fagutvikling og forskning både på fag-, individ- og systemnivå.
- *Informasjon.* Kompetansesenteret skal innhente og samordne fagkunnskap om og erfaringer med tuberøs sklerose. Denne informasjonen skal formidles på en brukervennlig måte i rådgivnings- og kurssammenheng, samt via informasjonshefter, videoer og internett.
- *Rådgiving.* Kompetansesenteret gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner, både via telefon og e-post, i polikliniske møter på senteret, eller ved behandlende sykehus/instans i brukerens nærmiljø.
- *Kurs.* Kompetansesenteret arrangerer kurs og nettverksmøter for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene utformes alltid i samarbeid med lokale instanser. Varighet og innhold vil avhenge av kompetanse, behov og muligheter i det lokale tjenesteapparatet. Kursene inneholder medisinsk informasjon rettet mot diagnosen eller mer generelle tema som hverdag i barnehage, skole og arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter.
- *Erfaringsformidling.* Sørge for at ulike erfaringer blir delt gjennom kursene og nettverksmøter.

Kompetansesenteret er bemannet som et tverrfaglig team og består av legespesialist, psykologspesialist, spesialpedagog, klinisk sosionom, spesialsykepleier og sekretær.

## 12.3 Norsk Forening for Tuberøs Sklerose (NFTS)

Brukerorganisasjonen, Norsk forening for Tuberøs sklerose (NFTS), ble opprettet i 1985 og har ca. 250 medlemmer med diagnosen.<sup>116</sup> Brukerorganisasjonen ble etablert under et familiekurs for personer med diagnosen og pårørende på Frambu. Brukerorganisasjonen ble deretter innmeldt i Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon (FFO). NFTS deltar i FFOs Smågruppeforum, et forum der de mindre aktørene, med mer spesielle behov i

---

<sup>116</sup> [www.nfts.no](http://www.nfts.no)

forhold til de store, kan utfordre hverandre. Noen av ildsjelene i NFTS etablerte et eget medlemsblad, *TS-kvarten*. Dette har vært i stadig utvikling og er i dag en viktig informasjonskilde for brukerorganisasjonens medlemmer. Der trykkes all viktig informasjon om kurs, møter, erfaringer og forskning, samt referater fra deltaking i internasjonale konferanser om tuberøs sklerose. Brukerorganisasjonen har også produsert en egen informasjonsvideo.

Brukerorganisasjonen er landsdekkende. Dens viktigste funksjon i dag er å vedlikeholde en plattform og være en møteplass for medlemmene. Dette skjer gjennom å arrangere samlinger og kurs av både faglig og sosial karakter. Målet er å gjennomføre to arrangement årlig (vår og høst), hvor det ene involverer hele familier, og det andre kun foreldre og voksne pårørende. Det drives et aktivt likemannsarbeide.

NFTS er aktivt med i internasjonalt arbeid. Gjennom arbeid med såkalte TS-Norden satser foreningen for på en aktiv og levende dialog med søsterorganisasjonene i andre land. Styret har også en representant som skal arbeide mot TS-International. Hvert andre år arrangeres det internasjonale kongresser som brukerorganisasjonen forsøker å delta på og høste kunnskap av. Brukerorganisasjonen rapporterer at de har et meget tett og godt samarbeid med Kompetansesenteret.

## 12.4 Utvalget

Det er gjennomført intervju med 14 respondenter. Det er først og fremst intervjuet foreldre til barn med diagnosen, både mindreårige og voksne barn, men det er også gjort noen få intervjuer med voksne personer med diagnosen. Når det gjelder voksne med diagnosen var i ett tilfelle en av personens foresatte til stede under intervjuene. Den foresatte deltok i intervjusituasjonen ved å komme med utfyllende kommentarer dersom respondenten inviterte til dette. For å ivareta anonymiteten til respondentene har vi valgt å omtale alle i hunkjønn i alle sitater og henvisninger til intervjumaterialet.

### 12.4.1 Diagnosen - når og hvordan

For de voksne med diagnosen var det foreldrene som snakket om tida før og fram til diagnosen, ettersom foreldrene var de som kjente til detaljene i forhold til helsetjenestens bidrag. I disse intervjuene ble likevel dette et underordnet tema fordi de fleste respondentene ikke var interessert i å snakke om det, men ville heller snakke om livet slik det er i dag.

Når det gjelder foreldre til barn, fikk én diagnosen allerede før fødsel:

*'Allerede tidlig i svangerskapet forsto vi at noe var galt - på ultralyd og MR. Da jeg var 7 måneder på vei, ble diagnosen tuberøs sklerose stilt.'*

For de fleste var epilepsianfall det første signalet på tuberøs sklerose.

*'Det var en ukomplisert graviditet og babyen ble født frisk. Men 5 dager gammel fikk babyen epilepsi, og da kom raskt diagnosen tuberøs sklerose.'*

Foreldrene til et av de små barna synes tiden før diagnosen og henvisning var en vanskelig tid:

*'Babyen fikk epilepsi allerede noen dager gammel. Ungen er veldig skadet og vi fikk diagnosen med en gang. Legen på intensivten visste ikke hva tuberøs sklerose var og han ville ikke henvise oss til noen heller. Han sa at det kanskje var noen som hadde kompetanse på Rikshospitalet, men han ville ikke hjelpe oss med en henvisning. Han sa at det var ingen vits i det. Så vi kontaktet dem (kompetansesenteret) selv fordi vi ramlet bort i noen andre foreldre som hadde barn med TS.'*

Et barn hadde arytmier, som ble oppdaget av jordmor under svangerskapskontrollen. Dermed ble det tatt en del prøver straks etter fødselen, og man var forberedt på at det var noe spesielt med barnet:

*'Dermed ble det tatt EKG umiddelbart etter fødselen. Da babyen var 3-4 uker gammel, begynte det å komme spasmer og anfall. Diagnosen ble stilt ved 6 måneders alder.'*

Hudproblemer i tillegg til epilepsianfall ble utslagsgivende for å sette diagnosen for tre av barna:

*'Vi var hos lege på grunn av at barnet hadde hvite flekker på huden - da var barnet ett år gammel. Hudlegen skrev da en lapp og på den sto det "TS", og sendte oss til nevrolog. Da nevrologen leste lappen, sa han bare: "Å ja, det er det som feiler babyen." Det var alt.'*

*'Det var et normalt barn fram til 3-4 måneders alder. Da kom det første epileptiske anfallet. I tillegg kom det flekker i huden, så vi leste i bøker og lette rundt ellers for å finne ut om dette. På Rikshospitalet ble diagnosen stilt formelt ved 2 år.'*

Noen av foreldrene som har fått stilt diagnosen på barnet tidlig omtaler dette som "flaks":

*'Tilfeldigvis var det en lege på sykehuset som nettopp hadde hospitert på epilepsisykehuset, og han visst hva dette var.'*

*'Akkurat på den tiden jobbet en av ekspertene på TS på nettopp dette sykehuset, og han ble tilkalt fordi legene merket seg epilepsien og pigmentflekkene. Diagnosen ble stilt på dagen.'*

Et foreldrepar trodde de hadde et friskt barn helt til de første epilepsianfallene startet:

*'Vi fikk diagnosen i fem-årsalderen. Vi fikk vite at det gjerne slår ut i den alderen. Barnet hadde mange anfall hver dag og så ble vi henvist til Rikshospitalet for å få en utredning. Men de kunne ikke si hva anfallene skyldtes. Så fikk vi vite om epilepsisykehuset av fastlegen og så tok vi kontakt med dem og da ble diagnosen stilt.'*

En av de voksne fikk diagnosen stilt da vedkommende nærmet seg førti år, til tross for at familiemedlemmer allerede hadde samme diagnosen:

*'...og dessuten er det flere med epilepsi i familien. Selv fikk jeg epilepsi i 3-4 års alder. Før det var det visst ingen tegn til noe galt. Så ble jeg satt på medisiner, både mot epilepsi og mot angst, men det hjalp ikke noe. I barneskolealder hadde jeg 20-30 anfall i døgn, og som 12-åring fikk jeg utslett i ansiktet. Som 20-åring ble jeg pasient ved SSE,*

*men først mange år senere fikk jeg vite at det var tuberøs sklerose jeg hadde og hadde hatt hele tiden.'*

Ut fra respondentenes fortellinger ser det ut til at de yngre barna har fått sin diagnose stilt på et tidligere tidspunkt i livet enn de som er noe eldre og de voksne. Det ser også ut til at når epilepsi kommer samtidig med andre symptomer, blir det enklere å sette en diagnose. Det kan også se ut til at de som er lett rammet, får sin diagnose senere enn de med sterk grad av tuberøs sklerose.

Det er en sorg å få vite at barnet har en alvorlig lidelse, men diagnosen gir også informasjon og dermed et holdepunkt for nåtid og framtid:

*'Diagnosen var både en lettelse og en sorg. Lettelse fordi du vet hva du skal forholde deg til, - behøver ikke sveve omkring - men sorg fordi du får stadfestet at noe er permanent i veien med ungen din - du vet hva som venter.'*

Diagnosen er også viktig for å få de rettigheter som tilkommer en person med behov for spesielle tiltak. Dessuten gir diagnosen en mulighet for å treffe andre med lignende vansker og problem, noe som igjen gir ny informasjon, og en mulighet for nye venner og tilhørighet til en gruppe. De fleste syntes derfor det var en lettelse å få diagnose.

*'Da vi fikk diagnosen, gikk vi inn på nettet og fant ut alt vi trengte, og dessuten fant vi ut om foreningen.'*

## **12.5    Kontakten med kompetansesenteret og brukerorganisasjonen**

### **12.5.1    Den første kontakten med kompetansesenteret**

Respondentene ble spurt om hvordan de fikk kjennskap til kompetansesenteret og hvordan kontakten og det første møtet med kompetansesenteret hadde vært. Ettersom SSE og kompetansesenteret er i samme bygningsområde, var det enkelte som blandet sammen de to institusjonene. En av de voksne med diagnosen sa eksempelvis:

*'Tenk om alle sykehus hadde vært som kompetansesenteret. Jeg har ligget der flere ganger, 3-4 uker av gangen. Det er veldig lett å ta kontakt med kompetansesenteret og jeg får den hjelpen og den informasjonen jeg trenger.'*

Samtidig forteller respondenten også at kompetansesenteret har vært på hjemstedet og hjulpet med informasjon både overfor kommunen og på arbeidsplassen.

Mange svarte at de selv hadde tatt den første kontakten. De eldste tilføyde at det var Frambu som hadde vært den første kontakten, og at de gjennom TS-foreningen senere hadde fått vite om kompetansesenteret da det ble opprettet.

*'Den første kontakten var med foreningen og deretter med epilepsisykehuset, for kompetansesenteret var ikke opprettet den gangen, og vi ble veldig godt mottatt - veldig godt mottatt - vi fikk masse informasjon.'*

To foreldre forteller at de nok ble litt skuffet da kompetansesenteret ble opprettet:

*'Vi hadde vel venta oss noe mer som Frambu, men det er ikke blitt slik. Kompetansesenteret er nok viktigere for dem som er helt nye enn for oss som har en stor unge.'*

Blant de som fikk diagnosen etter at kompetansesenteret var opprettet, fikk de fleste vite om kompetansesenteret straks diagnosen var kjent:

*'Det var gjennom Ullevål at vi fikk samtaler med dem, og det var både meningsfylt og relevant.'*

*'Vi kom på familiekurs i august og alle ordninger kom da i gang. Vi følte at vi hørte til på SSE og kompetansesenteret. Alt ble håndtert fantastisk. Både barnet og jeg ble tatt vare på, tatt hensyn til, møtt med forståelse og respekt. De virket nesten som de var glade i ungen min fra første stund.'*

Foreldrene til et barn med få plager utenom epilepsien, har lite kontakt:

*'Kontakten er god når vi snakker med dem, men de er kanskje litt passive - jeg skulle ønske de selv tok kontakt.'*

En familie forteller at da barnet deres var 7 år, kontaktet legen deres kompetansesenteret, og på den måten ble kontakten opprettet:

*'Vi ble veldig, veldig godt mottatt. De er så tilgjengelige. Det første de sa var at de var der for oss, og de var klare når vi var klare.'*

På samme måten som ved å få en diagnose, kan det første møtet med brukerorganisasjonen og kompetansesenteret og andre barn med diagnosen være både bra og vanskelig.

*'Vi hadde kontakt med foreningen og Frambu først og kom på familieopphold. Det var både vanskelig og bra. Det var sterkt å treffe andre familier og se barn som var både bedre og dårligere enn vårt. Det oppholdet rommet alt. Det var flott og vanskelig på en gang - veldig følelsesladd. Men vi fikk et nettverk gjennom Frambu og foreningen som har vært uvurderlig for oss.'*

Enkelte framhever at det er en vanskelig opplevelse å *'bli konfrontert med prognosen'* for barnet, selv om de i ettertid har sett at den informasjonen de fikk viste seg å være riktig.

Noen foreldre med større barn forteller at da kompetansesenteret ble dannet, hadde de håpet på et kurssenter, noe i likhet med Frambu. De hadde tenkt seg kurs for barn og familier hvor barna med TS var mest mulig like når det gjaldt alder og ferdigheter. Det samme kunne arrangeres for voksne med TS.

### **12.5.2 Nåværende kontakt med kompetansesenteret**

De aller fleste har i dag kontakt med kompetansesenteret når det er behov. For foreldrene til de minste barna, og for de som har størst behov for utredninger og hjelp, er kontakten hyppig:

*'Vi er på sykehuset til kontroll to ganger i året i forbindelse med epilepsien og da er de fra kompetansesenteret innom og hilser på. De har vært hjemme her også og hatt kurs for barnehagen og habiliteringstjenesten.'*



Enkelte forteller om en hyppig kontakt med epilepsisykehuset eller kompetansesenteret. En forelder sier:

*'Etter operasjonen i sommer var det daglig, men nå er det en måned siden. De stiller opp hvis vi trenger dem. Og da gjør de det som er nødvendig - informerer og holder kurs.'*

Andre har ikke vært i kontakt med kompetansesenteret på lang tid, men det skyldes ikke at arbeidet ved kompetansesenteret ikke er bra nok, tvert imot:

*'Barnet vårt greier seg så godt at vi har ikke hatt behov for det.'*

Alle sier at terskelen for å ta kontakt er lav. Det er *'lett å ringe dit'*. De blir *'alltid møtt på en hyggelig måte og de er imøtekommende'*.

*'Oppfølgingen fra kompetansesenteret er fantastisk bra.'*

Flere er inne på at kompetansesenteret har en helhetlig tilnærming til situasjonen, noe som er viktig for dem:

*'Vi blir tatt på alvor for de ser hele deg.'*

Respondentene sier at de alltid får svar når de henvender seg og de får mye kunnskap og informasjon fra tjenesteyterne der. Det å vite at de finnes og at de får hjelp hvis de ber om det, er viktig og tilstrekkelig for enkelte:

*'Akkurat nå er situasjonen for oss stabil, og da er det lite behov for kompetansesenteret.'*

En forelder sier:

*'De har gitt oss drypp hele tida etter hvor mye vi har klart å takle.'*

Noen er inne på at de får god hjelp fra epilepsisykehuset, men at ting kan ta lang tid enkelte ganger. Det er spesielt opphold i forbindelse med kartlegging og utredning som har tatt lang tid. Flere forteller også at kontakten med epilepsisykehuset førte til at barnet fikk andre medisiner for epilepsien, noe som var gunstig. *'Da våknet hun opp. Før det hadde hun vært sløv og passiv.'*

Respondenter som hadde tilbud på Frambu, savner denne kontakten. De hadde forventninger til at kompetansesenteret skulle bygge opp et lignende tilbud, men dette har ikke skjedd. De savner først og fremst anledningen til kursopphold, der de kunne treffe andre foreldre samtidig med tverrfaglig veiledning og undervisning, for eksempel behovet for å *'veilede til søsken'* eller *'noen vi kan snakke med om oss som par hvis det er behov'*. For enkelte er det nå brukerorganisasjonen som dekker mye av dette behovet gjennom sine samlinger.

Kompetansesenteret gjennomfører en rekke tverrfaglige vurderinger og utredninger, alt etter behov.

*'Særlig viktig var det med den psykologiske utredningen. Barnet var sammen med psykologen i tre uker, og da ble det en grundig utredning om autisme.'*

Kompetansesenteret kommer til hjemstedet og informerer dersom det er ønskelig. Dette er et tilbud alle foreldre setter stor pris på. For flere har dette vært helt avgjørende for å få til et godt samarbeid med det lokale tjenesteapparatet:

*'De informerer om barnets diagnose til alle som har bruk for det. De lærer for eksempel opp barnehagepersonellet. Informasjonen blir gitt på en utmerket måte, og de var med da vi skulle se på hvilken barnehage som passet best. ... De kan snakke med fagfolkene på en annen måte enn vi foreldrene. ... De har også tilbudt seg å holde informasjonsmøte for familie og venner.'*

Når respondentene blir spurt om deres synspunkter på hvordan forskningsoppgavene ved kompetansesenteret blir ivaretatt, er de mindre sikre, først og fremst fordi de ikke kjenner til spesifikke forskningsprosjektet som har vært gjennomført ved kompetansesenteret. De sier at den praktiske delen av senterets oppgaver er det viktigste i forhold til deres behov.

### **12.5.3 Kontakt med brukerorganisasjonen**

Alle forteller at de har søkt over alt etter informasjon om epilepsien. Hvis de ikke allerede hadde kontakt med brukerorganisasjonen, kom de før eller siden i kontakt med den gjennom denne søkingen. Foreldre til de små barna forteller at de søkte etter informasjon på internett og fant fram til både brukerorganisasjonen, kompetansesenteret og informasjon om diagnosen via dette.

Brukerorganisasjonen har vært en stor hjelp og trøst for de aller fleste. Gjennom den har de fått kontakt med andre som er i samme situasjon som dem selv, de får informasjon og kunnskap om sykdommen. Det er, ifølge flere foreldre, av *'enorm betydning'*. Gjennom brukerorganisasjonen kan de treffe andre foreldre, der får de informasjon og der kan de være sammen med noen som forstår dem umiddelbart.

For de fleste er brukerorganisasjonen svært viktig, kanskje særlig for de med de yngste barna. Noen beklager at arrangement og tiltak i regi av brukerorganisasjonen som regel skjer i Oslo-området. Fordi tuberøs sklerose er en sjelden diagnose, opplever de fleste utenfor Oslo at de er alene om å ha et barn med diagnosen der de bor. Samtidig er det langt å reise for å treffe andre, og det kan være vanskelig å organisere reiser og møter hvis det er flere barn i familien.

Mange av respondentene har fått nye venner og et sosialt nettverk som kan gi råd og støtte gjennom brukerorganisasjonen. Et foreldrepar forteller at de grudde seg til å gå på det første møtet. De regnet med at det bare var *'trege, gamle folk der'*. Men så viste det seg at de andre foreldrene var akkurat som dem, og de fikk nye venner gjennom brukerorganisasjonen - venner som de også ønsket å være sammen med privat. Enkelte er selv likemenn og gir råd og støtte til andre som får barn med tuberøs sklerose. Noen sier at brukerorganisasjonen hjelper med informasjon om *'det praktiske og søknader'*, mens kompetansesenteret hjelper med sin faglige kompetanse.

Både foreldrene til barn med diagnosen og de voksne med diagnosen skrøt av brukerorganisasjonen, selv om de selv ikke hadde så mye med brukerorganisasjonen å gjøre. En forelder sa:

*'Diagnosen er noe dritt, men teamet på kompetansesenteret er gull verd. Foreningen likeså.'*

#### 12.5.4 Tjenesteyteres nytte av kompetansesenteret

Kompetansesenteret ga navn og adresse til flere fagpersoner som de hadde hatt kontakt med de siste årene. Av disse var det fire som ville delta i et telefonintervju. Dette ble gjennomført i siste halvdel av 2007. De fire virket i Nord-Norge, på Vestlandet og på Østlandet. De hadde alle arbeidet flere år i sin nåværende jobb; tre hadde hatt én bruker med en sjelden diagnose, mens den fjerde hadde hatt flere. I denne sammenhengen representerer de et ganske lite barn, et barn i barneskolealder, en ung voksen og en voksen person. De var utdannet som vernepleier og sykepleier. Deres oppgaver i forbindelse med brukeren var knyttet til helsespørsmål og til spørsmål om egen bolig. Selv om tjenesteytere av begge kjønn er representert i telefonintervjuet, har vi av anonymitetshensyn valgt å omtale alle fire som *hun*.

En av tjenesteyterne følger opp gjennom regelmessige kontroller. Hun forteller at foreldrene er ressurssterke og har ikke ønsket individuell plan for sitt barn foreløpig. Den andre har ingen spesiell rolle i forhold til brukeren, mens den tredje er leder av boligen til blant annet en beboer med tuberøs sklerose, og den siste har ansvar for støttekontakt og avlastning og for å kalle inn til ansvarsgruppemøte.

På spørsmål om hvordan de fikk kjennskap til kompetansesenteret, varierte svarene. En fortalte at hun kom i kontakt gjennom habiliteringstjenesten:

*'Vi ble innkalt til et møte på Ullevål - to helsesøstre, folk fra habiliteringstjenesten pluss noen fra kompetansesenteret. De fra kompetansesenteret informerte da om tuberøs sklerose og om mulighetene på kompetansesenteret.'*

En av de andre fortalte at de fikk tilbud om å komme på kurs:

*'Det ville vi gjerne, men så var det ikke penger på budsjettet i kommunen ... Men de har kommet hit to ganger senere for å holde kurs med to forskjellige familier, og da hiver vi oss på. Kursene er rettet mot pasienten og familien, men viktige for oss også.'*

En tredje forteller at hun ble bedt om å komme til kompetansesenteret da brukeren hadde vært på en utredning:

*'Vi var to, for brukeren er ganske krevende. Men i den forbindelse fikk vi masse viktig informasjon. Dessverre var det helst muntlig - skulle gjerne hatt mer skriftlig. Det er dessverre lang vei å reise for oss, så nå bruker vi heller lokalsykehuset, som også har nevrolog.'*

Den fjerde fortalte at brukeren hadde hatt kontakt '*alltid*' og hun selv hadde visst om stedet lenge:

*'Og så skulle brukeren flytte inn i egen bolig. Da kom de hit og holdt to kurs. De tenkte bredt og inviterte både fra arbeidsplassen, familie, slekt, bolig og andre. Det var flott at de kom hit til kommunen.'*

Alle fire sier at det er flott at tjenesteytere fra kompetansesenteret kommer til dem og holder kurs. Et par ønsker at de kommer oftere, for '*vi trenger kontinuerlig oppfølging - det kan lett bli rutiner og slit*'. De er også opptatt av betydningen av å kjenne folk fra kompetansesenteret, slik at de ganske enkelt kan ta en telefon hvis de har behov for hjelp.

Noen av dem benytter denne muligheten ofte, *'og hvis det er et vanskelig spørsmål, svarer de at de skal se hva de kan gjøre, og så ta kontakt'*.

En respondent sa at hun skulle ønske å kunne mye mer om TS. Foreldrene ringte henne ofte når de hadde spørsmål, *'for det er liksom lettere å ta kontakt med meg enn med legen'*, men det var vanskelig å svare på alle henvendelsene fordi hun følte seg utrygg på sitt eget kunnskapsnivå.

Flere ønsket seg en mer trinnvis opplæring, slik at de kunne prøve ut det nye de lærte før de lærte noe nytt, og de ønsket mer skriftlig informasjon. De ønsket seg også mer informasjon om det nyeste innen epilepsiforskningen. Alle ønsker å delta på kurs med andre tjenesteytere, men både tiden og kommunens knappe økonomi hindrer dette.

## **12.6 Kontakten med det øvrige tjenesteapparatet**

### **12.6.1 Leger og annet helsepersonell**

Personer med sjeldne diagnoser har ofte behov for en rekke spesialister. Det er derfor ofte mange ulike organer og institusjoner å forholde seg til. De fleste respondentene hadde kontakt med et større sykehus i tillegg til SSE og kontakt med det lokale sykehuset. Dette var for eksempel kontakt med Rikshospitalet, Ullevål universitetssykehus, Haukeland universitetssykehus eller St. Olavs Hospital. De fleste var fornøyd med denne sykehuskontakten, men mange var opptatt av at de store sykehusene har det for travelt i forhold til deres diagnose:

*'Ullevål er flinke, men de har ikke tid til å lese den tykke journalen. Men kompetansesenteret gjør det. Ikke nok med det, når vi er andre steder - på Ullevål for eksempel - så ringer de oss og spør hvordan det har gått.'*

Fastlege ble sjelden benyttet. Alle har erfart at vanlige leger ikke kan noe om TS, og at de heller ikke prioriterer å sette seg inn i det. Derfor forholder respondentene seg heller til kompetansesenteret. En forelder hadde en fastlege som trodde barnet ville bli friskt ved bruk av medisiner. Andre bor i kommuner der fastlegedekningen er dårlig i utgangspunktet:

*'Vi har byttet fastlege mange ganger, for her er det stor gjennomtrekk. Nå som barnet er gått over til voksenhabiliteringen, skal fastlegen koordinere hjelpetilbudet. Men det gjør han ikke. Han møter ikke en gang på ansvarsgruppemøte. Så er det jeg som må koordinere og trekke i alle trådene. Uansett - foreldrene må ta alt papirarbeidet og all koordineringen.'*

Til tross for at de opplever en gjennomgående mangel på kunnskaper lokalt, sier de fleste respondentene at de blir møtt med respekt.

*'Ja, vi blir behandlet med respekt, som myndige. ... Vi fikk bestemme mye av oppfølgingen her.'*

De fleste har fått innvilget en del tekniske hjelpemidler. Det har gått greit for alle, og det blir gitt mye ros til de lokale ergoterapeutene. En forteller at ergoterapeuten er så dyktig og godt kjent i distriktet at hun ordner alt. Til og med godkjenning for bil har hun ordnet med. En forelder sier:

*'Vi får det vi vil og mer til av hjelpemidler. Det er jo ikke store plasser her. Men avlaster, det har vi ikke fått'.*

Mange forteller at fysioterapitjenesten også fungerer bra, og noen har benyttet seg av tannhelsetilbudet ved TAKO-senteret, som er det landsdekkende kompetansesenteret for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander. Kontakten med TAKO-senteret har vært vellykket fordi disse tar seg tid til å bli kjent med barnet. Tannlegetjenestene skal være gratis for pasienter med TS, men flere har måttet kjempe for å få godkjenning for dette.

De voksne respondentene med diagnose beskriver situasjonen sin som stabil, og derfor har de lite behov for kontakt med det lokale tjenesteapparatet.

*'Det er ikke behov. Jeg var tidligere med i en gruppe som var ledet av en sosionom - vi pratet og det var nettverk - men ikke nå lenger.'*

### **12.6.2 Trygdeetaten**

Når det gjelder trygdespørsmål, forteller flere at det er svært mye arbeid knyttet til å skrive søknader og argumentere for saken sin. Flere opplever trygdekontoret som regelstyrt og *'firkanta'*. De har lært seg at det er viktig å finne fram til *'rett skjema, rette ord og rett person i systemet'*. En forelder løste saken ved å ta med barnet til trygdekontoret og vise det fram. En annen sier:

*'Det hjelper nok at alle ser utviklingshemningen. Og så det at de ikke aner hva TS egentlig betyr.'*

En forelder sa det slik:

*'Jeg har både positive og negative erfaringer med trygdekontoret. Jeg må skrive søknader - det er helt greit - men når jeg får avslag på ting jeg har rett på, da er det irriterende. Så bruker de 6 måneder på å avslå og så 6 måneder på ny behandling etter anke. Det er helt avgjørende å bruke akkurat de ordene de vil vi skal bruke.'*

De voksne som har fått egen bolig, sier at kommunen stort sett har foreslått gode løsninger. De har ikke hatt behov for støtte fra kompetansesenteret i dette.

### **12.6.3 Barnehage og skole**

Noen foreldre hadde barnet i, eller hadde søkt barnet inn i, spesialbarnehage; foreldrene mente at barnet ville få den riktige stimuleringen der. Barn som går i vanlig barnehage og trenger egen assistent har dette, men det er ikke alltid lett å få fatt i de rette personene. Foreldrene sier at mulige søkere til en slik jobb er engstelige for ansvaret knyttet til epilepsi.

Noen av barna fikk hjelp fra habiliteringstjenesten for barn, og foreldrene til disse var fornøyde med teamet. En respondent forteller at det var habiliteringstjenesten som først fortalte dem om deres rettigheter. Andre har erfart at kompetansen hos den lokale hjelpetjenesten er dårlig, og de har selv måttet ordne opp.

*'... men kommunen fortalte ingen ting om rettigheter.'*

Noen ganske få har individuell plan og noen få har ansvarsgruppe, men det ser ikke ut til å være til stor nytte for dem. Eksempelvis svarer to foreldre slik når vi snakket om ansvarsgruppe og individuell plan:

*'Ansvarsgruppen er et heft. Den er mest for kommunen og ikke for foreldrene. Vi må uansett ta alt papirarbeidet og all koordineringen.'*

*'Barnet har individuell plan, men jeg forstår ikke hvorfor hun har det. Jeg vet ikke helt hvordan den skal brukes.'*

For de som ikke har sterkt grad av utviklingshemning har pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) kommet inn i bildet. PPT har foreslått spesialpedagogiske og andre ekstra tiltak. Men ikke alt har gått like greit. Flere forteller om det de kaller skolens *'ostehøvelprinsipp'*. En forelder sier:

*'Hvert eneste år har vi søkt og fått avslag, så har vi anket og så fått innvilget timer til spesialpedagogikk. Hvert år har skolen satt opp færre timer enn PPT har anbefalt. Forholdet til skolen har vært en årlig kamp om ressurser og oppfølging. Et problem er at skolen setter de funksjonshemmede barna i bås og behandler dem som én gruppe. Vi har fått høre av rektor at skolen kan bruke mindre til de andre barna nå vi foreldrene krever mer til vårt barn.'*

Flere av barna i denne undersøkelsen trenger en intens oppfølging, og dette blir ikke ivaretatt godt nok i skolen, i følge foreldrene. Noen foreldre forteller at skolen behandler barnet på samme måte som barn med helt andre diagnoser og behov, og da blir oppfølgingen feil. Noen foreldre sier det er vanskelig å stille krav overfor skolen om nødvendige og viktige krav om tilrettelegging. Fordi TS er en sjelden tilstand og lite kjent, blir det ekstra vanskelig å få den hjelpen man trenger. En forelder sier at barn med for eksempel Downs syndrom er bedre stilt, da det er en mer kjent og synlig diagnose. En annen forelder sier:

*'Vi har måttet informere lærerne om sykdommen. Vi hadde problemer ved overgangen til ungdomsskolen, da ble ingen ting gjort. Vi måtte selv kontakte rektor før noe skjedde. Da fikk vi bistand fra TS-foreningen om hva vi hadde krav på. ... Skolen setter ufaglærte til å ta seg av de barna som trenger ekstra oppfølging.'*

## **12.7 Sosial aktivitet og deltakelse**

Når en person i familien har nedsatt funksjonsevne, påvirker dette hele familien. Det blir derfor naturlig å ta for seg *familiens* sosiale aktiviteter og deltakelse, hvor foreldrene og nærmeste pårørende gir en viktig del av informasjonen.

Livet og framtidsplanene ble stort sett snudd opp-ned for foreldrene og eventuelle søsken da det kom et barn med diagnosen tuberøs sklerose i familien. Særlig er epilepsien krevende, og flere foreldre måtte ha oppsikt med sitt barn store deler av eller hele døgnet.

*'Epilepsien utgjør en kjempebegrensning - jeg får ikke sovet skikkelig en hel natt. ... Alt dreier seg om diagnosen og påvirker våre valg ... mat, ferier, alt.'*

Flere har bygget om leiligheten eller huset for å gjøre det mest mulig hensiktsmessig i forhold til den som har tuberøs sklerose. Et ungt par var på intervjuetidspunktet i ferd med å flytte ut av den leiligheten de var så fornøyd med bl.a. fordi det er noen trinn før man kommer til heisen, og deres barn vil måtte ha rullestol, samt at de måtte ha større bad. Enkelte sier de er engstelige for å få flere barn, men det er også noen som har fått flere barn etter barnet med TS. Noen er opptatt av at det ikke er lett å være søster eller bror til et sterkt funksjonshemmet barn.

*'Vi har avlastning hver annen uke. ... Dette må til for å berge familielivet. Vårt minste barn er sterkt preget av å ha et funksjonshemmet søsken som krever så mye, det smerter å se at det er på grensen til hva et barn kan tåle.'*

Mye tid går med til reising til spesialister, venting på prøvetaking og undersøkelser, samt telefoning eller skriving av søknader om hjelp av ulike slag. For foreldrenes karrierer har dette slått negativt ut, men som en forelder påpeker:

*'... det er ikke barnet, men alt byråkratiet som følger med som slår oss ut.'*

Flere mødre har sluttet i jobb eller har redusert stilling, noe som gjør at økonomien og pensjonsmulighetene blir dårligere. En forelder har vært langtidssykemeldt og forklarer det med at kroppen ikke lenger har motstandskraft, - hos en utslitt person kommer sykdommene raskt. Et foreldrepar forteller at de begge har en forståelsesfull arbeidsgiver, og derfor tar de heller ikke sjansen på å søke seg andre jobber.

*'Yrkesmessig er vi parkert. Og kona jobber deltid for å greie dette, og det blir det ikke mye pensjonspoeng av.'*

Mange av foreldrene forteller at det sosiale livet blir svært begrenset. Noen av barna har epilepsi som gjør situasjonen svært krevende. De kan ha anfall når som helst på døgnet, noe som gjør det nødvendig å ha en eventuell avlaster som er i stand til å takle situasjonen. Flere forteller at de ikke kan si ja til sosiale invitasjoner som krever planlegging eller avtaler, for barnets dagsform er avgjørende for hva de kan gjøre. Et foreldrepar forteller at deres barn må ha tilsyn hele tiden, og at de kun har hatt 14 timer avlastning på 15 måneder. Da var mormor, som bor utenbys, barnevakt. En enslig mor har også hjelp av barnets mormor til å være avlaster en dag i uken, noe som gjør at hun kan delta i en sosial voksenaktivitet i alle fall denne dagen.

Men det er viktig å få fram at situasjonen ikke bare er negativt. Alle foreldrene er glade i sine barn og er opptatt av å fortelle om de positive sidene:

*'For oss er det mye positivt med barnet vårt. Mye de andre ikke ser.'*

*'Hun er den vakreste av ungene våre, og jeg vet at de i barnehagen liker å kose med henne.'*

*'Vi er blitt voksne og bedre mennesker på grunn av henne. Vi har lært så mye gjennom henne som vi ikke ville være foruten.'*

Flere foreldre forteller at barnet har lært dem å skille mellom hva som er bagateller og hva som er viktig i livet. Andre forteller at de som familie har vokst med oppgaven. De beklager også samtidig at det er vanskelig å få tid og overskudd til å være sammen med gamle venner.

Noen foreldre har funnet fram til nye vennskap gjennom TS-foreningen. Disse kursene er både lærerike og sosialt viktige.

*'Vi foreldre kan ha det flott sammen. ... Vi kan si hva vi vil til hverandre - galgenhumor er viktig, alt må ikke bare være trist og alvorlig.'*

Hvordan livet artet seg for barna selv vet man ikke noe sikkert om ut fra intervjuene. Noen foreldre sier at deres barn er så utviklingshemmet at det ikke selv forstår sin situasjon. For foreldrene betyr dette at barnet slipper å oppleve nederlagene som ellers kunne ha kommet.

For de respondentene som selv hadde diagnosen og kunne gi informasjon, var livet ikke alltid lett. De var tilbakeholdne og hadde få venner. Familien var den viktigste sosiale kontakten for dem. I tillegg hadde de, eller hadde hatt, støttekontakt. De kjenner sin diagnose og er litt plaget av den. Noen er oppmerksom på at de har skadet hud, at de har hatt vansker med å klare seg på skolen, noen har vært plaget av epilepsien. De forteller også om ensomhet i ungdomstiden.

En av de voksne med tuberøs sklerose savnet kontakt med andre voksne med diagnosen, men ønsket om å treffe andre med samme diagnose og som er i samme situasjon som dem selv, er ikke like viktig hos alle. Kurs om psykiske problemer ble også etterlyst, og de ønsket at kompetansesenteret tok mer kontakt med dem. En respondent, som selv ofte var ensom, sier:

*'Jeg tror det er mange med TS som har det vanskelig, er ensomme og dermed sliter med psykiske problemer.'*

## **12.8 Oppsummering for tuberøs sklerose**

Undersøkelser viser, ifølge kompetansesenterets internettside, at ca. halvparten av de som har tuberøs sklerose kan leve et tilnærmet normalt liv. Det står også på kompetansesenterets internettsider at *'mørketallene er store'*. Flertallet av respondentene i denne undersøkelsen har sykdommen i alvorlig grad, og de vil sannsynligvis aldri kunne leve et normalt selvstendig liv.

Respondentene var foreldre til barn i ulik alder (også voksne), samt noen voksne med diagnosen. Det var stor variasjon i alvorlighetsgraden av tuberøs sklerose i utvalget. Mange foreldre fortalte at barna fikk diagnosen som ganske små, og noen forholdsvis raskt etter fødsel. Den eldste hadde fått diagnosen i voksen alder.

Noen hadde vært medlemmer av TS-foreningen og deltatt i planleggingen av kompetansesenteret. De hadde hatt store forventninger til kompetansesenteret, og var skuffet over at de ikke drev med kurs for familier, på samme måte som Frambu gjør.

For mange hadde epilepsien ført til kontakt med Epilepsisenteret (tidligere Statens senter for epilepsi SSE) og da var veien til kompetansesenteret kort. De fleste hadde på intervjutidspunktet jevnlig kontakt med senteret, som ble oppfattet som et lavterskeltilbud med god service. Respondenter som har hatt besøk av kompetansesenterets tjenesteytere i hjemkommunen, sier at de har hatt svært god nytte av dette. Flere av respondentene roste



kompetansesenteret opp i skyene og hadde ingen formening om at noe kunne gjøres bedre. En forelder sa det slik:

*'Det er derfor jeg sitter her og blir intervjuet, enda så travelt jeg har det. Jeg vil at deres innsats skal komme fram. Dette fantastiske tilbudet må ikke bli nedlagt eller redusert. Jeg vet at det er mange folk til en liten gruppe, men det er de som gjør situasjonen levelig for oss!'*

Noen respondenter var opptatt av at kompetansesenteret var mest opptatt av barn og de ønsket et sterkere fokus også på ungdom og voksne.

Erfaringene med det lokale tjenesteapparatet varierer veldig. Foreldrene mente at de sjelden fikk informasjon om sine rettigheter, men de måtte stå på selv for at deres barn skulle få nødvendig hjelp. En felles erfaring hos respondentene er at tjenesteapparatet ikke har kunnskaper om tuberøs sklerose, det være seg det kommunale eller regionale tjenesteapparatet. Respondentene sier de forstår og aksepterer at det er manglende kunnskap om en sjelden diagnose som TS.

Koordinering av medisinsk oppfølging, pedagogikk og tilrettelegging er viktig, og her erfarer mange at kommunen ikke forplikter seg godt nok. Mange kommuner gjør en god jobb, men slett ikke alle. Overganger, som mellom barnehage - skole og ulike skoleslag, ble ikke godt nok planlagt, og spørsmålet om integrering eller spesialscole var et tema som flere foreldre syntes var vanskelig, og som de ikke fikk god nok støtte til å håndtere.

Respondentene har stor nytte av kontakten med brukerorganisasjonen. Mange har hatt kontakt gjennom flere år, og også de som nå ikke hadde særlig mye kontakt med brukerorganisasjonen sier at den har vært viktig for dem.

Foreldrene til de barna som er sterkest skadet har et dagligliv som konstant preges av barnets diagnose. Dette har ført til at foreldrene må ha redusert jobb eller har funnet et arbeid der de kan tilpasse seg barnets behov. Det kan være vanskelig å få tid til egne venner, fordi barnets situasjon er i fokus hele tiden. Det er heller ikke alltid lett å få barnevakt når barnet har stadige epilepsianfall. Familiekursene i regi av kompetansesenteret eller TS-foreningen blir sett på som pustehull i tilværelsen, og faste vennskap mellom foreldre er oppstått.

Også tjenesteytere i lokalmiljøet hadde gode erfaringer med kompetansesenterets veiledning, og de ønsket mer skriftlig informasjon fra kompetansesenteret. I en travel hverdag er det vanskelig å sette seg inn i alle detaljer når det gjelder ulike diagnoser. Derfor er muligheten til å ta en telefonhenvendelse direkte til kompetansesenteret viktig.

## 13 USHERS SYNDROM

### 13.1 Diagnosen Ushers syndrom

Ushers syndrom er fellesnavnet på flere varianter av kombinasjonen medfødt hørselshemming og øyesykdommen retinitis pigmentosa (RP).<sup>117</sup> Syndromet er oppkalt etter en britisk øyelege, C.H. Usher, som i 1914 beskrev flere sammenhenger der medfødt hørselshemming og RP forekom. RP er en fellesbetegnelse på mange forskjellige øyesykdommer som alle angriper sansecellene på netthinna (retina). Synsnerven blir blek samtidig som netthinnas blodkar blir trange, og det forekommer mørke flekker i netthinna, derav navnet retinitis pigmentosa. Det er mange typer av RP og de utvikler seg svært forskjellig.

Et kombinert sansetap reduserer gjensidig muligheten for å utnytte den eventuelle syns- og/eller hørselsresten. Dermed kan ikke døvblinde uten videre ha nytte av tilbud som er rettet mot henholdsvis enten synshemmede eller hørselshemmede. En person regnes som døvblind når han eller hun *'har en alvorlig grad av kombinert syns- og hørselshemming. En del er helt døve og blinde. Andre har både syns- og hørselsrest.'*<sup>118</sup> Døvblindhet er en selvstendig funksjonshemming og ikke en undergruppe under synshemming eller hørselshemming.

#### 13.1.1 Begreper, inndeling og konsekvenser

Det er til nå kjent tre typer av Ushers syndrom, som kan beskrives med ulike kjennetegn. Diagnosen stilles etter undersøkelse av både øre-nese-halslege og øyelege, og diagnosen kan stilles i tidlig barnealder. Den sikreste måten å slå fast hvilken type Ushers syndrom man har, er ved en gentest. Man vet nå om 11 ulike genfeil som kan forårsake Ushers syndrom, men bare tre er identifisert (genets oppbygning er kjent):

1. Type 1: Født døv eller sterkt hørselshemmet og har relativt raskt progredierende RP. Tidlig nattblind og defekte balanseorganer i det indre øret. Typisk for barn kan være at de lærer sent å gå. Type 1 forekommer i ca. 50% av tilfellene.
2. Type 2: Født med et middels og stabilt hørselstap med et karakteristisk audiogram som viser et lite hørselstap på lave frekvenser (dype toner) og et større på de høye. Personen er født nattblind. Utviklingen av RP progredierer saktere enn i type 1. Type 2 forekommer i ca. 35% av tilfellene. En person med denne typen blir ofte erklært blind tidlig i 40-åra.
3. Type 3: Født med relativt god hørsel som svekkes over flere tiår. Nattblind sent i barndommen eller begynnelsen av tenåra. Personer med denne typen blir ofte erklært blinde i begynnelsen av 50-åra.

---

<sup>117</sup> Informasjonen om Ushers syndrom er hovedsakelig hentet fra Foreningen Norges døvblindes hjemmeside [www.fndb.no](http://www.fndb.no)

<sup>118</sup> Næss T: Kontekstuell tilnærming ved ervervet døvblindhet. Om døvblindblittes miljøbeskrivelse og kommunikasjon. Eget forlag Asker, 2007

I netthinna, som ligger bak i øyet, er det flere lysømfintlige celler. Stavene er de cellene som gir oss nattsyn, og det er disse cellene som primært dør ved RP. Helt i midten av netthinna er det flest tapper. Det er tappene som sørger for skarpsynet og fargesynet. Tappene gjør at vi kan se detaljer, for eksempel når vi leser. Ved Ushers syndrom vil etter hvert også tappene svekkes og detaljsynet bli dårligere.

Første symptom på RP er som oftest svekket mørkesyn (nattblindhet). Det merkes vanligvis før 20 års alder. Synsfeltet (sidesynet – "skimtesynet") blir redusert og det utvikler seg langsomt mot "kikkertsyn", det vil si at personen ikke skimter noe utenom det som blikket er festet på. RP utvikler seg som regel gradvis og langsomt. De aller fleste har syn til 30 års alder, men etter 50 års alderen er det sjelden at personen har brukbart syn. Kun årlige kontroller over flere år kan gi et anslagsvis bilde på hvordan RP vil utvikle seg.

Konsekvensene av Usher avhenger i stor grad av når i livet funksjonsnedsettelsene oppstår, hvor raskt det skjer og om det er syns- eller hørselsnedsettelsen som inntreffer først. Selv om døvblinde har store praktiske utfordringer i hverdagen, er det først og fremst kommunikasjonsproblemene som er den største belastningen. Funksjonsnedsettelsen hemmer fjernansene og dermed både muligheten til å samtale med andre og muligheten til å delta i sosiale aktiviteter, og det blir svært vanskelig å klare seg selv.<sup>119</sup> En studie av mestringsstrategier blant hørselshemmede viste at tendensen til tilbaketrekning fra kommunikasjonssituasjoner øker med økende hørselstap.<sup>120</sup> Man kan forvente at denne tendensen er enda sterkere for personer med kombinerte syns- og hørselstap.

Kompensasjon for tap av kommunikasjons- og orienteringsevne krever ofte kunnskap og erfaring som personen ikke har fått tidlig i livet, fordi det ikke har vært behov og fordi problemene er blitt erkjent sent. Personen må lære nye måter å kommunisere på og hvordan man bruker tolk/ledsager. Mange opplever sosial avvisning, manglende tilhørighet og manglende sosial inkludering. Både sansetapene i seg selv og de sosiale problemene som følger av disse fører til psykiske reaksjoner og identitetskriser.<sup>121</sup> Det er stor mangel på fagkunnskap som kan ta vare på behovene til personer med sammensatte funksjonsnedsettelse, noe som også rammer personer med kombinerte syns- og hørselshemninger.<sup>122</sup>

### 13.1.2 Forekomst

Ushers syndrom er den vanligste årsaken til døvblindhet både i Norge og i andre vestlige land. Det knytter seg en del usikkerhet til beregningen av forekomst av de forskjellige typene Ushers syndrom. Tidligere undersøkelser har anslått at 3-6% med medfødt hørselshemming har syndromet. I Norge har forekomsten vært anslått til 3.6/100 000<sup>123</sup>.

---

<sup>119</sup> Göranson L. Dövblindehet i ett livsperspektiv. Strategier och metoder för stöd. HAREC, Malmö

<sup>120</sup> Helvik A-S, G Jacobsen, S Svebak, L Hallberg: Hearing Impairment, Sense of Humor and Communication Strategies. Scandinavian Journal of Disability Research. 2007; Vol. 9, No. 1: 1-13

<sup>121</sup> Nordeng H: Psykososiale aspekter ved Ushers syndrom. Arbeidsnotat. Aker sykehus, kompetansesenter for døvepsykiatri. 1993

<sup>122</sup> Falkenberg E-S, M Holmberg, I Morken, J Øygarden: Utdanning for diagnostisering og (re)habilitering av hørselshemmede. Oslo: University of Oslo: Faculty of Education & Sør-Trøndelag University College, Faculty of Health, Education and Social Work 2002

<sup>123</sup> Grøndahl J : Tapeto-retinal degeneration in Norway : a clinical, genetic and epidemiological study. Universitetet i Oslo.1998

Ifølge en dansk undersøkelse av Rosenberg et al.<sup>124</sup> av forekomsten av Ushers syndrom og lignende kombinasjoner av hørselsnedsettelse og retinitis pigmentosa (RP), skulle det i Danmark være omkring 75 personer med Usher I (tilsvarende en forekomst på 1,5 per 100.000). Ifølge utenlandske opptellinger og undersøkelser foretatt i et internasjonalt samarbeid om Ushers syndrom skulle forekomsten av Usher I imidlertid være noe høyere, nemlig 4 per 100.000, tilsvarende omkring 200 personer i Danmark. Omkring 5% av alle døve skulle altså være døve pga. Ushers syndrom type I.

I samme undersøkelse ble antall personer med Ushers syndrom type II beregnet til 2,2 per 100.000 i Danmark. I Norge ville en tilsvarende beregning bety at det her lever ca. 100 personer med Usher II. I følge internasjonale tall skulle forekomsten av Usher II ligge på samme nivå som (eller ennå høyere enn) Usher I, dvs. 4 per 100.000, tilsvarende omkring 200 personer i Danmark. I Norge skulle antallet personer med Usher II da være omkring 180 personer.

Ushers syndrom III er nokså nyoppdaget og ennå ikke særlig godt beskrevet. Den kan være vanskelig å skjelne fra Usher II i sin måte å opptre på. På nåværende tidspunkt er de fleste kjente tilfeller av Usher III fra Finland, og det er foreløpig ikke funnet særlig mange personer med Usher III andre steder. I den tidligere nevnte danske undersøkelsen fant man tall som tilsier at 5 personer i Danmark skulle ha Ushers syndrom type III (en forekomst på 0,1 per 100.000). I Norge ville dette tilsvare 4 eller 5 personer med Usher syndrom type III.

Ushers syndrom er recessivt arvelig og dermed en sjelden arvelig sykdom. Begge foreldre må ha gen av samme type i sitt arvemateriale om eventuelle barn skal arve syndromet. Syndromet finnes like ofte hos gutter og jenter. Søsken av en med Ushers syndrom har 25% risiko for få sykdommen.<sup>125</sup> Det er et problem at sykdommen diagnostiseres sent.

### 13.1.3 Tiltak for personer med Ushers syndrom

Foreløpig vet vi lite om hvorfor sansecellene både i øret, sneglehuset (cochlea), og i øyet, netthinna (retina), blir angrepet ved Ushers syndrom. Det er lite man kan gjøre for å påvirke eller forsinke utviklingen av sykdommen. Brillor og andre optiske hjelpemidler må vurderes individuelt. Ofte blir mest mulig bruk av solbriller anbefalt. Ved Ushers syndrom type I kan Cochlea implantat<sup>126</sup> (CI) være aktuelt. Vanlig høreapparat sammen med hørselstekniske hjelpemidler brukes ofte ved Ushers syndrom type II og III.

Vitamin A i store doser (15.000 IE daglig) har vært anbefalt for å stagge synstapet, men resultatene er svært omdiskutert og bivirkningene er ikke avklart. Transplantasjon av netthinne har vært gjennomført på forsøksdyr. Det forskes også på stoffer som kan hemme celledøden i øyet, og ikke minst forskes det på overførsel av et friskt gen. Det er godt håp om at særlig forskning innen genetik vil resultere i en bedre behandling av personer med Ushers syndrom.

---

<sup>124</sup> Rosenberg, Haim, Hauch og Parving: "The prevalence of Usher syndrome and other retinal dystrophy-hearing impairment associations", 1997. Gjengitt i Usher syndrom - en kort beskrivelse. Statped skriftserie nr. 32 2004.

<sup>125</sup> Ottesen H: Ushers syndrom - en kort beskrivelse. Vidensenteret for døvblevne. Danmark. Tilpasset for norske forhold av Det statlige kompetansesystemet for døvblinde. 1999

<sup>126</sup> Elektroder opereres inn i cochlea/sneglehuset. Ved hjelp av et apparat som personen bærer på seg, overføres «lydimpulser» til hørselsnerven slik at personen kan oppfatte lyd.

Det finnes ingen kurativ behandling for Ushers syndrom. Den beste forebyggende behandlingen regnes å være tidlig identifisering og diagnostisering for å starte med trening, tilpasset opplæring og andre tilpasninger tidligst mulig. Vanligvis vil det være behov for høreapparat og andre hørselstekniske hjelpemidler og kommunikasjonshjelpemidler, opplæring i braille/blindeskrift og (taktilt) tegnspråk. Andre relevante tiltak vil være orienterings- og mobilitetstrening og trening i hverdagslivets gjøremål (ADL-trening).

## **13.2 Kompetansesentrene**

Helsedirektoratet kartla døvblinde i Norge i 1976, og dette resulterte i opprettelsen av et statlig sentralteam for døvblinde. I 1986 begynte Rikstrygdeverket å betale tolk/ledsagertjeneste for døvblinde til dagliglivets gjøremål. Stortinget vedtok etter forslag fra Foreningen Norges døvblinde (FNDB) å gi døvblindes ledsagere fri reise på kommunikasjonsmidler som får offentlig støtte i 1987. Statens sentralteam for døvblinde ble lagt ned i 1999 og et nytt nasjonalt kompetansesystem for døvblinde ble etablert. Fra samme år ble FNDBs sosial- og kontaktpersonertjeneste lagt ned og videreført i statlig regi.

### **13.2.1 Det Nasjonale kompetansesystemet for døvblinde**

Det nasjonale kompetansesystemet for døvblinde består av seks enheter og er knyttet til Nasjonalt kompetansesystem for døvblinde. Koordinerende enhet er lagt til Ullevål universitetssykehus:

1. Regionsenteret i Tromsø eies og drives av Universitetssykehuset Nord-Norge.
2. Regionsenteret i Bergen eies og drives som del av Statped-systemet..
3. Regionsenteret i Oslo eies og drives som del av Statped-systemet.
4. Huseby kompetansesenter eies og drives som del av Statped-systemet. Landsdekkende.
5. Regionsenteret i Andebu eies og drives av stiftelsen Signo.
6. Eikholt Nasjonalt ressurscenter for døvblinde eies og drives av stiftelsen Eikholt. Landsdekkende.

Tidlig på -90 tallet opprettet Sosial- og Helsedirektoratet Regionsentre for Døvblindfødte. Fra 1. januar 1999 ble Statens Sentralteam for Døvblinde nedlagt, og regionsentrene fikk ansvar for også å yte tjenester til personer med ervervet døvblindhet. Helsedepartementet og Sosialdepartementet vedtok i 2003 at alle kompetansesentre for sjeldne og lite kjente funksjonshemninger skulle knyttes til foretaksstrukturen. Nasjonalt kompetansesystem for døvblinde ble fra 1.januar 2006 en del av spesialisthelsetjenesten. De seks tjenesteytende enhetene i kompetansesystemet for døvblinde er knyttet til Helse Sør-Øst RHF med rammeavtaler og årlige ytelsesavtaler.

Målgruppen for Nasjonalt kompetansesystem for døvblinde er brukere med sjeldne medfødte og tidlig ervervede tilstander som medfører døvblindhet, samt deres pårørende og tjenesteytere i det tverrsektorielle tjenesteapparatet på individ og systemnivå. Nasjonalt kompetansesystem for døvblinde skal gi brukerne tjenester som bidrar til at disse oppnår best mulig funksjonsnivå og mestrer hverdagen bedre. Det skal også gis

tjenester til det øvrige hjelpeapparat, som gjør aktørene i dette i stand til å yte bedre tjenester til døvblinde og deres pårørende.

Den koordinerende enheten ved Ullevål har som oppgave å koordinere virksomheten i Nasjonalt kompetansesystem og gå inn i oppgaver knyttet til forskning og fagutvikling, informasjon og formidling. Målgruppene er personer med sjeldne medfødte og tidlig ervervede tilstander som medfører døvblindhet, deres pårørende og relevante fagmiljøer. Samarbeid og kontakt med døvblindes organisasjoner er en annen svært viktig oppgave. Brukermedvirkningen foregår ved møter mellom brukerorganisasjonene, representanter fra kompetansesentrene samt koordineringsenheten.

### 13.2.2 Tilbud ved kompetansesentrene

Regionsentrene yter tjenester i forhold til:

- Utredning og identifisering. Når Regionsenteret får en henvendelse starter utredningsprosessen. Kompetansesystemet har et nasjonalt tverrfaglig team for identifisering av døvblindhet. Teamet består av spesialister innenfor genetikk, audiologi, oftalmologi, nevropsykologi og spesialpedagogikk.
- Tidlig intervensjon. Ved mistanke om kombinerte syns- og hørselstap/døvblindhet bidrar regionsentrene med tiltaksrettet veiledning i forhold til bruk av sanser, samspill og kommunikasjon.
- Rådgivning og veiledning gis lokalt eller på senteret.
- Kursvirksomhet og opplæring til lokale nettverk, høyskoler, universitet og andre samarbeidspartnere.
- Læremiddelutvikling, utviklingsarbeid og forskning.

Tilgang til tjenestetilbudet fra regionsentrene gis uten at det foreligger en formell henvisning til spesialisthelsetjenesten. Det kan tas direkte kontakt med sentrene og kontakten er gratis.

For å sikre helhet og kontinuitet skal regionsenteret, når brukeren gir sitt samtykke, samarbeide med relevant kommunal/regional helsetjeneste, NAV<sup>127</sup>, habiliteringstjeneste, Statped, kultur- og opplæringssektoren m.v. og gi anbefaling/veiledning om den videre oppfølging av brukeren.

Statped skal ivareta tverrfaglighet og koordinering innen spesialpedagogiske fagområder i sin region og skal bidra til en god koordinering og utnyttelse av kompetansen i nettverket. De skal gi tjenester knyttet til brukere, barnehager, skoler, pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) og andre på oppdrag fra kommuner og fylkeskommuner. Dette gjelder kartlegging, rådgiving, veiledning og tiltaksutvikling for brukere i landsdelen. Kompetanseutvikling og kunnskapsformidling i forhold til brukere med særskilte opplæringsbehov inngår også i tjenestene. Tjenestene er innenfor de tradisjonelt benevnte fagområdene sammensatte lærevansker, sosiale og emosjonelle vansker, hørsel, syn, språk-, tale- og kommunikasjonsvansker. Gjennom faglige nettverk har Statped tilgang til den høyeste spisskompetansen på nasjonalt nivå innen disse fagområdene.

---

<sup>127</sup> NAV (Arbeids- og velferdsforvaltningen, etablert i 2006) består av det tidligere kommunale sosialkontoret, trygdekontoret og Aetat

Gjennom sine tjenester skal Statped bidra til å realisere en likeverdig og tilpasset opplæring, bidra til at brukerne opplever økt læringsevne og mestring, og bidra til at kommuner og fylkeskommuner øker sin kompetanse i forhold til tilpasset opplæring.

Statped jobber med de mest kompliserte og sammensatte sakene. Dette gjelder de utfordringene man ikke kan forvente at kommunen/PPT har kompetanse til å løse på egen hånd. Statped skal videre bidra til tilrettelegging for større grad av konkret samarbeid mellom statlige og kommunale/fylkeskommunale aktører om tilbud til brukerne i deres lokalmiljø. En viktig målsetting er å bidra til å bygge opp, utvikle og vedlikeholde kompetansen nært brukerne.

### 13.2.3 Andre ressursenter for døvblinde

Flere av respondentene som har Ushers syndrom forholder seg til Eikholt ressursenter for døvblinde, og noen har forholdt seg til Andebu kompetanse- og skolesenter, i tillegg til regionale tjenester for personer med sansetap. Derfor vil vi kort nevne disse her.

Eikholt<sup>128</sup> er et nasjonalt kompetansesenter med hovedvekt på å tilby tilpasningskurs for personer med kombinert syns- og hørselshemning/døvblindhet. Eikholt er en privat, ideell stiftelse som ligger i Drammen. Eikholt inngår som en del av Statlig kompetansesystem for døvblinde som administreres av Helse Sør-Øst RHF etter driftsavtale. I Eikholt's styre er to av de fire representantene oppnevnt av brukerorganisasjonene for døvblinde. De andre er oppnevnt av hhv. Helse- og omsorgsdepartementet og ansatte.

Andebu Kompetanse- & Skolesenter (AKS) er et landsdekkende spesialpedagogisk senter for hørselshemmede og døvblinde med ulike funksjonshemninger i tillegg. Senteret eies av Stiftelsen Signo<sup>129</sup> og ligger i Andebu i Vestfold. AKS er samlokalisert med tre av stiftelsens andre virksomheter: ADb (Andebu Døvblindesenter) er et hjem for døvblindfødte voksne fra hele landet og et regionalt kompetansesenter for døvblinde. Det drives etter avtale med Helse Øst og beboernes hjemkommuner. Nøkkelbo er et tegnspråklig bofelleskap for voksne hørselshemmede med ulike funksjonshemninger og døvblindblitte. Grantoppen AS gir arbeids- og botilbud til døve og døvblinde som trenger det.

## 13.3 Brukerorganisasjonene

### 13.3.1 Foreningen Norges døvblinde

Brukerorganisasjonen Foreningen Norges døvblinde (FNDB)<sup>130</sup>, ble stiftet av døvblinde den 13. oktober 1957 under navnet "Døvblindes Vel". Den var da organisert under Blindeforbundet. Brukerorganisasjonen skiftet navn i 1970, ble selvstendig organisasjon i 1978 og tok da navnet Foreningen Norges døvblinde (FNDB). FNDB er en interesse- og velferdsorganisasjon av og for døvblinde i Norge. Den skal arbeide aktivt ut fra prinsippet om at alle mennesker er likeverdige, samt arbeide for døvblindes rett til full deltakelse og like rettigheter på alle områder i samfunnet. FNDB skal også arbeide for å fremme kontakt mellom døvblinde og mellom døvblinde og andre mennesker. FNDB søker å påvirke de politiske myndigheter og instanser i tjenesteapparatet rundt døvblinde, for å sikre døvblinde en tryggere og bedre hverdag. FNDB samarbeider med døvblindes

---

<sup>128</sup> Eikholt er en privat ideell stiftelse [www.eikholt.no](http://www.eikholt.no)

<sup>129</sup> Stiftelsen Signo er en selvstendig, diakonal stiftelse innen Den Norske Kirke. [www.signo.no](http://www.signo.no)

<sup>130</sup> [www.fndb.no](http://www.fndb.no)

foreninger i de andre nordiske landene, og deltar i internasjonalt arbeid, blant annet gjennom den Europeiske døvblindeunionen – EDBU.

FNDB arrangerer sommerstevne for døvblinde hvert år. Sommerstevnet er brukerorganisasjonens midtpunkt og det årlige høydepunktet for mange døvblinde i Norge. Det har en stor sosial betydning ved at det hjelper døvblinde til å bryte ut av isolasjonen og danne sosiale nettverk. FNDB arrangerer også hvert år en ferieuke for døvblinde. Siden 1997 har brukerorganisasjonen hatt årlige samfunns- og organisasjonskurs for sine tillitsvalgte.

NFDB har kontaktklubber som dekker størsteparten av landet. Kontaktklubbene har sammenkomster fra to-tre ganger i måneden til én gang i året, alt etter hvilken klubb det er snakk om. Noen klubber arrangerer også utflukter. Klubbenes virksomhet er av sosial karakter. De er først og fremst et møtested hvor døvblinde kan komme i kontakt med andre døvblinde og personer de kan kommunisere med og dermed bryte ut av en daglig isolasjon. Brukerorganisasjonen arrangerer også aktiviteter som blant annet sjakkturneringer for døvblinde og barne- og ungdomsaktiviteter.

FNDBs informasjonsavdeling har ansvar for brukerorganisasjonens publikasjoner og informasjonsarbeid. Dagsavisen ”Punktnytt” utgis alle hele virkedager, og inneholder vanlige nyheter og bakgrunnsstoff fra radio, TV, aviser og blader. ”Døvblindes ukeblad” kommer én gang i uken. Ukebladet brukes til lengre artikler av opplysende og underholdende karakter, samt døvblindestoff. Begge publikasjonene kommer i punktskrift, storskrift og sakte innlest på kassett. I tillegg legges de ut i elektronisk form på ”Døvblindes data-avis”, som har nyhetstjeneste hver dag hele året. Informasjonsavdelingen har også ansvaret for brukerorganisasjonens hjemmeside på internett.

### **13.3.2 Landsforeningen for kombinerte syns- og hørselshemninger**

Landsforbundet for kombinert syns- og hørselshemmede/Døvblinde (LSHDB)<sup>131</sup> ble stiftet i 1989 og het den gang Norges Usherforening. Imidlertid var det mange døvblinde som ikke hadde Usher syndrom, som også ønsket å bli medlemmer. I 1997 ble derfor navnet endret til LSHDB. Personer med døvblindhet, særlig yngre og nyregistrerte, har ofte et problem med å akseptere og identifisere seg selv som døvblind. Det ble derfor bestemt å ha ”kombinert syns- og hørselshemmede” med i navnet. LSHDB er en organisasjon av og for døvblinde. LSHDB har 8 fylkes- og regionlag som for tiden dekker 13 fylker. Distriktslagene ivaretar brukermedvirkning lokalt og regionalt i tillegg til å arrangere samlinger. LSHDB har en distriktskoordinator som skal fungere som kontaktperson mellom distriktslagene og sentralstyret. Likeså har foreningen en likemannskoordinator som har ansvaret for likemannskursene.

Majoriteten av LSHDBs medlemmer er i yrkesaktiv alder. Omtrent halvparten er tegnspråkbrukere, noen av dem kommuniserer taktilt. Den andre halvparten bruker tale og hørselstekniske hjelpemidler. LSHDB er medlem i Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon (FFO) og Funksjonshemmedes Studieforbund (FS). LSHDB er dessuten medlem i den europeiske døvblindeunion (EDBU) og verdens døvblindeunion (WFDB).

LSHDB arbeider for at mennesker med døvblindhet skal kunne delta aktivt på alle samfunnsområder, og et viktig punkt på arbeidsprogrammet er å påvirke døvblindes

---

<sup>131</sup> [www.lshdb.no](http://www.lshdb.no)



muligheter til arbeid. LSHDB arrangerer hvert år en ukes sommertreff som legges til ulike kanter av landet. I tillegg holdes to årlige likemannskurs, det ene er relatert til utdanning, atferd og arbeid. Det andre kurset fokuserer ofte på haptisk kommunikasjon og samarbeid/samspill mellom tolk og bruker. Haptisk kommunikasjon er en metode der den døvblinde får tegn/signaler på gitte artikuljonsområder som rygg, overarm og håndbak. Tegnene beskriver omgivelser og menneskers reaksjoner, og bidrar til at den døvblinde får nyttig informasjon på en rask og diskret måte. Bruk av haptisk kommunikasjon gir døvblinde mulighet til 'å se' omgivelsene. LSHDBs medlemsblad, "SynHør-bladet" kommer ut annenhver måned og inneholder artikler og informasjon av og for døvblinde.

## 13.4 Utvalget

Det er intervjuet i alt 12 personer, både voksne med diagnosen og pårørende. I halvparten av intervjuene ble det brukt døvblindetolk, mens resten ble gjennomført ved hjelp av hørselstekniske kommunikasjons hjelpemidler. For å ivareta anonymiteten til respondentene har vi valgt å omtale alle i hunkjønn i alle sitater og henvisninger til intervjumaterialet.

### 13.4.1 Diagnosen - når og hvordan

Ushers syndrom er en kombinert syns- og hørselshemning som utvikler seg på ulike måter. Også for respondentene i denne undersøkelsen har funksjonsnedsettelsene utviklet seg forskjellig. Dette gjør at Usher påvirker livet helt forskjellig. Tre av respondentene er født døve og de andre er født med forskjellig grad av hørselshemning, og hørselstapet har utviklet seg i ulikt tempo og i ulik grad. Synstapet har også utviklet seg ulikt. Noen har merket synstapet tidlig i barndommen, mens andre først har merket noe i voksen alder. Tre av respondentene er blitt helt blinde og tre er blitt funksjonelt blinde. De som fremdeles har en god synsrest sier at de innstiller seg på å bli helt blinde med tiden.

En av respondentene, som nå er helt døv, ble født hørende:

*'Jeg hadde nok nedsatt hørsel, men jeg hørte tilstrekkelig til å snakke helt normalt. Jeg fikk ikke oppfølging for hørselen før jeg ble voksen. Det var synet som var mitt problem da jeg kom i ungdommen.'*

En annen sier:

*'Jeg har alltid hatt nedsatt hørsel. Alle visste det, men det var ikke noe problem før jeg ble voksen. Jeg har alltid kompensert mye både for synet og hørselen og jeg fungerte helt normalt i mange år.'*

For mange har sansetapet kommet gradvis, noe som gjorde at det kunne ta lang tid før de fikk god hjelp:

*'Jeg tenkte egentlig ikke over at det forsvant. Jeg bare vente meg til det, men det var familien min som kommenterte at jeg hørte dårlig.'*

En forelder sier om sitt barn:

*'Jeg forsto at det var noe galt da hun sluttet å sykle, men det gikk lang tid før jeg skjønnte at det var fordi hun var begynt å miste synet'.*

De fleste respondentene forteller om en lang periode der de kompenserte for sansetapet og benektet at synet og hørselen stadig ble dårligere:

*'Det var et tungt skritt ned å kalle seg døvblind'.*

For respondentene har dette ført til at de har fått hjelp mye senere enn de burde. De erfarte at fagpersoner - det være seg leger, lærere eller andre - ikke tok tak i en kanskje gryende mistanke om at ikke alt var som det skulle være med synet og/eller hørselen.

Flere forteller at de gikk til kontroller for både synet og hørselen i flere år uten at noen satte de to funksjonsnedsettelsene i forbindelse med hverandre. De forteller om årlige kontroller hos hhv. øyelege og øre-nese-halslege uten at noen tenkte på å utrede problemene:

*'Synet og hørselen forvant gradvis og så gikk jeg til legen. Legen sa jeg hadde en øyesykdom og ikke mer enn det.'*

Respondentene visste heller ikke selv noe om Ushers syndrom og kunne dermed ikke be om en utredning selv. Alle har vært i kontakt med tjenesteapparatet både på grunn av både hørsels- og synsproblemer i mange år før diagnosen ble stilt:

*'Ingen av avdelingene på sykehuset har hatt kontakt med hverandre og selv om jeg har hatt problemer med både synet og hørselen siden ungdommen var det ingen som snakket om at det var en forbindelse. Jeg fikk bare høre at synet hadde blitt litt dårligere siden sist. Det var den samme beskjeden hver gang.'*

De fleste har fått tilbud om utredning etter at de som voksne har hatt et opphold på en spesialinstitusjon. Dette har vært opphold på enten Huseby, Hundstad, Conrad Svendsen senter, Kongstein eller Eikholt. Da var sansetapene allerede omfattende. En respondent hadde en slektning som var lege, og som fikk ordnet med en test. En respondent er hørselshemmet og ble blind i voksen alder da synstapet forsvant i løpet av noen år. Først etter flere år som blind og med svært dårlig hørsel fikk respondenten tilbud om et opphold på Eikholt. Der ble det foretatt utredning, og diagnosen ble satt. Etter dette er Eikholt blitt et svært viktig holdepunkt:

*'Eikholt er midtpunktet for meg. Jeg er der så ofte jeg kan. Jeg synes det var alt for sent å få vite at jeg hadde Usher. Tenk om jeg hadde visst det tidligere. Da kunne jeg lært mye mer og forstått mer av problemene mine.'*

Noen forteller at de ble fortalt diagnosen, men ikke hva det innebar å ha Usher, mens andre fikk informasjon med en gang diagnosen ble satt.

Ushers syndrom har påvirket barndom og oppvekst på forskjellig måte. For eksempel har én hørselshemmet respondent kommet på spesialskole for hørselshemmede allerede i barneskolealder, mens en annen ikke merket noe til hørselstapet før i ungdommen og klarte seg godt i den vanlige skolen på hjemstedet. Andre igjen merket hørselstapet eller synstapet, men lærte seg å kompensere:

*'Jeg har alltid vært opptatt av å leve normalt. Jeg har tvunget meg til å klare meg selv'.*

En respondent som gikk på den lokale skolen til tross for et omfattende hørselstap, sier om skoletida:

*'Jeg trivdes på skolen. Ofte lot jeg som jeg forsto hva de andre snakket om og lo med, selv om jeg ikke oppfattet alt.'*

Noen forteller at det var vanskelig i barndommen å være både syns- og hørselshemmet fordi de følte at de ikke hørte ordentlig hjemme verken sammen med andre døve/hørselshemmede barn eller sammen med andre blinde/svaksynte. En respondent som er født døv og som har hatt nedsatt syn siden barneårene forteller:

*'Jeg var på Skådalen, men jeg trivdes ikke der for jeg klarte ikke å henge med på grunn av det dårlige synet. Det var en ensom tid med mye sorg.'*

På spørsmål om hun fikk noen oppfølging på grunn av synsproblemene svarte hun at oppfølging fikk hun først i tenårene da hun var elev på en annen skole:

*'... da var det en lærervikar som reagerte på at jeg så dårlig og hun spurte foreldrene mine om hun kunne få henviste meg til øyespesialist.'*

Dermed fikk hun diagnosen og kunne få oppfølging som var tilpasset hennes situasjon med en kombinert syns- og hørselshemming.

En annen respondent er født sterkt hørselshemmet, og mistet gradvis synet som ung voksen. Hun forteller:

*'Da jeg nærmet meg 40 år var jeg vel nesten helt blind. Da kom jeg til Huseby for å omskoleres. Og først så ville de sette meg i kokkelære, men det kunne jeg jo ikke for jeg så jo ingen ting, og så ville de at jeg skulle jobbe på et verksted. Men jeg fikk ikke til det på grunn av alle maskinene og jeg hørte ikke beskjedene jeg fikk. Og så ville de sende meg til en annen by for å få opplæring der, men det nektet jeg. Jeg var gift og hadde små barn og vi hadde et småbruk å passe, og jeg ville ikke reise vekk fra familien min. Så det ble å dra hjem og klare oss som best vi kunne.'*

Noen foreldre ville ikke sende det hørselshemmede barnet fra seg, men søkte så langt som mulig å la det gå på den lokale skolen:

*'Mor og far ville ikke sende meg hjemmefra selv om jeg nesten ikke hørte, og det var en lærer som lærte meg tale på fritiden.'*

Andre forteller at hele familien flyttet for å la det funksjonshemmede barnet gå på spesialskole:

*'Vi byttet hus med en familie som skulle bo her et par år.'*

Andre igjen hadde ikke mulighet til dette, og måtte enten sende barnet fra seg, eller selv reise fra familien. En forelder med Ushers syndrom forteller:

*'Livet var veldig vanskelig. Moren min passet barna mens jeg gikk på skole i Oslo for å lære punkt. Barna spurte og var fortvilet og jeg måtte være 'doktor' for dem også.'*

## 13.5 Kontakten med kompetansesenteret og brukerorganisasjonen

### 13.5.1 Den første kontakten med kompetansesenteret

Alle respondentene har hatt kontakt med flere forskjellige fagmiljø på ulike tidspunkt gjennom oppvekst og voksenliv. Dette dreier seg både om miljøer som jobber med synsproblematikk, hørselsproblematikk og miljøer som jobber med kombinerte syns- og hørselshemninger. Kompetansesenteret er ett av disse miljøene. For våre respondenter gjelder det regionsentrene for døvblinde i Vest og i Nord-Norge.

Bare et par respondenter husker hvordan de kom i kontakt med kompetansesenteret. En av disse fikk en henvendelse da kompetansesenteret ble opprettet fordi kompetansesenteret hadde fått en liste over navn på personer i regionen som hadde kombinert syns- og hørselsproblem.

### 13.5.2 Nåværende kontakt med kompetansesenteret

Alle har en kontaktperson på kompetansesenteret som de kan henvende seg til, og alle har møtt kontaktpersonen en eller flere ganger. Et par av respondentene er usikre på hva slags hjelp de kan få av kompetansesenteret, men i hovedregel får de hjelp til å fylle ut søknadsskjemaer, og de får informasjon om ting som skjer:

*'Jeg får informasjon om kurs og aktiviteter og ting som skjer og som jeg kan melde meg på. Det er fint. Og jeg har vært der på omvisning også.'*

Et par respondenter begrunner mangelen på kontakt med at kontaktpersonen ikke kan taktilt tegnspråk. Derfor må de bruke tolk når de kommuniserer, og dette synes de blir tungvint. Samtidig har de andre som de kan kommunisere med og som kan gi dem praktisk hjelp i hverdagen. Én har personlig assistent noen timer hver dag, og de andre har hjelp fra den nærmeste familie i tillegg til assistent noen timer i uka.

De fleste sier at det er flott med et kompetansesenteret, men at det har lite tilbud til dem. Samtidig benytter de sjelden tilbudet som gis der, men velger heller å forholde seg til enten Eikholt eller Conrad Svendsen senter.

*'Jeg får mest hjelp fra Eikholt og får lite fra kompetansesenteret. Men jeg har hatt møte med dem og fått informasjon om hva de kan hjelpe med. Men slik det er nå er det ikke behov.'*

Andre støtter dette:

*'Jeg har vært der på kurs en gang, men jeg er som regel på Eikholt og de hjelper meg med papirer og sånt. Og så har jeg vært på Hurdalsjøen på kurs et par ganger.'*

En respondent sier at kompetansesenteret er passivt:

*'De sier alltid 'bare spør hvis det er noe', men jeg vet ikke hva jeg skal spørre om og jeg vet ikke hva jeg trenger, for jeg vet ikke hva jeg kan vente meg i framtida.'*

De sier likevel at kompetansesenteret er en viktig formidler av informasjon om ting som skjer. Spesielt gjelder dette kurs og arrangement i nærmiljøet eller regionen, som gir dem anledning til å treffe likesinnede og kjente. Men det er også viktig å kjenne til tilbud på

landsbasis. Kompetansesenteret tilbyr hjelp til å fylle ut søknader, og gir informasjon om muligheter og rettigheter. Samtidig er det noen som også får denne typen hjelp via det nettverket de allerede har etablert. For noen er institusjoner som Eikholt, Hjemmet for døve og Huseby viktigere, for andre representerer disse to miljøene komplementerende tilbud.

### 13.5.3 Kontakt med brukerorganisasjonen

Brukerorganisasjonen er svært viktig for de fleste. Gjennom denne treffer de andre som er i samme situasjon som dem selv, og ikke minst treffer de andre som de kan kommunisere med. Men for å ha et sosialt liv gjennom organisasjonen må det være noen andre på hjemstedet slik at de kan danne et lokallag, eller det må være muligheter for å delta på arrangement regionalt eller på landsbasis. Respondenter som bor på små steder har sjelden mulighet til å treffe likesinnede i hverdagen, men må reise langt for å treffe andre med syns- og hørselsnedsettelse. Dermed blir de årlige samlingene i organisasjonen svært viktige møtepunkter. Respondenter i nord sier at flere og flere har flyttet sørover og dermed blir det stadig færre å omgås der de bor:

*'Det er nesten ingen igjen - de gamle er døde og de unge har flyttet sørover.'*

En respondent fra Nord-Norge sier:

*'Det var en til som bodde her, men hun flyttet til Eikholt. Jeg har vært på Eikholt et par ganger og da har jeg besøkt henne.'*

De små miljøene er sårbare. Et problem for de yngre er at det først og fremst er de eldste som bruker organisasjonen, noe som også kan ha sammenheng med at Ushers syndrom er en progredierende sykdom:

*'Foreningen - nei, jeg er ikke med der for det er bare gamle som møtes der. Det er ingen på min egen alder.'*

Det at sykdommen er progredierende kan også føre til at forholdsvis mange med relativt små sansetap deltar:

*'Det er for mange hørende som går på møtene, så jeg liker meg ikke der.'*

Men til tross for sansetapene, er det flere som lever et aktivt liv, og kontakten med andre gjennom organisasjonen representerer en vesentlig del av det sosiale livet:

*'Jeg er med i en klubb gjennom foreningen. Vi møtes hver 14. dag og spiser og er sosiale. Det eneste er at jeg må ha taxi for å komme meg til og fra og det må være en ledsager som i hvert fall må følge meg til taxien når jeg skal hjem.'*

Men tiden strekker ikke alltid til når man har lyst til å være med på det meste:

*'Jeg reiser på møter sammen med foreningen. Jeg er med på dans og svømming og om sommeren drar vi på tur. Det er mange tilbud og jeg har ikke tid til alt jeg har lyst til å være med på.'*

Samtlige respondenter er opptatt av å ha mulighet for å delta i døvblindemiljøet. Kontakten med andre i samme situasjon utgjør i stor grad deres sosiale liv. Dette handler

først og fremst om å ha en mulighet til å kommunisere med andre gjennom et felles språk. Såfremt det er mulig reiser respondentene på kurs og samlinger. Et problem, særlig for de som bor i nord, er at det meste foregår på Østlandet og i Oslo-området, noe som for dem betyr lange og slitsomme reiser.

#### 13.5.4 Tjenesteyteres nytte av kompetansesenteret

Kompetansesentrene (Vest og Nord) ga navn og telefonnummer til fem lokale tjenesteytere som hadde kontakt med en person med Ushers syndrom. Alle sa ja til å bli telefonintervjuet angående kontakten med kompetansesenteret. De ble intervjuet på slutten av 2007. De har kjent 'sin' person med Ushers syndrom i mange år. Selv om begge kjønn er representert, vil alle fem av anonymitetshensyn omtales som *hun*. Også de fem personene med Ushers syndrom som de har kontakt med, vil bli omtalt som *jenta/kvinnen/hun*.

Én respondent var utdannet syns- og mobilitetspedagog, en var tolk, to var ergoterapeuter, mens én ikke hadde formell utdanning, men i stedet lang erfaring med arbeid blant funksjonshemmede.

De beskrev kontakten med 'sin' bruker som henholdsvis lærer og koordinator i dataopplæring, sekretær for kommunen i forbindelse med individuell plan, tidligere ansvarlig for mobilitet på arbeidsplassen, medlem av ansvarsgruppen og avlaster, og som støttekontakt.

Den ufaglærte sier om sin arbeidssituasjon:

*'Jeg er både tolk og støttekontakt for henne. De kaller meg støttekontakt, rent teknisk, for da slipper de å betale inn til pensjon og andre goder. Hadde jeg vært brukerstyrt personlig assistent (BPA) hadde alt vært annerledes. Jeg har klaget til kommunen og til fagforeningen, men foreløpig har ingen ting skjedd. Jeg vil jo gjerne tjene opp noen pensjonspoeng.'*

En av respondentene er foreleser ved kompetansesenteret og dermed like mye en ressursperson for dem som omvendt. *'De er jo mine venner og kolleger.'* En annen fikk den første kontakten ved selv å ta en telefon dit. En tredje kjente til kompetansesenteret gjennom kolleger og andre med Ushers syndrom.

Samtlige fagpersoner som er intervjuet sier det er lett å ta kontakt.

*'Det gjaldt ansvarsgruppen da jeg ble kjent med kompetansesenterets person når det gjelder Ushers syndrom. Det var bare topp. Jeg lærte enormt mye på ansvarsgruppe-møtet. Det var fine faglige diskusjoner. ... Det er viktig å ha en person der som ikke har en fremtoning som gjør at folk føler seg 'liten' - de kan jo mest, men behandler deg med respekt - de må kreditere det lokale som gjøres. Og sånn opplevde jeg at det var.'*

Én forteller at kompetansesenteret har vært på besøk hos brukeren, og sammen planla de et opplegg:

*'De kommer snart på oppfølging igjen. Jeg er faktisk positivt overrasket over hvor godt de følger opp.'*

Selv om alle sier at tjenesteyterne på kompetansesenteret er lette å snakke med og ingen ville nøle med å ta en telefon, er det ikke bare vellykkede prosjekter. En som skulle hjelpe med anskaffelse og opplæring i teksttelefon, forteller at de kom langt, men ikke helt i mål:

*'Det kom en kar fra Bergen for å lære oss opp, men så ble det for lite opplæring, og så stoppet det opp - vi satt der uten å få det til. Dessverre.'*

Det kan være vanskelig å få til de gode ordningene som foreslås av kompetansesenteret, og noe av dette sier de kan skyldes ulike tolkninger av regelverket. En respondent beskriver dette når hun forteller om arbeidet med å få til et tilbud om transport til brukeren:

*'Hun kan få transport til jobben. Men så framheves det at hun har bedre av å gå for da får hun mosjon - men da må hun ha ekstra følge, og det har hun ikke og det vil de ikke betale for. Så da er vi like langt.'*

I intervjuene blir det sagt at kompetansesenteret holder kurs, vesentlig rettet mot synsskader, men også mot Ushers syndrom. Disse har vært svært lærerike. Også det skriftlige materialet og internettsiden har vært viktig.

*'For eksempel har brukeren behov for kroppskontakt. Da sendte de meg en video om dette.'*

En av respondentene er oppgitt over at det tenkes for mye på økonomi, slik at kompetansesenterets gode ideer ikke alltid lar seg realisere:

*'Den største utfordringen er de som sitter på pengesekken. De forstår ikke hva dette betyr - de gir alltid for knapt antall timer, selv om spesialisthelsetjenesten har begrunnet behovet. Kommunen bare spør om økonomi. Her er det slik at lederen må selv passe budsjettet. Men flinke fagfolk er ikke alltid flinke økonomer. Alt blir tolket i spareretning, og sjeldne funksjonshemninger er vanskelige å forstå. Spesialisthelsetjenesten foreslår, men livet leves i kommunen. Mitt ønske er at kompetansesenteret kunne være mer aggressive mot kommunen og trygden på denne måten.'*

## **13.6 Kontakten med det øvrige tjenesteapparatet**

### **13.6.1 Leger og annet helsepersonell**

Respondentenes erfaringer viser at tjenesteytere i det ordinære helsevesenet kan lite om Ushers syndrom og viser liten forståelse for situasjonen til en person med et kombinert syns- og hørselstap:

*'En gang lå jeg på sykehus og de var varslet om at jeg har Usher og at jeg trengte tolk. Men jeg fikk ingen hjelp til å finne fram. De bare pekte og sa 'maten står der du kan bare forsyne deg'. De trodde ikke på meg når jeg sa at jeg var blind ... og så ville jeg at de skulle bestille tolk, men de ville ikke det. De mente at jeg hørte fint for jeg kunne jo snakke til dem.'*

En annen forteller at det hele tiden er nødvendig å forklare om problemene:

*'Det er ingen som tror på meg for jeg ser helt normal ut og jeg snakker normalt selv om jeg er funksjonelt blind og døv nå. Jeg må hele tiden forsvare at jeg har et problem. Helsepersonell tror jeg 'faker' når jeg sier at jeg er blind og døv.'*

Et problem for de fleste er at de må ha tolk når de skal til legekontor, og tolk er ikke alltid tilgjengelig akkurat når behovet er til stede.

### **13.6.2 Trygdekontoret**

NAV-reformen ble gjennomført i 2006, og har forholdt seg til tiltaksapparatet slik det var før reformen.

Når det gjelder kontakten med trygdekontoret fikk enkelte hjelp av kontaktpersonen på kompetansesenteret til å skaffe oversikt over hvilke stønader de har krav på og utfylling av søknadsskjemaer om trygdeytelser. Noen har fått hjelp fra Eikholt eller Huseby, og noen har fått hjelp av familiemedlemmer. Dette gjør at forholdet til trygdekontoret har virket greit for de fleste.

### **13.6.3 Det lokale tjenesteapparatet**

De av respondentene som har kontakt med kommunale tjenester, har noen timer støttekontakt, funksjonsassistent eller personlig assistent i uka. De fleste har en person som de kan ha daglig kontakt med. Flere har fått innvilget støttekontakt, men har samtidig fått beskjed om å skaffe personen selv. Det er imidlertid vanskelig for dem å skaffe støttekontakt. Det betyr å forhøre seg blant venner og kjente, men også der er de begrenset av at personen bør kunne tegn (taktilt), slik at de kan kommunisere. Resultatet er at få av dem som har fått innvilget støttekontakt i realiteten har dette.

Én av de som bor alene har hjelp til husarbeid og matlaging, mens de andre kun trenger assistanse når de skal ut av huset. De har personlig assistent noen timer i uka, men ikke så mange timer som de selv ønsker.

Ingen av de eldste bor alene, men lever sammen med familie, samtidig som de har hjemmehjelp.

En av de eldste respondentene bor sammen med ektefellen i en leilighet i et kommunalt servicesenter. En kontaktperson kommer hver dag og kan tegn slik at de kan snakke sammen. Bortsett fra dette mottar respondenten lite hjelp fra kommunen. Det kommer en hjemmehjelp en gang i uken, og resten av husarbeidet og matlagingen klarer ekteparet selv.

En respondent bor sammen med foreldre som følge opp. Denne hjelpen dekker mye av behovet for praktisk hjelp, og også behovet for sosial kontakt.

### **13.6.4 Arbeidslivet**

Utdanning og arbeidsliv har vært vanskelig for alle respondentene. De er skjøvet ut av arbeidslivet etter hvert som funksjonsnedsettelsene har tiltatt. Noen forteller at de har følt seg presset ut av arbeidsgiveren. Andre sier at de innså at de ikke fungerte i jobben lenger da de ikke kunne se godt nok til å gjøre oppgavene sine, og de kunne heller ikke høre hva kollegene sa. De som har fått sansetapene i forholdsvis ung alder, har bak seg mange år



med forskjellige skoleringer og kurs uten at dette har ført til en jobb. I dette utvalget er det tre som ennå er i jobb, og av disse er én langtidssykmeldt. Resten er enten uføretrygdet eller pensjonister. Flere forteller at de har vært tilbudt jobb i det de kaller 'vernet bedrift'. Én respondent jobber i det hun kaller en 'tilrettelagt bedrift', mens andre har takket nei til slike tilbud. En av dem sier: *'Jeg passer ikke inn på det stedet. Det er et sted for folk med psykiske problemer, og det har ikke jeg'*.

Én av de som har jobb har hjelpemidler og en assistent som kommer noen timer hver dag og hjelper til med arbeidsoppgavene. Dette betyr at respondenten kan utføre selve arbeidsoppgavene uten særlige problemer. Men det å ha en jobb innebærer mye mer enn å gjøre arbeidsoppgaver. Kontakten og kommunikasjonen med kolleger er en egen utfordring. Respondenten sier hun er blitt mye alene på jobben de senere årene. Assistenten kan ikke kompensere for det manglende sosiale livet på jobben. Respondenten forteller at arbeidsmiljøet fungerte så lenge hun kunne bruke vanlig tegnspråk, fordi enkelte kolleger hadde lært seg noen tegn, men nå når dette ikke er tilstrekkelig er hun blitt isolert.

### 13.6.5 Sosial aktivitet og deltakelse

Det er et sjokk å bli blind og døv. Noen har mistet synet fort og opplevde dermed en dramatisk omstilling i livet. Livet blir brått veldig vanskelig både for dem selv og for familien. For andre har sansetapet kommet gradvis, slik at omstillingen ikke har vært så brå. Til gjengjeld har de foretatt det et par av dem kaller *'en stille tilbaketrekning'*. Nesten umerkelig har de sluttet med aktiviteter.

Flere forteller om hvor vanskelig det er å ha et sansetap som ikke er komplett. Det kan oppleves komplisert å være sterkt hørselshemmet, men ikke døv, eller å være sterkt svaksynt, men ikke blind. Alle har opplevd å ikke bli trodd av andre - det være seg familie, naboer, kolleger eller fagpersoner. Noen opplever at det er verst å ikke bli trodd av familien, mens andre synes det er vanskeligst å ikke bli trodd av helsepersonell.

*'Det er vanskelig for andre å forstå hvordan det er. Jeg har 5% syn og det forvirrer mange enda familien min vet at jeg har Usher. Det er noen som beskylder meg for å gjøre meg mer hjelpesløs enn jeg er.'*

*'Jeg har en liten synsrest så jeg kan klare å gå på butikken om dagen når det er lyst, så om sommeren går det bra. Men det forvirrer nok folk, for av og til ser de meg med hvit stokk og av og til uten. Nå har jeg begynt å bruke stokk når jeg er ute for folk tror ikke helt på meg, men det er kanskje forståelig.'*

Det sosiale livet kompliseres av at de trenger ledsager når de skal ut, og spesielt hvis de skal til steder der de ikke er godt kjent. Det er veldig tungvint å være avhengig av følge fra andre hele tiden. I tillegg er de avhengig av at ledsageren kan tegn, og selv om de fleste sier at tilgangen på tolk er blitt bedre enn den var før, er det ikke alltid mulig å få tolk når de trenger det.

I disse intervjuene har vi ikke dvelt ved de mange tunge stundene som respondentene har hatt. Allikevel er det ikke vanskelig å forstå at livet med stadig svakere hørsel og syn er vanskelig. En ektefelle sier:

*'Vi har vært helt alene om dette i alle år. Livet har vært veldig tungt mange ganger.'*

Når vi snakker om familien og om kontakten med barna, sier en annen:

*'De har sin verden å leve i og jeg er døvblind. Det er bare sånn det er.'*

Men samtidig er det viktig å være oppmerksom på at dette bildet ikke er endimensjonalt negativt. Livet med stadig svakere syn og hørsel er ikke alltid bare trist og vanskelig. Enkelte forteller om en tett og god kontakt med familie og venner, andre forteller om reiser de har vært på og reiser de planlegger. Noen har flyttet til steder der det bor andre døvblinde for å komme ut av isolasjonen og for å opprettholde et sosialt liv. Andre er blitt boende på hjemstedet selv om det ikke bor andre som er i samme situasjon som dem selv der, fordi barna og resten av familien bor der.

En av de eldste respondentene er helt blind og døv, og livet i dag er bedre sammenlignet med hvordan det var i yngre dager. Som yngre, da hun ble funksjonelt døv og blind i løpet av noen få år, hadde hun ansvar for små barn og lite hjelp i det daglige. Nå er barna voksne og klarer seg selv, og hun selv har daglig hjelp og støtte til å klare seg. Hun har godt humør, en ektefelle og barn og barnebarn som besøker henne og som hun besøker så ofte hun kan. Hun forteller om gode naboer som daglig kommer på besøk, og som går tur ute sammen med henne. Hver sommer reiser hun på sommerstevne for døvblinde. Det eneste negative hun kommer på er at det blir stadig færre igjen å snakke med som kan tegn. Så også hun, som har mange gleder, opplever den isolasjonen som mange av de andre forteller om.

En annen, som er blind og sterkt hørselshemmet, sier:

*'Jeg har vært på mange turer, men nå reiser jeg ikke alene lenger. Sist var jeg i utlandet sammen med et barnebarn og nå planlegger jeg en ny reise. Da skal jeg ha med meg et annet barnebarn.'*

En respondent som er funksjonelt blind og døv, sier:

*'Jeg klarer meg fint selv. Jeg steller huset mitt og henter posten og går tur langs veien alene. Det går så greit så. Og så reiser jeg på besøk til barna eller de besøker meg. De er så fine barna mine. Og så bruker jeg å gå på trimmen'.*

Det at et familiemedlem har Ushers syndrom medfører ekstraavgifter og kan føre til en vanskelig økonomisk situasjon for familien. Det blir vanskelig, eller umulig, å jobbe. Det er mange praktiske ting som man kunne gjøre tidligere, men som man nå må ha hjelp til - og ofte dreier dette seg om betalt hjelp. Flere forteller om høye bensinavgifter fordi familien må kjøre dem når de skal noe sted, - utgifter som de ikke får kompensert. Andre forteller at de ikke får kompensasjon når de blir fulgt av et familiemedlem på bussen.

Internett og e-post er blitt et viktig kommunikasjonsmiddel i vårt samfunn, og det gjelder også for disse respondentene. Også den eldste respondenten, i midten av 70-årene, har PC og har gått på kurs for å lære. Internett gir dem tilgang til informasjon uten å være avhengig av at andre formidler det til dem, og det gir anledning til å opprettholde kontakt med familie, venner og kjente. Dette er svært viktig for respondentene. Det sosiale livet er blitt preget av en økende sosial isolasjon på grunn av funksjonsnedsettelsen. Internett og e-post kan være en mulig vei ut av isolasjonen:

*'Jeg er blitt kjent med en annen som er helt alene. Det er ingen med Usher der hun bor og hun har ingen fritidstilbud heller. Vi møtes på kurs, men det er bare en gang i året.'*

*Ellers skriver vi på e-post. Vi prøver å finne kurs som vi kan dra på sammen sånn at vi kan treffes, men det er alt for få kurs.'*

### **13.7 Oppsummering for Ushers syndrom**

De fleste respondentene fikk diagnosen stilt etter mange år med mye usikkerhet knyttet til økende nedsettelse av syn og hørsel. For de fleste respondentene var det et stort problem at de kjenner få med samme diagnose, og de få de kjenner bor langt unna. Derfor var møter og kurs i brukerorganisasjonens eller kompetansesenterets regi meget kjærkomne og svært viktige for det sosiale livet. Vansker med å få fatt i tolk kunne være et problem, og vansker med å få støttekontakt eller personlig assistanse som kunne tegn var merkbart.

Respondentene var fornøyde med kompetansesenteret, men flere hadde tettere kontakt med for eksempel Eikholt.

De tjenesteyterne som er intervjuet mente at kompetansesenteret er helt nødvendig for at personer med Ushers syndrom skal få god nok hjelp. Men kompetansesenterets forslag kunne bli stoppet av både kommune og trygdekontor. Det ble derfor uttrykt ønske om at kompetansesenteret skulle være mer 'aggressivt' overfor bevilgende myndigheter.





## 14 HVA VIL DET SI Å LEVE MED EN SJELDEN DIAGNOSE?

### 14.1 Kort oppsummering av problemstilling og metode for undersøkelsen

Mennesker med sjeldne diagnoser har krav på likeverdige tilbud som andre i samfunnet. Men det at en tilstand er *sjelden* betyr at tjenesteytere i det ordinære tjenesteapparatet kommer i kontakt med personer med den aktuelle diagnosen så sjelden at det er vanskelig å opparbeide seg ekspertise på den. Slik ekspertise betinger derfor en sentralisert tjeneste, som kan spesialisere seg ved å ha kontakt med mange brukere over tid. Dette var bakgrunnen for å etablere nasjonale kompetansesentra for sjeldne diagnoser. Målgruppen for kompetansesentrene er den enkelte person med en sjelden diagnose, deres pårørende og fagfolk i det tverrsektorielle tjenesteapparatet.

Denne undersøkelsen skal som nevnt belyse hvordan mennesker med en sjelden diagnose og deres familie opplevde sin livssituasjon, og hvilke erfaringer de gjør i møtet med tjenesteapparatet. Dette møtet har dreid seg om både hjelpen fra det aktuelle kompetansesenteret og møtet med det ordinære tjenesteapparatet. Vi har stilt spørsmålet om det er karakteristiske forskjeller mellom de åtte gruppene både når det gjelder livssituasjon og erfaringer med tjenesteapparatet. Vi har også vært opptatt av å forstå hva som kan være felles erfaringer, og om det er mulig å beskrive en spesifikk erfaring knyttet til det å ha en *sjelden* diagnose. Disse spørsmålene vil bli gjenstand for de videre drøftingene i dette kapitlet.

Oppdragsgiver hadde på forhånd besluttet at undersøkelsen skulle være rettet mot åtte diagnosegrupper og deres respektive kompetansesenter:

- Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) - TRS kompetansesenter Sunnaas sykehus HF
- Blæreekstrofi/epispadi - Senter for Sjeldne Diagnoser Rikshospitalet HF
- Cystisk fibrose - Norsk senter for cystisk fibrose Ullevål universitetssykehus HF
- Dystrofia myotonika - Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger og Nevromuskulært kompetansesenter Universitetssykehuset i Nord-Norge HF
- Ichtyose - Senter for Sjeldne Diagnoser Rikshospitalet HF
- Porfyri - Nasjonalt kompetansesenter for pofyrisykdommer (NAPOS) Haukeland Universitetssykehus HF
- Tuberøs sklerose - Tuberøs sklerose kompetansesenter (TS-KS) Spesialsykehuset for epilepsi Rikshospitalet HF
- Ushers syndrom - ved de spesialpedagogiske kompetansesentrene: Kompetansesentrene valgte ut Regionsenteret for døvblinde i Nord-Norge og Regionsenteret for døvblinde region vest til prosjektet.

Det er gjennomført semistrukturerte intervju med 51 voksne personer med en sjelden diagnose, 33 foreldre til barn med en sjelden diagnose, samt 10 pårørende/søsken til en person med en sjelden diagnose. Aldersspredningen blant respondentene er fra 18 år og til eldre enn 70 år. Intervjumaterialet viser en stor variasjon når det gjelder grad av funksjonsnedsettelse for personen med diagnose. Stedet for intervju ble valgt av

respondentene. De fleste intervjuene er gjort hjemme hos respondentene, men noen er gjort på arbeidsplassen deres eller på et annet sted. Intervjumaterialet omfatter respondenter fra alle landsdeler, kvinner og menn, personer som lever alene og personer som lever sammen med andre.

I tillegg til intervjuene er det gjort seks gruppeintervjuer innenfor to av diagnosene. Disse intervjuene er blitt brukt som sekundærdata. Det er også gjennomført 22 telefonintervjuer med lokale fagfolk som arbeider med en person med en av disse åtte sjeldne diagnosene.

Intervjuene er blitt analysert etter de tema og spørsmål som ble formulert i intervjuguiden. Det ble valgt en kontekstuell tilnærming, der vi først søkte å forstå livshistorien til den enkelte. Deretter ble materialet analysert for å få fram likheter og variasjoner mellom de enkeltes erfaringer og opplevelser - både innen og mellom diagnosegruppene. Samtidig som vi fokuserte på den spesifikke erfaringen til den enkelte, har det vært viktig å forstå bedre det som er felles erfaringer i utvalget.

## 14.2 Åtte diagnosegrupper - likheter og forskjeller

De åtte diagnosegruppene er svært forskjellige fra hverandre. Denne undersøkelsen viser at det er karakteristiske *forskjeller* så vel som *likheter* på flere nivåer i utvalget, både:

- mellom de åtte diagnosegruppene
- innen den enkelte diagnosegruppen.

Det faktum at det er likheter og forskjeller både mellom og innen diagnosegruppene gjør det vanskelig å gi en enkel beskrivelse av erfaringene. De åtte diagnosegruppene er til dels meget ulike når det gjelder konsekvenser av tilstanden og type funksjonsnedsettelse og vansker personen kan oppleve. Det er også til dels store ulikheter innen den enkelte diagnosen. Både mellom diagnosegruppene og mellom de ulike personene innen en diagnosegruppe var det også i denne undersøkelsen stor variasjon når det gjaldt funksjonsnedsettelse og vansker på grunn av tilstanden. Samtidig kom det også fram flere felles erfaringer. Utvalget i undersøkelsen representerte mennesker som har ulik grad av enten syns- og hørselsnedsettelse, bevegelsesvansker, utviklingshemning, sykdommer, eller kombinasjoner av flere ulike typer funksjonsnedsettelse. Tilstandene som ligger til grunn for diagnosene har også ulik grad av synlighet og ulik grad av sykkelighet. Det er ulike typer og grader av vansker knyttet til de forskjellige tilstandene og ulike typer og grader av tilleggsvansker. Mennesker med en av de åtte diagnosene har dermed ulike behov for faglig oppfølging, ulike behov for tilrettelegging, og ulike forutsetninger for deltagelse i samfunnet.

For å skaffe oss en oversikt, valgte vi først å grovdele datamaterialet i tre kategorier. Denne inndelingen ble laget fordi det slo oss at graden av opplevde funksjonshemning ikke nødvendigvis samsvarte med graden av funksjonsnedsettelse. Det kunne virke som det er en viss sammenheng mellom den oppmerksomheten i livet vanskene og funksjonsnedsettelsen tar og måten de blir møtt på av tjenesteytere og den hjelpen de får. Det kan virke som åpenbar hjelpeløshet med svært synlige konsekvenser er enklere å forholde seg til for tjenesteytere enn en situasjon med variable eller relativt lite synlige konsekvenser. Samtidig er det viktig å være oppmerksom på at det er variasjoner også innen de tre kategoriene vi har laget her, og at situasjonen kan endre seg for den enkelte over tid.

### *'Få vansker'*

Vi har plassert til sammen 25 av respondentene i denne gruppen. I kategorien 'få vansker' har vi plassert respondenter som forteller at de opplever noen begrensninger på grunn av konsekvensene av tilstanden, men de ser ikke på seg selv verken som syk eller funksjonshemmet. De fokuserer på det '*normale*' i livet og legger vekt på at de '*lever et normalt liv som alle andre*', sagt med deres egne ord. De har forholdsvis lite behov for hjelpetiltak på grunn av diagnosen og har forholdsvis sjelden kontakt med tjenesteapparatet sammenlignet med andre i denne undersøkelsen. De tar få forholdsregler eller hensyn på grunn av diagnosen. Diagnosen er '*ikke et tema i familien*'.

### *'En del vansker'*

Vi har plassert til sammen 37 respondenter i denne gruppen. I denne kategorien har vi plassert respondenter som forteller at de opplever begrensninger i hverdagen på grunn av diagnosen, og dette preger hverdagen. De kan ta kontroll over symptomer og negative konsekvenser av tilstanden ved å ta forholdsregler, for eksempel ved å være nøye med egenbehandling og planleggingen av hverdagens rutiner. Dette gjør at omverden kan oppfatte dem som friskere enn de faktisk er, eller med et høyere funksjonsnivå enn de faktisk har. Dette fører til at deres situasjon og behov kan være vanskelig å oppfatte for andre. Respondentenes fortellinger viser at det ofte er vanskelig å bli trodd når de henvender seg til tjenesteapparatet, - og dette gjelder både i forhold til helse, velferd og skole. Å ta forholdsregler knyttet til egenbehandling og planlegging koster dem mye i form av energi (tid og krefter som brukes på egenbehandling) og penger (utgifter knyttet til å kontrollere eller redusere symptomer og til å delta sosialt og i arbeidslivet). Mange respondenter opplever at denne innsatsen ikke anerkjennes av andre, men at det tvert imot kan brukes som et motargument når de søker om støtte, fordi de ser ikke syke ut.

### *'Store vansker'*

Vi har plassert til sammen 32 respondenter i denne gruppen. Respondenter som forteller at de opplever store vansker på grunn av diagnosen kan ha et vanskelig liv og de opplever omfattende begrensninger i hverdagen. Tilstanden preger livet i stor grad. En hverdag med store begrensninger er vanskelig i seg selv. Selv om de møter stor kunnskapsmangel blant tjenesteytere og andre, blir de vanligvis trodd fordi funksjonsnedsettelsene er åpenbare. Respondentene i denne gruppen har derfor som regel fått et tilpasset hjelpetilbud. Samtidig forteller også respondenter i denne gruppen at de har måttet kjempe for å få det hjelpetilbudet de nå har.

## **14.2.1 Åtte grupper - ulike erfaringer**

Selv om hver diagnosegruppe har sine felles kjennetegn, er det også store variasjoner innen den enkelte gruppen. Flere av de åtte diagnosene i dette prosjektet har undergrupper, og ofte er det karakteristiske forskjeller mellom undergruppene. I tillegg kan det også ofte være store forskjeller innen hver undergruppe. For noen respondenter fører dette til at de ikke synes de har mye felles med andre med samme diagnose når det gjelder de praktiske konsekvensene av tilstanden. Enkelte tilfeller innen porfyri, tuberøs sklerose og dystrofia myotonika kan stå som eksempler på dette.

Alle de sjeldne tilstandene er medfødt, og det finnes i dag ikke helbredende behandling. For alle gruppene finnes det imidlertid ulike muligheter for lindrende symptombehandling, tilrettelegging og faglig oppfølging. Dette kan bidra til å redusere konsekvensene av tilstanden. Dette forholdet fører likevel ikke nødvendigvis til at respondentene har omfattende felles erfaringer knyttet til å leve med tilstanden, ettersom symptomene manifesterer seg på ulike måter, i ulik grad og på ulike alderstrinn. Noen



tilstander er slik at foreldrene får vite allerede ved fødselen eller raskt etter hva som feiler barnet, for eksempel kan dette gjelde for blæreekstofi og AMC. Andre kan få en aha-opplevelse når diagnosen blir stilt på et senere tidspunkt og de får bekreftet sine mistanker om at noe er galt. Dette kan for eksempel gjelde for dystrofia myotonika, cystisk fibrose og tuberøs sklerose. Det er også forskjeller mellom de åtte diagnosene når det gjelder hvor mye kunnskap og hvor gode virkemidler som finnes når det gjelder tiltak for å redusere konsekvensene av tilstanden. Et eksempel på slike forskjeller kan være ichtyose, der det finnes lite forskning på hva som kan være gode virkemidler for symptombehandling, og cystisk fibrose, der det etter hvert finnes god kunnskap om behandling og oppfølging.

### **Framvekst av symptomer og tidspunkt for diagnose**

Diagnosene er ulike når det gjelder på hvilket tidspunktet i livet symptomene manifesterer seg. Noen diagnoser medfører at barnet blir født med synlige tegn og symptomer som følger diagnosen, mens for andre kommer symptomene senere i livet. For noen diagnoser kan symptomer komme plutselig, mens for andre kan de komme gradvis. Dette forholdet gjør at de åtte diagnosene påvirker barndom og oppvekst forskjellig. I de diagnosene hvor barndommen er tilnærmet 'symptomfri', kan respondenten ha hatt en barndom som ikke har vært preget av diagnosen. Eksempler her kan være enkelte respondenter med porfyri-AIP, enkelte med dystrofia myotonika og også enkelte med Ushers syndrom. Andre har hatt symptomer som foreldrene ikke har forstått, og usikkerhet og engstelse har preget hverdagen. Dette kan for eksempel gjelde for enkelte respondenter med porfyri av typen EPP, og også enkelte med dystrofia myotonika. For barn som viser symptomer allerede ved fødsel eller i tidligste barndom, kan livet ha vært preget av operasjoner, medisiner, trening og terapi og institusjonsopphold i tillegg til praktiske begrensninger i hverdagen. Respondenter med AMC, blæreekstofi eller med CF kan være eksempler på dette.

Tidspunktet for når symptomer viser seg kan også være forskjellig innen en diagnose. Dette gjør at samme diagnose har påvirket barndom, oppvekst og voksenliv forskjellig for de forskjellige respondentene. Dette vil være situasjonen for, for eksempel, respondenter fra gruppene dystrofia myotonika, porfyri og Ushers syndrom.

### **Forekomst og grad av synlige kjennetegn**

Noen diagnoser har kjennetegn som er godt synlige for andre, mens andre igjen karakteriseres av mer skjulte symptomer. Dette gir også ulike erfaringer for respondentene i de åtte gruppene. Avhengig av symptomenes synlighet møter respondentene ulike reaksjoner fra omgivelsene, - både fra den øvrige familien, fra venner og kolleger og ikke minst fra tjenesteapparatet. Ut fra dette intervjumaterialet kan det synes som at synlige vansker lettere blir godtatt av omgivelsene og av tjenesteytere, slik at respondenter med godt synlige kjennetegn lettere får hjelpe- og støttetiltak enn respondenter med mindre synlige kjennetegn. Samtidig ser ikke dette ut til å være et entydig bilde. For eksempel ser det ut til at respondenter med ichtyose kan ha vansker med å få tilpasset hjelp til tross for at hudsymptomene er svært synlige for andre.

Flere av diagnosene har både synlige og skjulte symptomer, som for eksempel AMC og cystisk fibrose. Forskjeller i grad av synlighet innen den enkelte diagnosen fører til at respondenter med samme diagnose møter ulike reaksjoner fra omgivelsene. Dette kan for eksempel gjelde for respondenter med Ushers syndrom der sansetapene har utviklet seg

til ulike tidspunkt i livet. Respondenter med samme grad av sansetap opplever ulike reaksjoner fra omgivelsene ut fra om de *'ser blind ut eller høres døv ut'*, som en respondent sa. For noen diagnoser kan personen til en viss grad påvirke hvor tydelig konsekvensene av tilstanden skal være for andre ved å ta forholdsregler gjennom daglig trening og egenpleie. Dette kan for eksempel være situasjonen for respondenter med ichtyose og cystisk fibrose. Det ser ut som dette kan føre til en paradoksal situasjon der det arbeidet respondenten legger ned i å kontrollere symptomene fører til at andre underkjenner alvorligheten av tilstanden.

### **Smerter, sykdom og progresjon**

Noen diagnoser medfører sykdom og/eller smerter - som for eksempel porfyri, cystisk fibrose og dystrofia myotonika, mens andre ikke nødvendigvis gjør dette i samme grad. Smerter og sykdom fører til begrensninger i hverdagen, og dermed vil de i seg selv representere en hindring.

Noen diagnoser kan gi anfallslignende eller labile symptomer - som for eksempel porfyri, mens andre ikke gir dette - som for eksempel AMC og Ushers syndrom. Ved anfallslignende symptomer oppstår ofte engstelse. Et anfall kan komme uventet og ubeleilig. Respondentene forteller om at de må sikre seg at en eventuell behandling gis i samsvar med det diagnosen krever og det de kan tåle. Risikoen for å få anfall blant fremmede skaper stor utrygghet hos respondentene.

Noen diagnoser har en progredierende utvikling, for eksempel Ushers syndrom og dystrofia myotonika. Dette preger både personen med diagnosen og familien ved at de er usikre på hvordan tilstanden vil utvikle seg etter hvert som de blir eldre.

### **Ulike behov for behandling**

De forskjellige diagnosegruppene har ulike behov for behandling og oppfølging, noe som for eksempel fører til ulikt behov for sykehusopphold og andre institusjonsopphold, ulike behov for medisinsk eller annen helsefaglige oppfølging eller spesialpedagogisk oppfølging. Respondenter med AMC og respondenter med blæreekstrosi kan ha hatt mange sykehusopphold og mange operasjoner gjennom oppveksten. Respondenter med tuberøs sklerose kan ha hatt mange sykehusopphold på grunn av epilepsi. Flere blant respondentene med Ushers syndrom har hatt en barndom med lengre eller kortere institusjonsopphold på døveskole eller blindeskole.

### **Tilleggsversker**

Alle de åtte diagnosene kan medføre tilleggsversker på ulike måter og i ulik grad. Noen diagnoser har som kjennetegn at de medfører større risiko for tilleggsversker enn andre. Eksempler på slike tilleggsversker kan være risiko for hjertefeil og andre organfeil, smerter, tretthet, epilepsi, allergi, utviklingshemning og lærevansker. Ulike typer tilleggsversker kan forekomme oftere innen enkelte diagnoser enn innen andre og vil gi ulike konsekvenser for personer i samme diagnosegruppe. Ulik grad av tilleggsversker vil påvirke situasjonen for den det gjelder og for hele familien ulikt. Flere av respondentene kjenner til at det kan være en risiko for komplikasjoner knyttet til sin diagnose, og de engster seg for hva dette kan bety for dem selv. Blant disse igjen er det noen som får regelmessig kontroll, for eksempel av hjerte og andre indre organer, mens andre med samme diagnose ikke har et tilbud om slik kontroll.

### **Arvelighet**

Det er forskjeller når det gjelder arvelighet både mellom og innen diagnosene. Noen diagnoser er arvelige, andre ikke. Mange av disse diagnosene har både arvelige og ikke arvelige varianter. Noen er dominant arvelig, mens andre er recessive. Ushers syndrom er et eksempel på en diagnose med både arvelige og ikke arvelige varianter. AMC og blæreekstrofi er eksempler på diagnoser der arvelighet ikke spiller en stor rolle, men samtidig finnes det en arvelig variant innen AMC. Dystrofia myotonika er et eksempel på en diagnose der arvelighet spiller en stor rolle, men også her finnes det varianter innen diagnosen.

Arvelighet har betydning for forekomsten av diagnosen i slekten, og for risikoen for å arve diagnosen for eventuelle barn. Dette preger familiene i dette utvalget på ulike måter. Mange av respondenten har snakket om at de selv eller besteforeldre har slitt med skyldfølelse knyttet til tanker om at de har gitt tilstanden videre til barn og barnebarn. Både voksne med en arvelig diagnose (for eksempel dystrofia myotonika) som har egne barn og unge voksne som har en diagnose som kan være arvelig er opptatt av spørsmålet om å føre diagnosen videre til ev. barn eller ikke. De forteller at ønsket om å få egne barn en gang og risikoen for å føre tilstanden videre er et vanskelig dilemma. En respondent sa at dilemmaet ikke handler om risikoen for å arve diagnosen i seg selv, men om det strevsomme arbeidet med å skape seg en god hverdag: *'Det er for mye motstand og for mye slit. Det vil ikke være rett mot barnet.'*

Arvegangen kan føre til at noen barn med en sjelden diagnose blir født i familier hvor flere familiemedlemmer har samme diagnose, mens diagnosen for andre *'kommer som en bombe'*. I de familiene hvor diagnosen er kjent, ser det ut som barna har hatt mulighet for raskere å få riktig diagnose og dermed raskere adekvat hjelp enn tilsvarende for barn i familier som ikke kjente diagnosen.

#### **14.2.2 Åtte grupper - felles erfaringer**

Denne undersøkelsen viser også at personer med en sjelden diagnose har felles erfaringer på flere områder, og dette gjelder både mellom diagnosegruppene og innen de enkelte diagnosene.

#### **Opplevelsen av å være alene**

Det som først og fremst er felles for de åtte gruppene i denne undersøkelsen er at de kommer inn under rubrikken *'sjeldne diagnoser'*. Samtlige respondenter gir uttrykk for opplevelsen av å være alene med sin situasjon og sine problemer og behov. Dette er en felles erfaring på tvers av diagnosene. Denne opplevelse kan føre til både helsemessige, praktiske og sosiale problemer. Når det gjelder det sosiale livet på hjemstedet opplever så godt som ingen respondenter noen gang å treffe andre med samme diagnose. Dette gjelder både for barn, ungdom og voksne. I nabolaget eller på arbeidsplassen er det ingen som kjenner til hva diagnosen innebærer. Derfor blir den støtten de kan få i kontakten med andre via brukerorganisasjonen og kompetansesenteret svært viktig for mange.

### **Behovet for å møte andre som er i samme situasjon som dem selv**

De aller fleste respondentene gir uttrykk for et stort behov for å treffe andre med samme diagnose og som er i samme situasjon som dem selv. Både kompetansesentrene og brukerorganisasjonene legger til rette for at personer med samme diagnose og deres familier kan treffes, og dette er svært viktig for de aller fleste respondentene. De aller fleste treffer andre gjennom brukerorganisasjonen, og det er også noen som har truffet andre gjennom kompetansesenteret. Noen har etablert langvarige relasjoner og nære vennskap med andre med samme diagnose, men det er også en del som ikke har gjort dette og som ikke ønsker det. Ønsket om kontakt med andre i samme situasjon ser ut til å være spesielt viktig for de respondentene som har så store funksjonsnedsettelse at de opplever store begrensninger i hverdagen, og det ser spesielt ut til å være viktig for foreldre med barn med diagnose.

### **Kunnskapsmangelen**

Den mest vanlige erfaringen innen den enkelte diagnosen, er den samme som vi finner mellom diagnosene: Det er få eller ingen i det ordinære tjenesteapparatet som kjenner diagnosen eller konsekvensene av den, og de kan dermed sjelden gi adekvat behandling og oppfølging. Dette gjelder både spesialisthelsetjenesten og den lokale helsetjenesten og fagpersoner i tjenesteapparatet forøvrig. Mange respondenter forteller at de møter liten forståelse, og de må gang på gang forklare og fortelle om diagnosen og det den fører med seg. Dette gjør at mange sier at de stadig må fokusere på problemene og det negative i livet, i stedet for det positive, hvis de skal møte forståelse og få hjelp. I tillegg har mange erfart at tjenesteytere utenom kompetansesenteret kan ha liten interesse i å skaffe seg kunnskaper, for det er *'et problem vi ikke kommer til å møte flere ganger'*, som en tjenesteyter sa i et intervju.

### **Manglende helhet i tjenesteapparatet**

De fleste respondentene i denne undersøkelsen fortalte at de hadde måttet ta hovedansvaret for at ting ble gjort og for koordinering av de ulike tjenestene. Det at en diagnose er sjelden fører med seg en rekke utfordringer og vansker. En svensk undersøkelse<sup>132</sup> omtaler sjeldenheten som et *'tilleggshandikap'* i seg selv, ved at det faktisk at en diagnose er sjelden kommer som en vanske i tillegg til de vanlige utfordringene personer med kroniske sykdommer og/eller funksjonsnedsettelse og deres familier står overfor. Mange respondenter har vært gjennom en lang prosess før legene har stilt den korrekte diagnosen. Dette har igjen medført at det har vært problematisk å få korrekt behandling og oppfølging, samtidig som for eksempel trygdekontor og det kommunale tjenesteapparatet har vært motvillige til å sette inn tiltak og støtte. I barnehage og skole kan foreldre oppleve at pedagoger og ledere er usikre på barnets behov, og som voksen kan de møte uforstand under utdanning og i arbeidsliv.

Som denne undersøkelsen har vist, er sjeldne diagnoser svært mangfoldige og konsekvensene av de forskjellige tilstandene gir seg ulike utslag på flere livsarenaer, både for den som har diagnosen og for familien. Ofte er det snakk om tilstander der problemene er sammensatt av til dels kompliserte medisinske, ernæringsmessige, utviklingsmessige, mentale, sansemessige, motoriske, kognitive, psykososiale og praktiske forhold. I dette utvalget er det kun to familier med små barn som er blitt tilbudt en bred, tverrfaglig utredning før de kom i kontakt med kompetansesenteret.

---

<sup>132</sup> Wallenius E. og Møller, K. (2004). Fokus på vardagen. En medlemsundersøkning. Riksförbundet Sällsynta diagnoser

### 14.3 Erfaringer med kompetansesenteret

Problemstillingene i prosjektet har tatt utgangspunkt i retningslinjene for kompetansesentrene. Retningslinjene er fastsatt av Helsedirektoratet og sier blant annet at kompetansesenteret skal:

*'Bidra til at personer med sjeldne tilstander får samme tilbud og service som andre og dekke behov for tjenester som ikke dekkes av det ordinære tjenesteapparatet. Dette kan være spesialisert informasjon, konsultasjoner, medisinske og pedagogiske utredninger, forebyggende og spesialisert behandling, samt mulighet for kontakt med andre som har samme diagnose.'*<sup>133</sup>

Disse retningslinjene er tiltaksorientert. De uttrykker hva kompetansesentrene skal gjøre - 'bidra til' - , men sier lite om hvordan resultatene skal bli for den enkelte bruker. Dette kommer i denne undersøkelsen til syne blant annet ved at det å ha en sjelden diagnose virker forskjellig for ulike mennesker, og at deres behov for tjenester utenom det ordinære tjenesteapparatet heller ikke alltid blir dekket av kompetansesenteret. I denne undersøkelsen har vi forstått respondentenes erfaringer med kompetansesenteret ut fra deres livshistorie og erfaringsbakgrunn. De ble spurt om hva slags hjelp de har fått fra kompetansesenteret og hvordan de er blitt møtt når de tar kontakt. Intervjuene viser at respondentene beskriver møtet med kompetansesenteret i forhold til hvordan de er blitt - og blir - møtt av det øvrige tjenesteapparatet og hva slags hjelp og oppfølging de får i det øvrige tjenesteapparatet. Det er derfor nødvendig å vite hvordan de møtes av det ordinære tjenesteapparatet for å forstå hvordan de opplever kompetansesenterets tjenester. Den detaljerte beskrivelsen av disse erfaringene har vi beskrevet diagnosevis i kapitlene 6 til 13.

#### 14.3.1 Brukeres ulike erfaringer med kompetansesentrene

Med betegnelsen 'brukere' mener vi i denne undersøkelsen personer med diagnose og foreldre til barn med diagnose. Grunnen til at vi inkluderer foreldre til barn med diagnose som brukere er at foreldrene håndterer forholdet til tjenesteapparatet på vegne av barna og familien.

Felles for alle gruppene i undersøkelsen er at det er blitt opprettet et kompetansesenter for å yte tjenester til personer med akkurat deres diagnose. Etter som kompetansesentrene fungerte ulikt, og respondentene er i ulike livssituasjoner og har ulike behov, var det likevel mange ulike erfaringer mellom diagnosegruppene knyttet til dette punktet. Det var også ulike erfaringer med kompetansesenteret innen de enkelte gruppene.

De aller fleste var fornøyd med oppfølgingen fra kompetansesenteret og svært glade for å ha kontakt, men noen ganske få syntes de fikk lite eller ingen hjelp. En viktig felles erfaring var allikevel at samtlige respondenter har opplevd at kompetansesenteret var forekommende og velvillig innstilt når de kontaktet dem. Muligheten til å ta direkte kontakt med kompetansesenteret var viktig for alle.

---

<sup>133</sup> Sosial- og helsedirektoratet (2004). *En sjelden historie*. Oslo: Sosial- og helsedirektoratet

I denne undersøkelsen ser foreldre til barn med diagnose ut til å være den gruppen som har hyppigst kontakt med kompetansesenteret og som ser ut til å være mest fornøyd, mens respondenter som er 'godt voksne' ser ut til å bruke kompetansesenteret mindre. Mange respondenter var opptatt av at kompetansesenteret var mest opptatt av og hadde mest kompetanse på barn, mens de var mindre opptatt av voksne og eldre brukere. Et unntak her var respondenter med Ushers syndrom. Dette kan henge sammen med at Ushers syndrom er progredierende, og symptomene har for de aller fleste vist seg fra ungdomsalder og inn i voksen alder. For svært mange er diagnosen satt forholdsvis sent, og majoriteten av brukerne er derfor voksne og eldre personer.

Kompetansesentrene gir litt ulike tilbud. Dette kan skyldes at sentrenes forhistorie er ulik, samtidig som kompetansen som finnes i den øvrige spesialisthelsetjenesten er ulik for de ulike diagnosene. Alle kompetansesentrene har tilbud om informasjon, veiledning og kurs til brukere og deres pårørende, samt fagpersoner. Kompetansesenteret for cystisk fibrose er organisert tett sammen med lungeavdelingen på Ullevål, og tilbyr medisinsk behandling til brukere i egen region. De andre kompetansesentrene har ikke tilbud om behandling. Noen kompetansesentre er samlokalisert med et sykehus som har spesialkompetanse på diagnosen - for eksempel Senter for sjeldne diagnoser og tuberøs sklerose kompetansesenter under Rikshospitalet. Andre er ikke det. Noen kompetansesentre driver utstrakt reisevirksomhet i forbindelse med veiledning til både lokale tjenesteytere og helsepersonell i spesialisthelsetjenesten - for eksempel Senter for sjeldne diagnoser, mens andre var mer stasjonære, som for eksempel NAPOS. Noen sentre er i gang med egen forskning - for eksempel NAPOS og tuberøs sklerose kompetansesenter, mens andre så vidt har startet opp egen forskningsvirksomhet.

Respondentene i denne undersøkelsen mottar stort sett samme typer tjenester fra kompetansesenteret, men det er variasjoner. Ett kompetansesenter, Cystisk fibrose kompetansesenter, gir behandling til personer som sogner til deres helseregion (Sør-Øst), men de kan også bistå brukere som bor i andre regioner. Døvblindesentrene gir regionale tilbud. Sentrene i denne undersøkelsen har valgt en modell med individuell kontaktperson, og alle respondentene i denne gruppen forholder seg til sin kontaktperson. Samtidig har respondentene også et tett forhold til andre aktører som jobber direkte mot personer med kombinerte syns- og hørselshemninger. For respondenter i denne undersøkelsen er dette Eikholt nasjonalt ressurscenter for døvblinde og Andebu døvblindesenter. De andre kompetansesentrene i utvalget er landsdekkende. Andre kan ha tilbud om spesialisert oppfølging regionalt, som for eksempel respondenter med AMC eller med ichtyose. Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS) ser ut til å ha mindre direkte kontakt og individuell oppfølging av sine brukere enn de andre kompetansesentrene, og ingen respondenter har brukt NAPOS i sin kontakt med det lokale hjelpeapparatet.

Alle kompetansesentrene er tilgjengelige for direkte og gratis kontakt både for brukere, pårørende og tjenesteytere i det ordinære tjenesteapparatet. Informasjons- og kunnskapsformidling er en vesentlig del av virksomheten for alle kompetansesentrene. De fleste respondentene omtaler sitt senter som '*veldig brukerorientert*' eller '*veldig på tilbudssiden*'. Samtidig er det respondenter som ikke har denne erfaringen.

Muligheten til å få bistand fra kompetansesenteret i kontakten med det lokale hjelpeapparatet er svært viktig for respondenten, og de fleste har hatt tilbud om bistand fra kompetansesenteret i slike forhold. Flere har fått hjelp med å skrive søknader. Dette gjelder først og fremst søknader til trygdekontoret enten dette gjelder økonomisk stønad eller hjelpemidler, men det kan også gjelde henvisninger til spesialisthelsetjenester.

Denne bistanden vurderer den enkelte bruker som helt nødvendig for at de skal få den hjelpen de mener de trenger. Spesielt positivt vurderes tilbudet om at fagfolk fra kompetansesenteret kan delta i møter med lokale fagfolk. Ikke alle kompetansesenter har tilbud om å reise ut, men alle gir råd og veiledning på telefon. Noen svært få av respondentene kjenner ikke til disse mulighetene.

Det var også tegn til geografiske forskjeller når det gjaldt kontakten med kompetansesenteret. Det kan se ut som geografisk avstand til kompetansesenteret har en viss betydning for bruken av tjenester fra kompetansesenteret ved at nærhet til kompetansesenter øker både bruken og tilfredsheten med tilbudet. På den ene side har den geografiske avstanden betydning ved at enkelte respondenter sier det er langt å reise bare for å ha et møte. Men det handler også om det vi vil kalle en mental avstand. Oslo oppleves fjernt for noen av respondentene. Både respondenter fra Midt-Norge, Vestlandet og fra Nord-Norge gir uttrykk for dette - *'det er så dumt at alt foregår på Østlandet'*. Men her spiller også deres opplevelse av faglig kvalitet en viktig rolle. Mange foretrekker å forholde seg til tjenester i landsdelen, selv om dette også kan medføre reiser, dersom de kan føle seg trygge på at lokale og regionale tjenesteytere kan gi faglig kompetent bistand og kjenner deres diagnose eller samarbeider med spesialisthelsetjenestene og kompetansesenteret.

Geografisk avstand, livssituasjon og livsfase påvirker deltagelse på kurs og samlinger som kompetansesenteret har. Dette har både en praktisk og en opplevelsesmessig dimensjon for respondentene: Det kan være vanskelig å ta fri fra jobb, lange reiser er tungvinte og kan oppleves som en belastning i seg selv for en person med store funksjonsnedsettelse, og ikke minst kan det være vanskelig å organisere fravær og reiser i forhold til hele familiens hverdag.

### **14.3.2 Pårørendes ulike erfaringer med kompetansesenteret**

Med pårørende mener vi i denne undersøkelsen søsken, ektefelle, partner eller samboer og besteforeldre, og også foreldre til voksne (myndige) barn. Kompetansesenteret skal ha - og de fleste har - et tilbud også til denne gruppen. Vi har ikke intervjuet mange pårørende, men vi har intervjuet noen innenfor diagnosegruppene dystrofia myotonika, ichtyose, porfyri og Ushers syndrom.

Nesten alle intervjuene med pårørende i denne undersøkelsen har vært med pårørende til personer som opplever store vansker på grunn av tilstanden. Disse pårørende tar medansvar i forholdet til tjenesteapparatet. De yter et stort arbeid for å få hverdagen og familielivet til personen med diagnose til å fungere. Det kan også virke som at foreldre deltar og engasjerer seg for sitt voksne barn med diagnose, selv etter at barnet er flyttet hjemmefra. Disse pårørende sier ofte at de er fysisk slitne. Foreldre til voksne barn og ektefeller er ofte sykmeldt, eller helt eller delvis uføretrygdet, fordi de har vært i en krevende situasjon over mange år.

Når det gjelder pårørendes erfaringer med kompetansesenteret har vi vært opptatt av å få deres beskrivelse av hvordan de er blitt mottatt når det gjelder deres behov for å bli sett som pårørende. Har de fått hjelp til seg selv? Pårørende beskriver sine behov som det å få støtte og oppfølging til seg selv for å bearbeide sin følelsesmessige utmatting. Det er variasjoner. Den klareste forskjellen mellom pårørende finner vi i de tre gruppene vi laget under punkt 14.2 ('få vansker, en del vansker, store vansker') Vi har intervjuet svært få pårørende til personer i gruppen vi har kalt få vansker, og de vi har intervjuet forholder seg ikke til kompetansesenteret. I de to andre gruppene forholder pårørende seg til

kompetansesenteret i varierende grad. Mange har hatt tilbud om samtale eller kurs rettet mot det å være søsken og pårørende. Svært mange av disse har vært på samlinger på Frambu<sup>134</sup>. Der har de fått anledning til å snakke med fagfolk og med andre som er i samme situasjon som dem selv. Noen få sier at de har hatt tilbud fra kompetansesenteret om samtale med psykolog eller med psykiater, noe som mange har takket nei til - *'for så vanskelig synes vi ikke at vi har det'*. Enkelte foreldre mener at søsken vil ha et gjentatt behov for samlinger der de kan få respons på sin egen situasjon som søsken etter hver som de blir eldre.

### 14.3.3 Hvorfor er kompetansesenteret viktig?

Det avgjørende i kontakten med kompetansesenteret ser ut til å være om kontakten fører til at respondentene og deres familie får dekket behovet for at ting i hverdagen skal fremstå fornuftig og håndterlig. For de aller fleste respondentene betyr da også kontakten med kompetansesenteret at de får hjelp fra kompetente tjenesteytere til å håndtere livet sitt. Gjennom denne kontakten kan de få den nødvendige informasjonen og kunnskapen som de trenger for å være styrende i eget liv. Kompetansesentrene er for respondentene et sted der de kan hente kunnskap og kompetanse. Det er også et sted der de kan få emosjonell støtte og praktisk hjelp. Sammen med kontakt med andre med samme diagnose har dette stor betydning for deres opplevelse av livskvalitet og mestring. Informasjon og kunnskap om diagnose, formidlet på en konstruktiv og empatisk måte er en svært viktig faktor for opplevelse av mestring. Dette er erfaringer som også støttes av andre undersøkelser<sup>135</sup>. Becker<sup>136</sup> skriver at det å få bistand til å gjenvinne kontrollen over eget liv er selve kjernen i en god rehabilitering. Mennesker som opplever en uventet hendelse eller en krise, vil arbeide for å gjenskape en sammenheng i livet. Denne bearbeidingen handler i følge Becker om å gi mening til livet også etter hendelsen. Kontakten med tjenesteytere og andre som forstår dem vil påvirke hvordan livet etterpå skal forløpe. Derfor vil det være viktig å oppleve å bli møtt med en kombinasjon av faglig kompetanse og empatiske tjenesteytere.

## 14.4 Erfaringer med det øvrige tjenesteapparatet - hvordan møter de 'sjeldenheten'?

Denne undersøkelsen har vist at personer med en sjelden diagnose kan og vet mye om sin tilstand og sin diagnose, og de kan og vet mer enn man kan forvente av tjenesteytere i det ordinære tjenesteapparatet. Samtlige respondenter har erfart at tilnærmet alle tjenesteytere utenom kompetansesenteret er uten kunnskap om deres diagnose. Svært mange har opplevd at tjenesteytere heller ikke prioriterer å skaffe seg kunnskap, og at de tar beslutninger og foreslår tiltak ut fra hva de antar er riktig.

Det ligger i sakens natur at tjenesteytere i det ordinære tjenesteapparatet kan lite om det som er sjeldent, blant annet fordi de kanskje aldri har møtt disse problemstillingene i løpet av yrkeslivet og de har derfor hatt liten anledning til å skaffe seg erfaring. I dette forholdet er det brukeren og kompetansesenteret som representerer kompetansen. Respondentene forventer heller ikke at 'vanlige' tjenesteytere skal kunne nok om deres

---

<sup>134</sup> Dette kan være tilbud i regi av Frambu og tilbud i regi av kompetansesenteret, såkalte gjestekurs.

<sup>135</sup> Lassen Liv M: 'Men livet lever'. En behovskartlegging av familier med arvelige og fremadskridende lidelser. Institutt for spesialpedagogikk. Universitetet i Oslo. 1995

<sup>136</sup> Becker G: Disrupted lives. How people create meaning in a chaotic world. University of California Press. Berkeley California 1997



diagnose, men de forventer å bli møtt med respekt når de formidler kunnskap om diagnosen sin. Erfaringene deres viser at dette alt for sjelden blir respektert.

#### 14.4.1 Spesialisthelsetjenesten

Spesialisthelsetjenesten består av de helsetjenester som ikke hører til kommunens ansvar. Tjenesten omfatter alle sykehus og institusjoner innen det psykiske helsevernet, samt en rekke andre spesialiserte institusjoner og privat praktiserende spesialister. Etter Helseforetaksloven av 2002 er det nå fem regionale helseforetak (RHF) som har ansvar for spesialisthelsetjenesten i landet. Helsedepartementet eier de regionale helseforetakene. De regionale helseforetakene har en lovbestemt plikt til å sørge for at personer med fast bopel eller oppholdssted innen helseregionen tilbys spesialisthelsetjeneste i og utenfor institusjon. Spesialisthelsetjenesteloven pålegger også Helseforetaket å utarbeide individuell plan for pasienter med behov for langvarige og koordinerte tilbud. Helseforetaket skal samarbeide med andre tjenesteytere om planen for å bidra til et helhetlig tilbud for pasientene.

Samtlige respondenter i denne undersøkelsen har hatt gjentatt kontakt med ulike deler av spesialisthelsetjenesten på grunn av den sjeldne diagnosen. De kan fortelle om store vanskeligheter med å få kvalifisert hjelp fra spesialisthelsetjenesten utenom kompetansesentrene. Dette dreier seg om flere forhold. På den ene siden har det vært vanskelig å få en diagnose, slik at det kunne bli satt i gang riktig behandling og oppfølging. Ett eksempel er respondenter med Ushers syndrom, som har gått til regelmessige undersøkelser hos hhv. øyespesialist og øre-nese-halsspesialist i flere år uten at helsepersonell har tatt initiativ til å utrede en mulig forbindelse mellom sansetapene. Et annet eksempel er respondenter med dystrofia myotonika, som gjennom mange år har fått varierende forslag til diagnoser før det er blitt stilt spørsmål om plagene kan ha sammenheng med en nevromuskulær sykdom.

Svært mange har i tillegg erfart at det er vanskelig å få en forsvarlig oppfølging også etter at de har fått diagnosen. Helsepersonell har i utgangspunktet ikke kunnskaper om sjeldne diagnoser, og dette er forståelig for respondentene. Respondentene forteller at de selv har brukt mye tid på å lete fram informasjon og skaffe seg kunnskap om diagnosen sin og hvilke oppfølgingsmuligheter som evt. finnes. Denne kunnskapen vil de gjerne formidle videre til helsepersonell de kommer i kontakt med. Noen erfarer at helsepersonell tar imot informasjon og kunnskap som respondentene tilbyr dem, mens andre opplever det motsatte. For respondenter med for eksempel dystrofia myotonika, cystisk fibrose eller profyri kan dette føre til at tanken på en sykehusinnleggelse skaper engstelse og frykt fordi de ikke kan stole på at enkeltpersoner i spesialisthelsetjenesten vet nok til å ta nødvendige forholdsregler i forhold til diagnosen. Personer med AMC eller med blæreekstrofi kan vegre seg mot å bli operert ved et regionalt eller lokalt sykehus hvis de ikke føler seg trygge på at helsepersonell har satt seg tilstrekkelig inn i diagnosen og konsekvensene av den.

Flere respondenter forteller imidlertid at selv om helsepersonell i spesialisthelsetjenesten er lite villige til å ta imot informasjon fra brukerne, tar de imot den samme informasjonen når den gis fra kompetansesenteret. Før de kommer så langt har respondenten lagt ned mye arbeid i å bearbeide helsepersonellet. Det er også en gjennomgående erfaring at den kunnskapen som den enkelte helsearbeider tar til seg ikke blir formidlet videre. Dermed utvikles det ikke noe fagmiljø lokalt eller regionalt rundt personen med en sjeldne diagnose. Dette gjør at de fortsetter å være avhengige av kompetansesenteret som det fagmiljøet som har kunnskap og kompetanse.

En sjelden diagnose er en livsvarig tilstand, og opplæring og mestring av symptomer vil være minst like viktig som behandling. I følge spesialisthelsetjenesteloven er opplæring av pasienter og pårørende en av sykehusenes fire viktigste oppgaver. Personer og pårørende som vet hvordan det er å mestre sykdommen i hverdagen vil ha kunnskaper og erfaringer som kan bidra til læring og mestring for andre som senere kommet i samme situasjon. Dette har blant annet lærings- og mestringssentrene lagt vekt på.<sup>137</sup> Ingen respondenter i denne undersøkelsen har hatt erfaringer med lærings- og mestringssentre. Vi kan derfor ikke si noe om hvordan disse fungerer for personer med sjeldne diagnoser eller hvordan de samarbeider med kompetansesentrene.

#### 14.4.2 Fastlegen - oppfølging knyttet til den sjeldne diagnosen

Fastlegeordningen gjør fastlegen til en sentral aktør i helsetilbudet til den enkelte borger. Fastlegeordningen skal sikre den enkelte rett til en fast lege og tydeliggjøre allmennlegens ansvar for oppfølging av den enkelte pasient på sin liste.<sup>138</sup> Fastlegen skal være pasientens første kontakt inn mot helsetjenesten. Fastlegen er pålagt å samarbeid med de øvrige tjenestene innen primærhelsetjenesten og med sosialtjenesten når det er behov for dette for pasienter på sin liste, og skal delta i utarbeidelse av individuell plan for pasienter med behov for langvarige og koordinerte tilbud. Fastlegen burde dermed være en viktig instans for personer med en sjelden diagnose, men dette stemmer ikke alltid for respondentene i denne undersøkelsen.

Til sammen 57 intervjuer har god nok informasjon til å analysere forholdet til fastlegen: 14 intervjuer viser at fastlegen er involvert i oppfølging av diagnosen på en eller annen måte, mens 43 intervjuer viser at fastlegen *ikke* er involvert i det som har med diagnosen å gjøre.

I denne undersøkelsen har vi sett på begrunnelsen for fastlegens involvering. Alle respondentene forteller at fastlegen i utgangspunktet ikke hadde kunnskaper om den sjeldne diagnosen. Det springende punktet er om fastlegen skaffer seg den nødvendig kunnskapen eller ikke. For noen av respondentene ser forholdt til fastlegen ut til å være preget av kommunikasjon og samarbeid. Disse forteller at fastlegen har tatt i mot informasjon fra dem og har i tillegg skaffet seg kunnskap på egen hånd. Andre sier at de er blitt enig med sin fastlege om at fastlegen ikke skal involveres i det som har å gjøre med diagnosen, men kanskje bare bli holdt orientert fra spesialisthelsetjenesten ved å få tilsendt epikriser. Disse respondentene ønsker ikke at fastlegen skal være involvert i det som har med diagnosen å gjøre fordi de har tilgang til god hjelp i spesialisthelsetjenesten. Andre igjen opplever at det er fastlegen som har satt denne grensen, uavhengig av hva de selv måtte ønske.

<sup>137</sup> Steihaug 2006: Mennesker med kroniske sykdommer har behov for opplæring med sikte på mestring av sykdommen. Lærings- og mestringsevne er etablert som bistand til sykehusets fagpersonell i å ivareta denne oppgaven. Konseptet ble utviklet gjennom ”Prosjekt lærings- og mestringssenter Aker sykehus” i perioden 1997-99, og er videreført av Nasjonalt kompetansesenter for læring og mestring ved kronisk sykdom (NKLMS). Akermodellen utgjør i dag grunnlagstenkningen for 36 lokale lærings- og mestringssentra spredd ut over hele landet.

<sup>138</sup> Fastlegeordningen er en systemreform som er hjemlet i kommunehelsetjenesteloven og forskrift om fastlege av 1. juni 2001. Forskrift om fastlegeordning i kommunene. Vedtatt 2000. Ikrafttredelse 2000. Helse- og omsorgsdepartementet.

### 14.4.3 Individuell plan

Alle i denne undersøkelsen som har individuell plan, har denne knyttet til en ansvarsgruppe. I denne undersøkelsen er det kun én voksen som har individuell plan og ansvarsgruppe. To voksne respondenter har spurt i kommunen om muligheten for individuell plan og fått forklart at dette kun er et tilbud til barn. Det er ni foreldre til små barn som har individuell plan og ansvarsgruppe for barnet. Felles for disse respondentene er at barnet har forholdsvis omfattende funksjonsnedsettelse. Respondentenes erfaringer med individuell plan favner hele spekteret fra at individuell plan oppleves overflødig eller som et merarbeid for foreldrene, til at planen oppleves nyttig ved at den strukturerer forholdet til tjenesteapparatet. Også erfaringene med ansvarsgruppen er svært variert, og spenner fra respondenter som forteller at ansvarsgruppen avlaster dem til at det er de selv som organiserer og administrerer ansvarsgruppen.

### 14.4.4 Hvordan møter trygdekontoret personer med en sjelden diagnose?

Så godt som samtlige respondenter forholder seg til trygdeetaten. Vi vet at personer med nedsatt funksjonsevne kan oppleve mange vanskeligheter på grunn av funksjonsnedsettelse, og samhandlingen med trygdekontoret kan oppleves spesielt vanskelig.<sup>139</sup> En erfaring som svært mange respondenter gjør, uavhengig av diagnose, er at trygdekontoret kan være 'firkantet' i saksbehandlingen og ikke legge vekt på deres reelle behov. Dette er særlig problematisk for respondenter med en diagnose som ikke har synlige kjennetegn, men også for respondenter der diagnosen gir store og åpenbare funksjonsnedsettelse. Det er også svært mange respondenter som forteller at de har måttet legge vekt på det mest negative ved tilstanden for å få hjelp.

I alt 72 intervjuer har informasjon om forholdet til trygdekontoret. Av disse er det 26 som forteller om et positivt forhold og 46 som forteller om et negativt forhold. Mange respondenter har på intervjutidspunktet det de karakteriserer som '*et greit*' forhold til trygdekontoret. Ved å analysere intervjuene som livshistorier fant vi at ikke alle har hatt dette gode forholdet hele tiden. For å forstå dette forholdet, er det derfor nødvendig å se hva som har skjedd i prosessen fram til en løsning like mye som å se på situasjonen slik den er i dag. Det er en nærmest felles erfaring i utvalget at søknader til trygdekontoret om stønader eller refusjoner først blir avslått, respondentene anker, og så blir søknaden innvilget. Denne prosedyren ser ut til å skje nærmest rutinemessig. Enkelte respondenter forteller at begrunnelsen for avslag har vært at de ikke har lagt ved tilstrekkelig informasjon, andre forteller at begrunnelsen har vært at det ikke finnes tilstrekkelig dokumentasjon på hva som hjelper knyttet til den aktuelle diagnosen, slik trygdeetaten ser det.

Det kan altså se ut som at det er informasjons- og kunnskapsmangel hos saksbehandleren som fører til avslaget og ikke at behovet som ligger til grunn for søknaden ikke er legitimt. Denne prosedyren krever at respondentene må skaffe mer informasjon, mer dokumentasjon og nye underskrifter, noe som fører til mye merarbeid og lang ventetid for dem. Kun én respondent har fortalt om at saksbehandleren selv innhentet mer informasjon.

Flere av de eldre respondentene hadde søkt om trygdeytelser noen år tilbake, med avslag den gangen. De resignerte og slo seg til ro med dette den gangen. Det var ikke i deres tanker at de kunne påklage et vedtak fra en offentlig instans. Senere, i kontakt med enten

---

<sup>139</sup> Bitten Nordrik: Curriculum Vitae: Ung og ufør. De Facto. Oslo 2008

kompetansesenteret eller andre spesialiserte tjenester, er spørsmålet kommet opp igjen. Med hjelp fra fagpersoner har de søkt på nytt og dermed fått innvilget stønader de skulle hatt for flere år siden.

I forholdet til trygdekontoret betyr kommunikasjonen mellom tjenesteyter og mottaker mye. Mange respondenter forteller om hvordan de er bevisst sin egen opptreden overfor saksbehandlerne. De tillegger kvaliteten i kontakten og kommunikasjonen med saksbehandleren stor betydning for utfallet av søknaden. Mange er bevisste på å opptre *'høflige, ydmyke og underdanige'*, og de forteller om strategier de har utviklet for hvordan de skal kommunisere med saksbehandlere. Respondentene er bevisst sin egen underlegenhet, og de vet at *'bevisbyrden'* hviler på dem.

Bleikli<sup>140</sup> skriver at trygdeytelser bygger på et generalisert og abstrakt regelverk som skal ha prinsipiell lik gyldighet for alle tilfeller som er lik hverandre. Regelverket er komplekst, komplisert og tvetydig. Det skaper problemer at ikke alle aktørene i relasjonen kjenner til regelverket. Befolkningen, brukerne, har ikke kjennskap til regelverket og fortolkningen av reglene. I tillegg endrer reglene seg over tid. Et abstrakt og rendyrket regelverk er lite anvendbart som verktøy for å ta avgjørelser i konkrete situasjoner, og det er lite brukbart innenfor en individualisert velferdsideologi. Moderne velferdstjenester er derfor utformet slik at tjenesteyteren må kunne foreta skjønnsbaserte avgjørelser. Skjønnsbaserte avgjørelser bygger på både fortolkning av det generaliserte regelverket og en konkret fortolkning av den enkelte saken. For å gjøre dette må tjenesteyterne etablere en relasjon til brukeren, og de må kunne forstå og håndtere fenomener som er nye og ukjente for dem. I følge Bleikli gjør uklare regler på de ulike nivåene samhandlingssituasjonen vanskelig både for tjenesteyteren og brukeren. Derfor skjer det ulikheter i saksbehandlingen.

For å kunne være en aktiv part i denne relasjonen må brukeren *'ha innsikt i og kunnskap om forvaltningen, sosiale ferdigheter og evne til å argumentere og framstille sin sak i tråd med regelverkets praktiseringer'*<sup>141</sup>. Jo mindre byråkratikompetanse en bruker har, jo høyere vil terskelen for medvirkning og innflytelse være.<sup>142</sup>

Dette dilemmaet er særlig tydelig i respondentenes kontakt med trygdeetaten. Tjenesteyterne har ikke et kunnskaps- og erfaringsgrunnlag å handle ut fra, og det blir respondentenes oppgave å sørge for at dette blir tilført til saksbehandlingen av saken sin, og sørge for at det blir mottatt og forstått av tjenesteyteren, for å oppnå et positivt resultat. Flere av de respondentene som sier at de har et greit forhold til trygdekontoret karakteriserer seg selv som ressurssterke. De sier at de behersker tjenesteyterens språk - *'jeg har lært meg hvordan de tenker'* - , og de har skaffet seg kunnskap om hvordan systemet og regelverket fungerer. Ut fra den forskningen som er gjort på saksbehandling og regelansvendelse i velferdstjenester, vil vi si at respondentene utvikler svært rasjonelle strategier når de legger så stor vekt på sin egen innsats og kvaliteten i kontakten med den enkelte saksbehandler for utfallet i saken sin. Imidlertid opplever respondentene dette som svært urettferdig, belastende og tilfeldig. Gruppeintervjuene støtter disse erfaringene, og viser at personer som opplever at de er i samme situasjon og har svært like behov får svært ulik hjelp.

<sup>140</sup> Bleiklie, Jacobsen og Thorsvik: Forvaltningen og den enkelte.

<sup>141</sup> Djuve AB og HC Kavli: Velferdsstatens skreddere. Skjønn og brukermedvirkning i flyktningetjenesten. Tidsskrift for Velferdsforskning Vol. 9, No. 4, 2006 s 210-222

<sup>142</sup> Eriksen EO and J Loftager: Challenging the Normative Foundation of the Welfare State. In: Eriksen EO and J Loftager: The Rationality of the Welfare State. Scandinavian University Press. 1996, Oslo

#### 14.4.5 Erfaringer med barnehage og skole

De aller fleste foreldre til små barn sier at barnet har fått god oppfølging og tilrettelegging i barnehagen, og at barnehagepersonalet er lydhøre og villige til å ta imot den kunnskapen som blir tilbudt dem. Oppfølgingen av barn i barnehagen dreier seg både om pedagogisk oppfølging, ansvar for medisiner og trening og den daglige omsorgen med lek, mat og stell. Barna i denne undersøkelsen har egen kontaktperson i barnehagen. Kontaktpersonen har et særskilt ansvar for å følge opp det enkelte barnet. Foreldrene sier de opplever at kontakten er god. Ett foreldrepar opplevde at det var vanskelig å få noen til å være kontaktperson til barnet fordi de ansatte vegret seg for ansvaret i tilfelle *'det skulle skje noe med barnet'*. Denne saken løste seg ved at foreldrene fikk bistand fra kompetansesenteret og habiliteringstjenesten til å veilede personalet i barnehagen.

Erfaringene med skolen er annerledes. Foreldre til barn som har behov for tilrettelegging, enten dette dreier seg om spesialpedagogisk tilrettelegging eller tilrettelegging i form av praktiske og ergonomiske tiltak i skolen, forteller at det kan være vanskelig å få individuelt tilrettelagt hjelp. Foreldre som har krevd at skolen følger opp planer og tiltak som er laget for deres barn, for eksempel av PPT, forteller at skolens ledelse konfronterer dem med at dette vil ta ressurser fra de andre barna. Svært mange foreldre forteller at skolen har liten forståelse for at de må ta spesielle forholdsregler knyttet til den sjeldne diagnosen. Et unntak i denne undersøkelsen gjelder erfaringene for barn med blærekstrofi som er i grunnskolen. Foreldre til disse barna forteller at skolen i det store og hele er imøtekommende når det gjelder å legge til rette praktisk slik at barnet skal kunne ivareta sitt eget personlige stell i løpet av skoledagen, og at dette skjer på barnets premisser. Andre foreldre til barn med andre diagnoser og med større hjelpebehov har opplevd at skolen samler alle barn som har behov for tilrettelegging i én gruppe og gir ett tilbud. Barnet med den sjeldne diagnosen må da innordne seg i forhold til de mer *'vanlige'* gruppene med spesielle behov som en skole kan stå overfor. Foreldre til barn som er syke, for eksempel barn med cystisk fibrose, eller barn med ichtyose, kan oppleve at skolen bagatelliserer behovet for daglig oppfølging som disse diagnosene kan kreve. Dette kan være en skremmende opplevelse for foreldrene, som bruker mye energi på å gi barna sine en best mulig oppfølging. Også foreldre til barn og ungdommer med dystrofia myotonika forteller at lærere ikke forstår konsekvensene av diagnosen, til tross for at de er informert om diagnosen og hva den kan føre til for barnet.

#### 14.4.6 Utdanning og yrkesvalg

Vi har 16 respondenter i gruppen *'unge voksne'* (alder mellom 18 - 35 år) der utdannings- og yrkesvalg har vært et tema i intervjuet. Intervjuene viser at diagnosen har satt begrensninger for utdannings- og yrkesvalg, men dette betyr ikke nødvendigvis at respondentene har forsaket studieområder de interesserer seg for. De aller fleste har valgt utdanning i et kompromiss mellom de begrensningene som diagnosen setter og egne interesser. Det er også noen som kun har fulgt interessene sine, men som har måttet gi opp yrkesplanene etter kort tid. Noen har erfart at hverdagen i *'drømmeyrket'* ble for krevende, andre har erfart at arbeidsgiveren satte for store krav til effektivitet og fleksibilitet. Eksempler på kompromisser de har gjort er at respondenter med profyri-EPP har valgt vekk yrker som krever at de må være ute. Respondenter med AMC, ichtyose, blærekstrofi eller cystisk fibrose har valgt vekk fysisk krevende yrker.

Mange av respondentene har måttet omskolere seg etter noen år. På intervjudidspunktet er tre respondenter i denne aldersgruppen i full jobb, fem er langtidsrykmeldte eller delvis uføretrygdete og åtte er helt uføretrygdete. En felles erfaring for samtlige respondenter ser ut til å være at funksjonsnivået blir lavere med alderen. Mange forteller at de merker at smertene gradvis øker og kreftene svinner. De eldre informantene som har vært i arbeid har gått ned i redusert stilling eller gitt opp yrkeslivet, og de unge voksne er kommet i en fase der det blir stadig vanskeligere å fortsette i det samme aktivitetsnivået.

## 14.5 Hva kan vi lære av disse erfaringene?

### 14.5.1 Troverdighet, kunnskap og selvstendighet

For å forstå hva det vil si å leve med en sjelden diagnose har vi i denne undersøkelsen benyttet en kontekstuell tilnærming, dvs. en tilnærming der enkelthendelser er blitt forstått i sammenheng både med tid, livsfaser og områder i livet. Ved å se enkelthendelser i sammenheng med hverandre, er det mulig å forstå hvordan de mange enkelte hendelsene til sammen former en erfaring. Innenfor en kontekstuell tilnærming vil betydningen av enkelthendelser som i seg selv, sett isolert, kan oppfattes bagatellmessige, bli fortolket i forhold til personens totale erfaringsverden. Ved en kontekstuell tilnærming har det for eksempel være mulig å forstå at det å alltid bli møtt med kunnskapsmangel er en annen erfaring enn å møte kunnskapsmangel av og til.

#### Å bli trodd på

Hvordan en person opplever livet sitt vil være bestemt av personens forhistorie, hvilke kunnskaper personen har og planer framover. Når rammebetingelsene endrer seg, vil nye muligheter dukke opp, og ønsker og behov vil endre seg. Kompetansesenteret, og også brukerorganisasjonen, har representert en slik ny mulighet for mange av respondentene. Kompetansesenteret representerer den instansen som har gitt mange av respondentene det nødvendige kunnskapsgrunnlag for å håndtere livssituasjonen sin, og dermed gitt dem en mulighet for mestring.

Det er også nødvendig å forstå de erfaringene som er knyttet til prosessen fram til en løsning for å forstå mer av hvordan det er å leve med en sjelden diagnose. Denne undersøkelsen har vist at hjelpeordninger ikke faller på plass av seg selv. Mange har gode hjelpeordninger, men prosessen fram til dette har for de fleste vært preget av mye motstand og hardt arbeid. Deres egen vurdering av situasjonen i dag må derfor også forstås i lys av det arbeidet de har lagt ned og den motstanden mange har møtt underveis. Disse erfaringene med det øvrige tjenesteapparatet vil også prege forholdet til kompetansesenteret og den betydningen kompetansesenteret har for mange av dem. Svært mange respondenter er opptatt av at kompetansesenteret representerer den instansen som tar dem 'på alvor', og som 'tror på' dem, noe som er avgjørende for opplevelsen av tjenestekvalitet, og for opplevelsen av selvrespekt og livskvalitet.

#### Selvbestemmelse

Det moderne samfunnet beskrives ofte som et individualisert samfunn med en løs forankring i tradisjoner. Det moderne livet byr på både en frihet og en tvang om å definere seg selv og forme sitt liv, noe som kan uttrykkes gjennom begreper som

selvrefleksivitet og autonomi.<sup>143</sup> Disse begrepene reflekteres blant annet også i den helse- og velferdsideologien som er nevnt innledningsvis, og som blant annet ligger til grunn for kompetansesentrenes virksomhet, med idealer om brukermedvirkning og selvbestemmelse (empowerment). Sosial- og helsepolitikken har beveget seg mot økt individualisering og privatisering. Kravene om retten til selv å beslutte i saker som angår en selv er uttrykk for dette. Dette forholdet byr på store utfordringer både for brukeren og tjenesteyteren. I det moderne samfunnet er det nødvendig å være informert og å ha kunnskap for å kunne opptre som aktør (borger) vis-a-vis tjenesteapparatet. De fleste av respondentene i denne undersøkelsen får støtte til å opptre som aktører gjennom kontakten med kompetansesenteret og brukerorganisasjonen.

Forholdet mellom tjenesteytere og brukere er komplekse forhold. Ofte blir forholdet beskrevet som en maktrelasjon der tjenesteyteren har definisjonsmakten, og dermed sitter med retten til å bestemme hva problemet og relasjonen skal handle om. Tjenesteyteren blir den som har kunnskap og kompetanse. I en slik relasjon vil tjenesteyterens virkelighetsoppfatning dominere over brukerens. I følge Bollingmo er forholdet mellom bruker og tjenesteyter både symmetrisk og komplementært på samme tid<sup>144</sup>. Tjenesteytere må både akseptere likheten og likeverdet mellom seg og brukeren, samtidig som de må akseptere ulikheten. Tjenesteytere må bevege seg i et dilemma mellom å gi rom for selvbestemmelse og å respektere den, men samtidig unngå å fraskrive seg det ansvaret de er satt til å forvalte ut fra kompetanse og posisjon. En god relasjon vil være preget av en viss balanse mellom symmetri og komplementaritet.

Relasjonen blir problematisk når brukeren har en sjelden diagnose, fordi tjenesteyteren besitter definisjonsmakten i kraft av sin utdanning og yrkesposisjon, men ikke innehar den nødvendige kunnskapen og kompetansen til å gå inn i relasjonen og bidra faglig. Brukere som har mer kunnskap enn tjenesteyteren forstyrrer forventningene om at tjenesteyteren skal ha mer faglig kunnskap og kompetanse enn brukeren. Det er krevende å være en kompetent bruker, dvs. en som har mer kunnskap enn den profesjonelle. Sjeldenheten utfordrer tjenesteytere ved å poengtere det de ikke kan. For at tjenesteytere skal håndtere det sjeldne må de også kunne håndtere sin egen uvitenhet og usikkerhet.

### **Lekmannskunnskap kontra fagkunnskap**

Kunnskap handler også om anerkjennelse og troverdighet. I relasjonen mellom bruker og tjenesteyter har hverdagskunnskap og lekmannskunnskap lavere status enn fagkunnskap, og fagkunnskap formidlet av lekmenn har lavere gjennomslagskraft enn fagkunnskap formidlet av profesjonelle. Noe av dette handler om at tjenesteytere handler og tenker innenfor sitt profesjonsfellesskap. De er disiplinert innenfor en kontekst der fagkunnskap, fagkultur, -normer og -språk skaper et fellesskap og er retningsgivende for problemforståelsen (tanke) og valg av virkemidler (handling). I følge Abbott<sup>145</sup> tar fagpersoner avgjørelser ut fra forhandlinger som bygger på faglige normer og regler. Den uprofesjonelles språk har ikke samme form og derfor ikke samme gjennomslagskraft. Derfor er kompetansesenterets utadrettede virksomhet svært viktig. Flere av respondentene forteller at lokale tjenesteytere lytter og tar til seg informasjon når

<sup>143</sup> Giddens A: *Modernity and Self-Identity. Self and Society in the Late Modern Age*. Polity Press, Cambridge 1991.

<sup>144</sup> Bollingmo L, K Ellingsen, A Selboe: Perspektiver på selvbestemmelse.

<sup>145</sup> Abbott A: *The system of professions : an essay on the division of expert labor*. Chicago: University of Chicago Press 1988

representanter for kompetansesenteret formidler den, mens de har oversett samme informasjon tidligere da den ble formidlet av respondenten.

Den gjennomgående kunnskapsmangelen i tjenesteapparatet gjør at mange av respondentene har et anspent forhold til tjenesteapparatet. Respondentene stoler ikke på tjenesteyterne, og dette oppleves spesielt vanskelig i forholdet til helseprofesjoner, som skal representere trygghet i forhold til deres liv og helse. Dette fører til at respondentene blir svært opptatt av å skape personlige relasjoner til enkeltpersoner i tjenestene. Dette gjør dem sårbare fordi de risikerer at én enkelt fagperson blir den som 'er' fagmiljøet, og dersom denne fagpersonen av en eller annen grunn slutter i jobben, eksisterer ikke fagmiljøet, og tilbudet, lenger.

### **Mestring og selvstendighet**

Selvstendighet og selvhjulpenhet er svært viktig for en som opplever at funksjonsevnen er svekket, og det kan knytte seg stor nederlagsfølelse til å ikke lenger klarer det man klarte før.<sup>146</sup> Respondentenes fortellinger om livet sitt viser at de er opptatt av at hjelpeordningene skal gjøre dem i stand til å klare seg selv best mulig, og at de vil være minst mulig avhengig av andre. Respondentene forteller om mange erfaringer med å ikke bli forstått eller trodd når de søker hjelp, og dette er svært vonde opplevelser. Opplevelsen av å være styrende i eget liv handler i siste instans om behovet for å opprettholde sin selvrespekt og menneskeverd. Ikke å bli forstått, ikke bli trodd på eller støttet, rammer selvrespekten og menneskeverdet. Lillestø<sup>147</sup> har beskrevet slike erfaringer i møtet med det kommunale tjenesteapparatet, og viser at krenkelsen ikke trenger å være en villet handling fra tjenesteyterens side. Tankeløshet, manglende empati og lite forståelse fra tjenesteytere vil oppleves krenkende fordi tjenesteyterne er i posisjon til å ta avgjørelser som griper langt inn i livet og hverdagen til respondentene.

En 'sjelden' erfaring dreier seg om opplevelsen av å falle utenfor fagfolks kunnskapsunivers. Dette kan oppleves både strevsomt og truende. Det er en situasjon som gjør den enkelte svært sårbar og svært avhengig av de få stedene i Norge som kan tilby kompetent hjelp.

---

<sup>146</sup> Nätterlund B, P-O Sjöden, G Ahlmström: The illness experience of adult persons with muscular dystrophy. *Disability and Rehabilitation* Vol. 23 no. 17-2001, pp788-798

<sup>147</sup> Lillestø B: Når omsorg oppleves krenkende. *Nordlandsforskning* 1997





## **15 ANBEFALINGER**

Ut fra denne undersøkelsen, først og fremst personer med diagnosen og deres nære pårørende, men også fra tjenesteytere i distriktene, er det mulig å peke på flere ting som kan bedre tilbudet til personer med sjeldne diagnoser. De fleste forslagene gjelder hvordan kompetansesentrene kan bli enda bedre til å hjelpe personer med sjeldne diagnoser til å få et best mulig liv ut fra de behov og forutsetninger vedkommende har.

Forslagene som er nevnt her er enten kommet direkte fra respondentene eller vi har indirekte kunnet trekke dem ut fra intervjuene.

### **15.1 Tiltak for videre tjenesteutvikling**

#### **15.1.1 Samkjørt registrering**

Det mangler systematiske oversikter over forekomsten av sjeldne diagnoser i Norge. Kompetansesentrene bør, eventuelt i samarbeid med den relevante spesialisthelsetjenesten, etablere gode registre over personer med diagnosen. Kompetansesentrene bør ha felles rutiner for registrering av informasjon slik at de kan produsere sammenlignbare data. Registerne bør bygges opp med tanke på at de skal kunne brukes til forskning, både nasjonalt og internasjonalt. Et utgangspunkt kan være erfaringene fra NAPOS og TS-kompetansesenter på dette området.

Selv om kompetansesentrene betjener ulike diagnosegrupper, vil de også ha felles oppgaver og utfordringer. Det er derfor viktig at det finnes registreringsdata som er felles for alle eller flest mulig av kompetansesentrene.

#### **15.1.2 Skriftlig dokumentasjon**

Skriftlig oversikt over hva personer innen de enkelte diagnosegruppene behøver av støttetiltak, samt en oversikt over hva som kan være virksomme tiltak for ulike diagnoser, vil hjelpe den enkelte brukeren ved søknad til trygdekontoret om dekning av utgifter i forbindelse med tilstanden (for eksempel medisiner, kremer og salver, klær, utstyr, tekniske hjelpemidler, trening). Det vil også hjelpe familier med barn med diagnose når det gjelder behov for oppfølging i barnehage og skole. I tillegg til informasjon om hva som er virksomme hjelpetiltak, bør kompetansesenteret også gi råd og støtte når det gjelder hvordan brukerne bør forholde seg i selve kontakten med NAV.

#### **15.1.3 Egenutvikling**

Kompetansesentrene har mange oppgaver. De forventes å være oppdatert på innen sitt fag og sitt felt, slik at de kan formidle dette videre både til brukere, pårørende, fagfolk i lokalmiljøet og til samfunnet forøvrig. For å make denne oppgaven, bør de ha ressurser til å delta på viktige kurs og konferanser i inn- og utland, få tilgang til nyeste litteratur, og - ikke minst - få avsatt tid til egenutvikling. Her vil også nettverkssamarbeid være viktig. Gjennom kontakt med kompetansesentre som arbeider med sammenlignbare diagnosegrupper på nordisk og internasjonal basis.

#### **15.1.4 Internasjonalt samarbeid**

Diagnosegruppene er små, og individuelle forskjeller kan være store. Det er derfor viktig å stimulere samarbeidet og kunnskapsutvikling både på nordisk og internasjonalt plan. Samarbeid med andre land vil være aktuelt både når det gjelder kompetansesentrenes kurs og samlinger for brukere og andre fagfolk, som ledd i videreutviklingen av fagfolk i tjenesten, samt i forskningen. Særlig tatt i betraktning at gruppene er små og at det finnes undergrupper innen diagnosene, bør det internasjonale samarbeidet stimuleres, både forskningsmessig og når det gjelder kompetanseheving og informasjonsspredning. De eksisterende internettsidene (for eksempel [www.rarelink.no](http://www.rarelink.no), [www.eurodis.org](http://www.eurodis.org), [www.orpha.net](http://www.orpha.net)) bør utvikles videre.

#### **15.1.5 Internett**

Internett har endret hverdagen for mange. Særlig viktig i denne sammenhengen er det at kompetansesentrene stadig holder sine internettsider oppdatert. Internettsidene bør også brukes som en kanal for sentrene for få tilbake informasjon fra brukere når det gjelder deres ønsker og behov om tjenester. En egen "sjeldenportal" knyttet til det enkelte senter, men med ulike målgrupper og med lenker til mer utfyllende kunnskap, vil kunne være et godt hjelpemiddel.

Kompetansesentrene bør vurdere å legge til rette for interaktiv kommunikasjon over internett med brukerne, for eksempel etter mønster av [www.sunnaas.no/mintrsside](http://www.sunnaas.no/mintrsside) eller andre lignende internettsider. For unge mennesker som bor langt fra hverandre, men kanskje har mye erfaring å dele med hverandre, kan kompetansesenteret legge til rette for internettkontakt.

#### **15.1.6 Voksne og eldre**

Flere av kompetansesentrene har fokus på familier med barn og barns behov. Dette er viktig og nødvendig, men det er også en utfordring å utvikle gode tilbud for de som blir eldre. Deres behov for tiltak, kurs, samlinger, sosial tilhørighet må kunne imøtekommes på en tilsvarende måte som for barn og barnefamilier. Det er spesielt viktig at mennesker med progredierende tilstander og deres familie får oppfølging og veiledning hele livet igjennom.

Det er en egen utfordring å komme i kontakt med personer som mener at de har få vansker og som kanskje derfor klarer seg godt uten kompetansesenterets tjenester. Samarbeid med brukerorganisasjonene og utstrakt informasjonsvirksomhet, for eksempel gjennom media, kan være en måte å gjøre tilbudet mer synlig på. Etter som diagnosegruppene er små og det er få i ungdomsgruppen, bør kompetansesentrene samarbeide om å lage kurs og samlinger for ungdommer som har lignende, men ikke nødvendigvis samme diagnose.

#### **15.1.7 Livsløpsperspektiv**

Internasjonalt finnes det i dag en rekke medisinske kunnskaper om mange av de sjeldne tilstandene. Det savnes likevel kunnskap om hvordan det er å leve med tilstanden gjennom et langt liv, både sett fra den enkeltes side og fra familiens side. Vedvarende kontakt med tjenesteapparatet er belastende. Det er en utfordring å kunne legge til rette for best mulig kontinuitet i tilbudet til personer med sjeldne diagnoser. Det at mange i dag lever lenger enn tidligere takket være nye kunnskaper og muligheter, gjør at

livsløpsperspektivet må være grunnleggende for tjenestene på en helt annen måte enn tidligere.

### **15.1.8 Folkeopplysning**

Alle som har noe å gjøre med en sjelden diagnose bør være bevisst at det er viktig med folkeopplysning. Ved å snakke om diagnosene og alminneliggjøre dem vil man kunne oppnå at flere personer i omgivelsene blir informert. I denne sammenhengen kan et målrettet samarbeid med journalister som er interessert i helse- og sosialproblematikk være nyttig. Også ukepressen er ofte interessert i helsestoff og kan dermed skape en forståelse i et miljø hvor en eller flere brukere befinner seg. Hvis man kan få forståelse for at mangfold virker berikende på et miljø, har man oppnådd et viktig resultat.

### **15.1.9 Brukerorganisasjonen**

Brukerorganisasjonene er viktig for mange. Samarbeidet mellom organisasjonene og kompetansesentrene bør stadig videreutvikles. Brukerorganisasjonene og kompetansesentrene er ulike aktører og har ulike roller og oppgaver, og et godt system hviler på at de kommuniserer og utfyller hverandre. En god kommunikasjon mellom brukerorganisasjonen og kompetansesenteret vil styrke tilgangen til informasjon, kunnskap og et nettverk for brukerne.

Brukerorganisasjonene har et stort ansvar som brukerrepresentanter og må være bevisst hva det vil si å representere mangfoldet i hele gruppen, både organisasjonsmessig og som likemenn. Det bør legges opp til møter mellom representanter for alle brukerorganisasjonene, slik at de kan overføre gode erfaringer, tips og ideer til hverandre.

## **15.2 Forskning**

Videreutviklingen av kompetansesentrene må bygge på forskningsbasert kunnskap, og det er et stort behov for mer forskning innen feltet 'sjeldne diagnoser'. Det bør initieres til ulike forskningsprosjekt som kan gjøre arbeidet innen kompetansesentrene og i de lokale tilbudene bedre tilpasset gruppene. Forskningsinnsatsen bør samordnes for å unngå at det gjøres nesten parallelle studier som likevel ikke er synkronisert. Både medisinske, helsefaglige, pedagogiske og sosiale problemstillinger knyttet til det å ha en sjelden diagnose vil være aktuelle forskningsområder. Det bør vurderes å opprette et eget forskningsprogram på sjeldne diagnoser med stipendiatstillinger tilknyttet kompetansesenteret eller spesialistsykehuset. Respondentene i denne undersøkelsen har pekt på flere områder som de ønsker mer kunnskap om:

- ❖ Forskning som tar opp problemstillinger knyttet til praktiske konsekvenser ved en sjelden diagnose - hvordan det er å 'leve med' den og hva slags tiltak og behandling som fungerer - er nærmest fraværende og bør prioriteres.
- ❖ Barnehage og skole: Hvilken spesialpedagogisk hjelp tilbys når barn har en sjelden diagnose? Hvilken forskjell er det på synlige og usynlige vansker i denne sammenhengen?
- ❖ Ungdomstiden sett gjennom ungdommens egne briller. Hvilke vansker innen den enkelte diagnose er det som preger ungdomstiden mest?

- ❖ Psykiske belastninger ved å ha en sjelden diagnose er et felt som er lite påaktet. Særlig vil det være viktig å se hva som kan gjøres for å forberede personer (og familier) når det gjelder progredierende sykdommer, slik at de tross dårlige framtidsutsikter kan leve et kvalitetsmessig godt liv.
- ❖ Individuell plan var sjelden benyttet av de som ble intervjuet i denne undersøkelsen. Det vil være viktig å få kunnskap om hvorvidt dette er blant personer med sjeldne diagnoser, og i så fall hvilke faktorer som innvirker på bruken, samt hva som skal til for å få individuell plan til å bli et egnet virkemiddel.
- ❖ Helhet i rehabilitering er viktig; har kompetansesentrene bidratt til at dette målet oppnås? Hvordan har situasjonen vært for de som var barn etter at kompetansesentrene ble opprettet sammenlignet med de som var barn før kompetansesentrenes tid? Hvordan kan tjenesten føre til større helhet i rehabiliteringen? Spørsmålet om hvilken rehabilitering som må tilbys de enkelte diagnosegruppene er viktig.
- ❖ Det ser også ut til å være et stort behov for mer kunnskap når det gjelder medisiners og/eller kostholds innvirkning på ulike diagnosegrupper og/eller undergrupper av diagnosene.
- ❖ NAVs innsats i forhold til personer med sjeldne diagnoser. På hvilke områder svikter dette, og hvor gjøres det en god innsats? Hva skal til for at NAV kan betjene brukerne ensartet i hele landet?
- ❖ Situasjonen for eldre med en sjelden diagnose er et forsømt område. Deres situasjon, som for mange har endret seg til det bedre, er i stor grad et ukjent landskap for forskningen. Hvilke særegne behov er framtreddende for denne gruppen?
- ❖ Hvordan lever personer med sjeldne diagnoser som ikke er tilknyttet et kompetansesenter? Vil disse ha nytte av å få råd og veiledning og treffe andre med samme diagnose?
- ❖ Denne undersøkelsen har gitt ny kunnskap om personer med sjeldne diagnoser. Samtidig har den også pekt på mange spørsmål som det ikke har vært mulig å besvare med dagens kunnskap. En bredt orientert statistisk undersøkelse vil være et viktig supplement og bidra til ytterligere kunnskap om hva mennesker med sjeldne diagnoser og deres familier opplever i dagliglivet. I en slik survey-undersøkelse kunne man få svar på noen av de ovennevnte spørsmål så vel som andre, alt etter hva brukerorganisasjonene, kompetansesentrene og myndighetene hadde behov for. På den måten vil tilbudene til mennesker med sjeldne diagnoser kunne bli enda mer målrettete og ressurseffektive - til både brukerens og samfunnets beste.





## 16 REFERANSER

- Abbott A: The system of professions : an essay on the division of expert labor. Chicago: University of Chicago Press 1988
- Andersen T: Sjældne sygdomme i EU perspektiv. Konferanse i Helsedirektoratet, Oslo 11. juni 2008.
- Anvik CH: Mellom drøm og virkelighet? Unge funksjonshemmede i overganger mellom utdanning og arbeidsliv. Nordlandsforskning rapport nr. 17/2006 Bodø
- Arthrogyrosis: a text atlas. New York: Cambridge University Press; 1998.
- Baklien B: Brukermedvirkning og andre bremseklosser, NIBR, Rapport 1995:1. Oslo
- Becker G: Disrupted lives. How people create meaning in a chaotic world. University of California Press. Berkeley California 1997
- Bitten Nordrik: Curriculum Vitae: Ung og ufør. De Facto. Oslo 2008
- Bjørklund UH, PG Bjørhold, AC Gogstad, H Moi, PH Staff (red.): "Er du halt, kan du ride". Fysikalsk medisin og rehabilitering - et fag tar form. Høyskoleforlaget. Kristiansand 2008
- Bleiklie I, KD Jacobsen og J Thorsvik: Forvaltningen og den enkelte. I: Christensen T og M Egeberg (red.): Forvaltningskunnskap. Tano Aschehoug, Oslo 1997
- Bo Hansen J og L Ege: A survey about the living conditions of people with rare disabilities. Center for Rare Diseases and Disabilities, København, 2007
- Bonilla-Musoles F, Machado LE, Osborne NG. Multiple congenital contractures (congenital multiple arthrogyrosis). [Review] [32 refs]. *Journal of Perinatal Medicine* 30(1):99-104, 2002
- Bollingmo L, K Ellingsen, A Selboe: Perspektiver på selvbestemmelse. I Selboe A, L Bollingmo, K Ellingsen (red.): Selvbestemmelse for tjenestenytere. Gyldendal akademisk, Oslo 2005
- Brandt-Hansen P, R Solhoff: Tuberøs sklerose-kompleks. *Tidsskrift for Den norske legeforening*. Nr. 7, 2007; 127:870-3
- Brun A: Legemidler og porfyri. *Tidsskrift for Den norske legeforening*. Nr. 20, 2003; 123:2889-90
- Bury M: Illness narratives: fact or fiction? *Sociology of Health and Illness*. 2001 Vol. 23(3) s 263-285
- Carter SM., C F C Jordens, C McGrath M Little: You Have to Make Something of All That Rubbish, Do You? An Empirical Investigation of the Social Process of Qualitative Research *Qualitative Health Research* Vol. 18 No. 9, 1264-1276 2008
- Center for Små Handicapgrupper: Oversigt over forekomst af sjældne sygdomme ved de pædiatriske afdelinger i Danmark. En spørgeskemaundersøgelse foretaget af Centre for Små Handicapgrupper og Danske Pædiatrisk Selskab. København. 2000
- Dahl HM, P Strømme: Tuberøs sklerose. *Tidsskrift for Den norske legeforening*. Nr. 7, 2007; 127: 853
- Darin N, Kimber E, Kroksmark AK, Tulinius M. Multiple congenital contractures: birth prevalence, etiology, and outcome. *J Pediatr* 2002 Jan;140(1):61-7.



Den norske lægeforening: Lang, lang rekke. Hvem skal vente hvem skal få. En statusrapport om prioriteringer i helsetjenesten. Oslo 22. mai 2007.

Denzin K, Y Lincoln: Handbook of qualitative research. Thousand Oaks, California. Sage 1994

Diseth TH: Barn født med uklare kjønnskarakteristika. Tidsskrift for Den norske legeforening nr. 5 2008; 128: 576-80

Diseth TH, R Emblem, A Schultz: Mental Health, psychosocial functioning and quality of life in patients with exstrophy and epispadias - an overview. World Journal of Urology, (1999) 17;239-248

Djuve AB og HC Kavli: Velferdsstatens skreddere. Skjønn og brukervedvirkning i flyktningetjenesten. Tidsskrift for Velferdsforskning Vol. 9, No. 4, 2006 s 210-222

DOK: Samfunnsutviklingen for personer med nedsatt funksjonsevne. Statusrapport 07, Nasjonal dokumentasjonssenter for personer med nedsatt funksjonsevne. Oslo 2007

Eriksen J og T Andersen: Omsorgslønn til foreldre med funksjonshemmede barn - velferdspolitiske dilemmaer. I Askheim, Andersen og Eriksen: Sosiale tjenester for familier som har barn med funksjonsnedsettelse. Oslo: Gyldendal Norsk Forlag. 2004

Eriksen J, T Andersen, OP Askheim: Omsorgslønn til foreldre med funksjonshemmede barn. Lønn, påskjønnelse eller avlat? Lillehammer: ØF-rapport 9:2003. Oslo: NOVA Rapport 11:2003.

Eriksen EO and J Loftager: Challenging the Normative Foundation of the Welfare State. In: Eriksen EO and Loftager J: The Rationality of the Welfare State. Scandinavian University Press. 1996, Oslo

Falkenberg E-S, M Holmberg, I Morken, J Øygarden: Utdanning for diagnostisering og (re)habilitering av hørselshemmede. Oslo: University of Oslo: Faculty of Education & Sør-Trøndelag University College, Faculty of Health, Education and Social Work Trondheim, 2002

Fluge G: Cystisk fibrose i Helseregion Vest. Tidsskrift for Den norske legeforening. 2000; 120:568-71

Fog J: Med samtalen som utgangspunkt. Det kvalitative forskningsinterview. Akademisk Forlag, København. 1994

French S: Disability, Impairment or something in between? In J Swain, V Finkelstein, S French and M Oliver (eds): Disabling Barriers - Enabling Environments. London Sage. 1993

Giddens A: Modernity and Self-Identity. Self and Society in the Late Modern Age. Polity Press, Cambridge 1991.

Gilhus NE: Dystrophia myotonica. Nevrologisk avdeling, Haukeland universitetssykehus HF Bergen 2002. [www.rikshospitalet.no](http://www.rikshospitalet.no) (september 2008)

Grue L: En vanskelig pasient? Sykehusene og pasienter med sjeldne medisinske tilstander. NOVA rapport 11/8. Oslo

Grut L, MH Kvam, J-W Lippestad, G Tyrmi: Sosial- og helsetjenester for personer med nedsatt funksjonsevne. Oversikt over utviklingen i perioden 2001-2006 SINTEF-rapport A1541. Oslo 2006

Grøndahl J : Tapeto-retinal degeneration in Norway : a clinical, genetic and epidemiological study. Universitetet i Oslo.1998

- Grönvik L: The fuzzy buzz word: conceptualisations of disability in disability research classics. *Sociology of Health & Illness*. Vol. 29, No. 5 2007 pp 750-766
- Göranson L. Dövblindhet i ett livsperspektiv. Strategier och metoder för stöd. HAREC, Malmö 2007
- Hall JG. Arthrogryposis multiplex congenita: Etiology, genetics, classification, diagnostic approach, and general aspects. *J Ped Orth Part B*, 6:159-166 1997
- Hansen J-E: Sjældne handicap: forekomst og tilbud. Pilotundersøgelse gennem patientforeninger. Center for Små Handicapgrupper, København. 1999
- Helvik A-S, G Jacobsen, S Svebak, L Hallberg: Hearing Impairment, Sense of Humor and Communication Strategies. *Scandinavian Journal of Disability Research*. 2007; Vol. 9, No. 1: 1-13
- Hofmann B: Trenger helsevesenet begrepet sykdom? *Tidsskrift for Den norske lægeforening*. Nr. 4, 2003; 123:487-90
- Høybråten Sigstad HM: Sjeldne funksjonsvansker. I. Befring E og R Tangen (red) *Spesialpedagogikk*. Cappelen Akademisk Forlag, Oslo 2004
- ICD: <http://www.who.int/classifications>: International Classification of Diseases
- ICF: <http://www.who.int/classifications/en/>: International Classification of Functioning, Disability and Health
- Johansen K-J: Tjenesteyting i velferdsstaten - omsorg, interaksjon og meningsdannelse. I Selboe, Bollingmo, Ellingsen (red.) *Selvbestemmelse for tjenestenytere*. Gyldendal Akademisk, 2005
- Kerr A: Understanding genetic disease in a socio-historical context: a case study of cystic fibrosis. *Sociology of Health & Illness*. 2005; Nov;27(7):873-96
- Kimber E, Tajsharghi H, Kroksmark AK, Oldfors A, Tulinius M. A mutation in the fast skeletal muscle troponin I gene causes myopathy and distal arthrogryposis. *Neurology* 67(4):597-601, 2006 Aug 22.
- Kroksmark AK. Kimber E, Jerre R, Beckung E, Tulinius M. Muscle involvement and motor function in amyoplasia. *Am J Med Genet A*, 2006 Aug 15; 140 (16):1757-67
- Kvale S: *InterViews*. An introduction to qualitative research writing. Thousand Oaks, CA: Sage, 1996.
- Lande Wekre L: Veileder for oppfølging ved AMC. TRS, Sunnaas sykehus januar 2003
- Lassen LM: 'Men livet lever'. En behovskartlegging av familier med arvelige og fremadskridende lidelser. Institutt for spesialpedagogikk. Universitetet i Oslo. 1995
- Lillestø B: Når omsorg oppleves krenkende. *Nordlandsforskning* 1997
- Löfgren A: Om kvalitativ metod och fältarbete i geografi. *Undervisningskompendium* no. 4 1996, Universitetet i Trondheim (nå:NTNU).
- Løgstrup KE: *Den etiske fordring*. J.W.Cappelens Forlag as, Oslo 1999
- Malterud K: Kvalitative metoder i medisinsk forskning - forutsetninger, muligheter og begrensninger. *Tidsskrift for Den norske lægeforening* 2002; 122:2468-72
- Malterud K. The art and science of clinical knowledge: evidence beyond measures and numbers. *Lancet* 2001; 358: 397 - 400.

- Mennen U. Arthrogryposis multiplex congenita. *J Hand Surg (Br)*. 2005 Oct;30(5):468-74.
- Midré G: Bot, bedring eller brød. Om bedømming og behandling av sosial nød fra reformasjonen til folketrygden. Universitetsforlaget, Oslo 1990
- Miles MB, AM Huberman: *Qualitative data analysis. An expanded sourcebook*. 2. utg. Thousand Oaks, CA: Sage, 1994
- Morris J: Personal and political: a feminist perspective on researching physical disability. *Disability, Handicap and Society*. 7(2): 1992b; 157-66
- Nordenfelt L: *On Disabilities and their Classification. A study in the theory of action inspired by the International Classification of Impairment, Disability and Handicaps (ICIDH)* University of Linköping, Dept. of Health and Society. Linköping 1983
- Nordeng H: Psykososiale aspekter ved Ushers syndrom. Arbeidsnotat. Aker sykehus, kompetansesenter for døvepsykiatri. 1993
- Nätterlund B, P-O Sjöden, G Ahlmström: The illness experience of adult persons with muscular dystrophy. *Disability and Rehabilitation* Vol. 23 no. 17:2001, pp788-798
- Næss T: Kontekstuell tilnærming ved ervervet døvblindhet. Om døvblindblittes miljøbeskrivelse og kommunikasjon. Eget forlag Asker, 2007
- Ochala J, Li M, Tasjargi H, Kimber E, Tulinius M, et al. Effects of a R133W  $\beta$ -tropomyosin mutation on regulation of muscle contraction in single human muscle fibres.
- Olsen B og MT Van: Funksjonshemmede på arbeidsmarkedet: Rapport fra tilleggsundersøkelse til Arbeidskraftundersøkelsen (AKU) 2. kvartal 2005. Statistisk Sentralbyrå, rapport 2005/30. SSB, Oslo.
- Ottesen H: Ushers syndrom - en kort beskrivelse. Vidensenteret for døvblevne. Danmark. Tilpasset for norske forhold av Det statlige kompetansesystemet for døvblinde. 1999
- Parsons T: *Social Structure and Personality: Definition of Health and Illness in the Light of American Values and Social Structure*. The Free Press. New York 1964
- Pedersen R, B Hofmann, M Mangset: Pasientautonomi og informert samtykke i klinisk arbeid. *Tidsskrift for Den norske legeförening*. Nr. 12, 2007; 127:1644-7
- Petrén F: *Aktuelt i Norden. Fri rörlighet för alla. Gränshinder för funktionshindrades rörlighet i Norden*. Stockholm: NSH - Nordiska samarbetsorganet för handikapfrågor. 2002
- Priestley M: *Constructions and creations: idealism, materialism and disability theory*. *Disability and Society* 13(1): 1998; 75-94
- Rosenberg, Haim, Hauch og Parving: "The prevalence of Usher syndrome and other retinal dystrophy-hearing impairment associations", 1997.
- Rosland JH: Residiverende magesmerter forårsaket av akutt intermitterende porfyri. *Tidsskrift for Den norske legeförening*, nr. 24, 2001; 121: 2818-20
- Ryen A: *Det kvalitative intervjuet. Fra vitenskapsteori til feltarbeid*. Fagbokforlaget, Bergen 2002
- Sandberg S: Akutt intermitterende porfyri er en vanskelig diagnose - spesielt hos barn. *Tidsskrift for Den norske legeförening*. Nr 24, 2001; 121: 2822-5
- Sells JM, Jaffe KM, Hall JG. Amyoplasia, the most common type of arthrogryposis: the potential for good outcome. *Pediatrics* 97(2):225-31, 1996 Feb.

- Silverman D: Interpreting qualitative data : methods for analysing talk, text and interaction. Thousand Oaks. Sage. London 1993
- Sosial- og helsedirektoratet: En sjelden historie. Oslo: Sosial- og helsedirektoratet. Oslo 2004
- SSD: Blæreekstrofi/epispadi. Veileder. Senter for sjeldne diagnoser, Oslo, mai 2003 <http://ssss.oslonett.no/>
- Statistisk sentralbyrå (SSB): Levekårsundersøkelser fra 2001, 2004 og 2005.
- Steen U: Håndfunksjon, grep og grepstilpasninger ved amyoplasi. Sunnaas sykehus HF 2002
- Steihaug S og T Hatling: Evaluering av Nasjonalt kompetansesenter for læring og mestring ved kronisk sykdom. SINTEF rapport A6, Oslo 2006
- Storhaug K: Tann og kjeveproblemer ved AMC. TAKO senteret 2001
- Sundar T: Bedre kunnskap om porfyrisykdommer. Tidsskrift for Den norske legeförening. 2000; 120:3468
- Thaagard T: Systematikk og innlevelse. En innføring i kvalitative metoder. Fagbokforlaget, Bergen 1998
- Thomas C: Female Forms. Experiencing and understanding disability. Open University Press, Philadelphia. 1999
- Tollåli G: Akutt intermitterende porfyri. Tidsskrift for Den norske legeförening. Nr 11, 2002; 122: 1102-5
- Usher syndrom - en kort beskrivelse. Statped skriftserie nr. 32 2004.
- Venters M: Family coping with chronic and severe childhood illness: The case of cystic fibrosis. Social Science of Medicine 1981 Vol. 15A, pp. 289-297.
- Wadel C: Now, Whose Fault Is That? The struggle for Self-Esteem In the Face of Chronic Unemployment. Memorial University of Newfoundland. Canada 1973
- Winblad S: Myotonic dystrophy type 1. Cognition, personality and emotion. Doctoral Dissertation in Psychology. Department of Psychology, Göteborg University, Sweden 2006

## **Vedlegg 1: Mal for intervjuguide - voksen person med diagnose**

### **Introduksjon**

God dag.

Mitt navn er NN, og jeg er forsker ved SINTEF Helse i Oslo.

Jeg kontakter deg fordi du har sagt ja til å delta i et intervju angående sjeldne funksjonshemninger. Stemmer ikke det?

Da vil jeg først si hjertelig takk for at du vil bruke av din tid til å videreformidle dine erfaringer og dine ønsker. Våre spørsmål gjelder først og fremst ditt syn på hjelpeapparatet og tilbudene til mennesker med den typen funksjonshemning som du har. Dine svar kan være med på å bedre tjenesten til brukere med samme diagnose. Kunnskaper om dine erfaringer som bruker av dagens tilbud og dine meninger om hvordan tilbudet bør være, er meget viktige i forhold til det å bygge ut et godt tilbud.

Som du så i det brevet som du mottok fra kompetansesenteret, er det det Sosial- og helsedirektoratet som har satt i gang denne undersøkelsen, som gjelder 8 forskjellige sjeldne diagnoser. Brukerorganisasjonene og kompetansesentrene er aktive deltakere i planleggingen av prosjektet.

Som det sto i dette brevet, er det frivillig å delta. Du kan når som helst under intervjuet ombestemme deg og si at du likevel ikke vil delta, eller du kan avslå å besvare visse spørsmål. Du kan også si i fra hvis du er sliten og ønsker en pause, eller vil ha litt ekstra tid til å tenke deg om. Hvis du har eksempler og historier å fortelle i forbindelse med spørsmålene, vil vi i prosjektgruppen med glede høre slike. Vi setter også stor pris på at du sier i fra hvis enkelte spørsmål er uklare.

Jeg vil gjenta at vi som forskere har full taushetsplikt, og alle opplysninger du gir vil bli behandlet strengt konfidensielt. Opplysninger som fremkommer i rapporten skal ikke kunne tilbakeføres til enkeltpersoner.

For å være sikre på at vi har notert korrekt det du sier, og også for å ha muligheten til å benytte sitater fra noen av intervjuene, vil vi spørre deg om det er i orden at vi benytter lydbånd under samtalen. Du står helt fritt til å si nei. Båndene vil bli slettet så snart vi vet at vi har skrevet ned ditt svar på en korrekt måte.

Har du noen spørsmål til meg før vi begynner intervjuet?

### **Bakgrunnsinformasjon om informanten**

- a. Hvor gammel er du? (Husk å notere kjønn)
- b. Familiesituasjon: Bor du alene eller sammen med familie? (Ektefelle, samboer, partner, foreldre, barn.)
- c. Hvor lenge har du bodd her du bor nå? Har diagnose hatt betydning for valg av bosted?
- d. Hva slags utdanning har du?
- e. Er du i jobb nå, eller har du hatt jobb? Hva slags jobb har du/ har du hatt? Full tid eller deltid.

- f. Har diagnose hatt betydning for valg av utdanning og jobb?

### Spørsmål om diagnosen

- g. Når ble diagnosen stilt? Når ble du klar over diagnosen? Når fikk du vite diagnosen? (fortell litt om hva som skjedde)
- h. Hvordan, av hvem, hvor fikk du diagnosen?
- i. Hva slags kontakt hadde du med hjelpeapparatet før du fikk diagnosen? Hva slags hjelp fikk du, hva slags informasjon fikk du?
- j. Hvordan mener du at denne tiden burde vært håndtert?
- k. Hva skjedde etter du fikk diagnosen? (hva slags kontakt hadde du med hjelpeapparatet, hva slags hjelp fikk du, hva slags informasjon fikk du?)

### Situasjonen i dag - din hverdag:

- l. Beskriv hvilke konsekvenser diagnosen (og behandlingen) legger på din hverdag? - praktiske og/eller økonomiske konsekvenser). (hjemme, arbeid, skole, fritid, venner, organiserte aktiviteter, annet...)
- m. Hva slags tjenester og tilrettelegging har du i hverdagen? (personhjelp - hjemmehjelp, hjemmesykepleie, støttekontakt, avlastning, personlig assistent, hjelpemidler, boligtilrettelegging)
- n. Hvem har hjulpet deg med dette?
- o. Dekker denne hjelpen dine behov? Noe du ikke får hjelp til?

### Den første kontakten med kompetansesenteret (KS)

**Faktisk kontakt ved første møte med kompetansesenteret** (Intervjuer innleder med informasjon om de tjenester KS er forventet å yte i henhold til det mandat som er satt for KS-ene).

- i. Hvordan fikk du vite om at KS finnes?
- ii. Når kom du første gang i kontakt med ditt KS?
- iii. Hvordan kontaktet du KS? telefon, internett, brukersamlinger?
- iv. Hvorfor kontaktet du KS? hva var behovet (eks medisinsk utredning, pedagogisk utredning/veiledning, informasjon, hjelp til tilrettelegging)

### Opplevd kontakt ved første møte med kompetansesenteret

- v. Hvor lett var det å kontakte KS?
- vi. Hvordan opplevde du kontakten og hjelpen fra KS første gang? Fikk du den hjelpen og informasjonen du hadde behov for/hadde forventet?
- vii. Hva var positivt og hva var negativt?
- viii. Følte du at du ble tatt vare på, tatt hensyn til, møtt med forståelse og respekt?

### Ønsket kontakt ved første møte med kompetansesenteret

- ix. Hvis den første kontakt skulle vært annerledes, hvordan burde den være?

### **Kontakten med kompetansesenteret i dag**

#### **Faktisk kontakt med kompetansesenteret i dag**

- x. Hvor ofte er du i kontakt med KS nå?
- xi. Hva slags hjelp gir KS deg i dag?
- xii. Hva slags hjelp har du behov for fra KS i dag?

#### **Opplevd kontakt med kompetansesenteret i dag**

- xiii. Får du kontakt med KS når du henvender deg?
- xiv. Får du den hjelpe og informasjonen du trenger?
- xv. Er kontakten passe/ofte nok?
- xvi. Opplever du at kontakten er positiv og nyttig for deg, og er det noe du vil fremheve som spesielt nyttig/positivt?

#### **Ønsket kontakt med kompetansesenteret i dag**

- xvii. Hvis kontakten og hjelpen skulle være annerledes, hvordan skulle den vært?

**Informasjon:** Intervjueren innleder med KS' plikt til å gi spesialisert informasjon.

**Faktisk:** Gir KS informasjon om din diagnose til alle som du mener har bruk for det og rettet mot de aktuelle mottagerne? (for eksempel: barnehage, skole, ppt, ergo/fysio, trygd.)

**Opplevd:** Er denne informasjonen nyttig for deg og blir den gitt på en god måte? Kan du si noe om hvorfor du opplever dette som nyttig/godt?

**Ønsket:** Kunne/burde informasjonen vært gitt på en annen måte?

### **Konsultasjoner - (Hva handler kontakten om i dag?)**

Hva slags medisinsk utredning og behandling får du i dag eller har du fått tidligere fra KS?

- xviii. Beskriv det faktiske tilbudet du får.
- xix. Beskriv hvordan tilbudet oppleves. Er tilbudet nyttig, er det slik du forventer?
- xx. Er tilbudet slik du ønsker, og hva kunne evt. vært forbedret?

Har du fått eller får du Pedagogisk utredning og veiledning (i dag eller tidligere)

- xxi. Beskriv det faktiske tilbudet.
- xxii. Hvordan oppleves dette tilbudet?
- xxiii. Er tilbudet slik du ønsker, og hva kunne evt. vært forbedret?

Har KS satt i gang noen forebyggende tiltak for deg eller gitt veiledning om forebyggende tiltak? (i dag eller tidligere)

- xxiv. Beskriv det faktiske tilbudet.
- xxv. Hvordan oppleves dette tilbudet?
- xxvi. Er tilbudet slik du ønsker, og hva kunne evt. vært forbedret?

Har du fått andre tilbud fra KS? (tilpasset de ulike diagnosegruppene)

- xxvii. Beskriv det faktiske tilbudet.
- xxviii. Hvordan oppleves dette tilbudet?
- xxix. Er tilbudet slik du ønsker, og hva kunne evt. vært forbedret?

### **Mulighet for kontakt med andre med samme diagnose**

**Faktisk:** Bidrar KS til at personer med samme diagnose treffer hverandre - enten på kurs eller gjennom brukerorganisasjonen?

Hvordan **opplever** du dette tilbudet?

Er tilbudet slik du **ønsker**, og hva kunne evt. vært forbedret?

### **Kurs for brukere holdt av kompetansesenteret**

**Faktisk:** Har du deltatt på kurs som KS har holdt for brukere eller for pårørende?

Hvordan **opplever** du dette tilbudet?

Er tilbudet slik du **ønsker**, og hva kunne evt. vært forbedret?

### **Din erfaring med øvrige tjenestetilbud du har mottatt i forhold til din diagnose**

#### **Fastlegen**

Hva har du mottatt av tjenester

Hvordan opplevde du denne tjenesten

Hva skulle du ønske var annerledes

#### **Hvis du har kontakt med kommunal ergoterapeut og/eller fysioterapeut:**

Hva har du mottatt av tjenester

Hvordan opplevde du denne tjenesten

Hva skulle du ønske var annerledes

#### **Hvis du går på skole/studerer:**

Hva har du mottatt av tjenester

Hvordan opplevde du denne tjenesten

Hva skulle du ønske var annerledes

#### **Hvis du har kontakt med habiliteringstjenesten:**

Hva har du mottatt av tjenester

Hvordan opplevde du denne tjenesten



Hva skulle du ønske var annerledes

**Hvis du har kontakt med trygdeetaten:**

Hva har du mottatt av tjenester

Hvordan opplevde du denne tjenesten

Hva skulle du ønske var annerledes

**Hvis du bruker tekniske hjelpemidler og/eller tolketjenesten:**

Hva har du mottatt av tjenester

Hvordan opplevde du denne tjenesten

Hva skulle du ønske var annerledes

**Hvis du har kontakt med Aetat:**

Hva har du mottatt av tjenester

Hvordan opplevde du denne tjenesten

Hva skulle du ønske var annerledes

**Hvis du har kontakt med sosialtjenesten:**

Hva har du mottatt av tjenester

Hvordan opplevde du denne tjenesten

Hva skulle du ønske var annerledes

**Eventuelle andre tjenester du har kontakt med:**

Hva har du mottatt av tjenester

Hvordan opplevde du denne tjenesten

Hva skulle du ønske var annerledes

Vi vil også gjerne vite om du synes at det tilbudet eller de tjenestene du har i dag er oversiktlig og henger sammen.

**KS og det øvrige tjenestetilbudet**

Vi vil gjerne høre om dine erfaringer med KS' kontakt og bistand i forhold til det øvrige tjenestetilbudet.

**Veiledning til lokale fagfolk som du er i kontakt med**

Hva er gitt av veiledning

Hvordan opplevde du denne tjenesten

Hva skulle du ønske var annerledes

**Deltagelse i ansvarsgrupper**

Har KS deltatt i ansvarsgrupper

Hvordan opplevde du dette

Hva skulle du ønske var annerledes

**Utarbeidelse av Individuell plan**

Har KS deltatt i arbeidet med individuell plan

Hvordan opplevde du dette

Hva skulle du ønske var annerledes

**Kurs for fagfolk i din kommune som du er i kontakt med**

Har KS holdt kurs for fagfolk i din kommune

Hvordan opplevde du dette

Hva skulle du ønske var annerledes

**Skriftlig materiale/informasjon som du kan dele ut til de fagfolkene du er i kontakt med**

Har KS gitt deg denne typen materiale/informasjon

Hvordan opplevde du dette

Hva skulle du ønske var annerledes

**Bistand i søknader om trygdeytelser og stønader**

Har KS bistått i å skrive søknader

Hvordan opplevde du dette

Hva skulle du ønske var annerledes

## **Vedlegg 2: Mal for intervjuguide - foreldre til barn med diagnose**

### **Introduksjon**

God dag.

Mitt navn er NN, og jeg er forsker ved SINTEF Helse i Oslo.

Jeg ringer deg fordi du har sagt ja til å delta i et intervju angående sjeldne funksjonshemninger. Stemmer ikke det?

Da vil jeg først si hjertelig takk for at du vil bruke av din tid til å videreformidle dine erfaringer og dine ønsker. Våre spørsmål gjelder først og fremst ditt syn på hjelpeapparatet og tilbudene til mennesker med den typen funksjonshemning som du/ditt barn/NN har. I denne undersøkelsen ser vi på deg/dere som er foreldre som brukere på vegne av ditt/deres barn.

Dine svar kan være med på å bedre tjenesten til brukere med samme diagnose. Kunnskaper om dine erfaringer som bruker av dagens tilbud og dine meninger om hvordan tilbudet bør være, er meget viktige i forhold til det å bygge ut et godt tilbud.

Som du så i det brevet som du mottok fra kompetansesenteret, er det det Sosial- og helsedirektoratet som har satt i gang denne undersøkelsen. Brukerorganisasjonene og kompetansesentrene er aktive deltakere i prosjektet.

Som det sto i dette brevet, er det frivillig å delta. Du kan når som helst under intervjuet ombestemme deg og si at du likevel ikke vil delta, eller du kan avslå å besvare visse spørsmål. Du kan også si i fra hvis du er sliten og ønsker en pause, eller vil ha litt ekstra tid til å tenke deg om. Hvis du har eksempler og historier å fortelle i forbindelse med spørsmålene, vil vi i prosjektgruppen med glede høre slike. Vi setter også stor pris på at du sier i fra hvis enkelte spørsmål er uklare.

Jeg vil gjenta at vi som forskere har full taushetsplikt, og alle opplysninger du gir vil bli behandlet strengt konfidensielt. Opplysninger som fremkommer i rapporten skal ikke kunne tilbakeføres til enkeltpersoner.

Har du noen spørsmål til meg før vi begynner intervjuet?

### **Bakgrunnsinformasjon om informanten**

Hvor gammelt er barnet ditt?

Familiesituasjon: Er det flere søsken, og er de eldre eller yngre enn barnet med diagnosen? Er det flere med diagnosen i familien?

Hvor lenge har dere bodd her dere bor nå? Har diagnose hatt betydning for valg av bosted?

Er du eller ektefellen/samboer i jobb nå, eller har du/dere hatt jobb?

Hvis du/en av dere ikke er i jobb eller jobber deltid, har det sammenheng med barnets diagnose?

### **Situasjonen i dag - hverdagen:**

Beskriv hva slags konsekvenser diagnosen får for hverdagen til barnet. Hvilke begrensninger? (hjemme, arbeid, skole, fritid, venner, organiserte aktiviteter, annet...)

Hva slags tjenester og tilrettelegging har barnet i hverdagen? (personhjelp, hjelpemidler, annen tilrettelegging)

Hvem har hjulpet dere med dette?

Dekker denne hjelpen barnets behov? Er det noe dere ikke får hjelp til?

Hvilke praktiske konsekvenser har diagnosen/tilstanden for familien?

Hva slags økonomisk konsekvenser har diagnose/tilstanden for familien?

### **Spørsmål om diagnosen**

Hva slags kontakt hadde dere med hjelpeapparatet før dere fikk diagnosen? Hva slags hjelp fikk dere i denne tiden? Hva slags informasjon fikk dere i den tiden før dere fikk diagnosen?

Hvor lenge siden er det dere vite diagnosen?

Hvor fikk dere diagnosen, hvem ga den til deg/dere? Hvordan ble informasjonen gitt til deg/dere?

Hvordan ble denne første tiden håndtert av hjelpeapparatet? (Hva var positivt og hva var negativt?)

Hvordan mener du/dere at denne tiden burde vært håndtert?

Hva skjedde etter dere fikk diagnosen? (hva slags kontakt hadde dere med hjelpeapparatet, hva slags hjelp fikk dere, hva slags informasjon fikk dere?)

### **Den første kontakten med kompetansesenteret (KS)**

**Faktisk kontakt ved første møte med kompetansesenteret** (Intervjueren innleder med informasjon om de tjenester KS er forventet å yte i henhold til det mandat som er satt for KS-ene).

xxx. Hvordan fikk du/dere vite om at KS finnes? Hvem informerte dere?

xxx. Når kom du/dere første gang i kontakt med ditt KS – hvor lenge siden?

xxxii. Hvorfor kontaktet du/dere KS? Hva var behovet (eks medisinsk utredning, pedagogisk utredning/veiledning, informasjon, hjelp til tilrettelegging)

xxxiii. Hvordan kontaktet du/dere KS? telefon, internett, brukersamlinger?

### **Opplevd kontakt ved første møte med kompetansesenteret**

xxxiv. Hvor lett var det å kontakte KS første gang?

xxxv. Hvordan opplevde du/dere kontakten og hjelpen fra KS første gang? Fikk du/dere den mottagelsen du/dere hadde ventet? Fikk du/dere den hjelpen og informasjonen du/dere hadde

behov for og hadde forventet? Hva var positivt og hva var negativt?

- xxxvi. Følte du/dere at både barnet og dere som foreldre ble tatt vare på, tatt hensyn til, møtt med forståelse og respekt? Hvorfor opplevde du/dere det slik?

#### **Ønsket kontakt ved første møte med kompetansesenteret**

- xxxvii. Skjedde det noe i den første kontakten som var spesielt positivt og som du/dere mener at andre kan lære noe av?
- xxxviii. Hvis den første kontakt skulle vært annerledes, hvordan burde den være?

#### **Kontakten med kompetansesenteret i dag**

##### **Faktisk kontakt med kompetansesenteret i dag**

- xxxix. Hvor ofte er du/dere i kontakt med KS nå?
- xl. Hva slags hjelp gir KS barnet og familien i dag?
- xli. Hva slags hjelp har dere behov for fra KS i dag?

##### **Opplevd kontakt med kompetansesenteret i dag**

- xlii. Får du/dere kontakt med KS når du/dere henvender dere?
- xliii. Får d/dere den hjelpe og informasjonen du trenger?
- xliv. Er kontakten passe/ofte nok?

##### **Ønsket kontakt med kompetansesenteret i dag**

- xliv. Hvis du/dere tenker på den kontakten dere har med KS i dag, er det noe som er spesielt positivt og nyttig for barnet og familien?
- xlvi. Hvis kontakten og hjelpen skulle være annerledes, hvordan skulle den vært?

**Informasjon:** Intervjueren innleder med KS' plikt til å gi spesialisert informasjon.

**Faktisk:** Gir KS informasjon om barnets diagnose til alle som du/dere er i kontakt med og som du/dere mener har bruk for det? Synes du/dere informasjonen er rettet mot de aktuelle mottagerne? (for eksempel: barnehage, skole, ppt, ergo/fysio, trygd, andre.)

**Opplevd:** Er denne informasjonen nyttig for barnet og for deg/dere som foreldre? Blir den gitt på en god måte og hva er det som gjør at det oppleves positivt? Evt. hvorfor ikke?

**Ønsket:** Kunne/burde informasjonen vært gitt på en annen måte? Hvordan skulle det i tilfelle være?

#### **Konsultasjoner - (Hva handler kontakten med KS om i dag?)**

Hva slags medisinsk utredning og behandling får barnet i dag eller har barnet fått tidligere fra KS?

- xlvi. Beskriv det faktiske tilbudet som barnet får.
- xlvi. Beskriv hvordan barnet opplever tilbudet slik du/dere ser det.
- xlix. Beskriv hvordan du/dere opplever tilbudet. Hvis du/dere opplever at tilbudet er nyttig, hva er det som gjør at det er nyttig for dere? Er det slik du/dere forventer?
  - 1. Er tilbudet slik du/dere ønsker, og hva kunne evt. vært forbedret?

Har barnet fått eller får det pedagogisk utredning og veiledning (i dag eller tidligere)

- li. Beskriv det faktiske tilbudet som barnet får.
- lii. Får du/dere som foreldre pedagogisk veiledning?
- liii. Hvordan oppleves det pedagogiske tilbudet?
- liv. Er tilbudet slik du/dere ønsker? Hva er positiv og nyttig, og hva kunne evt. vært forbedret?

Har KS satt i gang noen forebyggende tiltak for barnet ditt eller gitt veiledning om forebyggende tiltak? (i dag eller tidligere)

- lv. Beskriv det faktiske tilbudet.
- lvi. Hvordan oppleves dette tilbudet?
- lvii. Er tilbudet slik du/dere ønsker? Hva er positiv og nyttig, og hva kunne evt. vært forbedret?

Har du/dere fått andre tilbud fra KS? (tilpasset de ulike diagnosegruppene)

- lviii. Beskriv det faktiske tilbudet.
- lix. Hvordan oppleves dette tilbudet?
- lx. Er tilbudet slik du/dere ønsker? Hva er positiv og nyttig, og hva kunne evt. vært forbedret?

### **Mulighet for kontakt med andre med samme diagnose**

**Faktisk:** Bidrar KS til at barnet treffer andre med samme diagnose, eller til at dere som foreldre treffer andre foreldre? - enten på kurs eller ved å informere om brukerorganisasjonen?

Hvordan **opplever** du/dere det å treffe andre med samme diagnose – enten for barnet eller for dere som foreldre? Er dette viktig, og hva er det som er viktig? Spiller KS en viktig rolle når det gjelder å formidle kontakt, eller er dette noe som brukerorganisasjonen tar ansvar for?

Er tilbudet om kontakt med andre likesinnede slik du/dere **ønsker**, og hva kunne evt. vært forbedret?

### **Kurs for brukere holdt av kompetansesenteret**

**Faktisk:** Har du/dere deltatt på kurs som KS har holdt for foreldre? Hvordan **opplever** du/dere dette tilbudet? Hva var positivt eller nyttig? Er tilbudet slik du/dere **ønsker**, og hva kunne evt. vært forbedret?

## **Erfaringen med det øvrige tjenestetilbud barnet har mottatt i på grunn av diagnose**

### **Fastlegen**

Hva har barnet mottatt av tjenester på grunn av diagnosen?  
Hvordan opplevde du/dere denne tjenesten?  
Hva var positivt og hva skulle du/dere ønske var annerledes?

### **Hvis dere har hjelp fra kommunal ergoterapeut og/eller fysioterapeut:**

Hva har barnet mottatt av tjenester på grunn av diagnosen?  
Hvordan opplevde du/dere denne tjenesten?  
Hva var positivt og hva skulle du/dere ønske var annerledes?

### **Hvis barnet er i barnehage eller skole:**

Hva har barnet mottatt av tjenester på grunn av diagnosen?  
Hvordan opplevde du/dere denne tjenesten?  
Hva var positivt og hva skulle du/dere ønske var annerledes?

### **Hvis dere har hatt hjelp fra habiliteringstjenesten:**

Hva har barnet mottatt av tjenester på grunn av diagnosen?  
Hvordan opplevde du/dere denne tjenesten?  
Hva var positivt og hva skulle du/dere ønske var annerledes?

### **Hvis dere har hatt hjelp fra trygdeetaten:**

Hva har barnet mottatt av tjenester på grunn av diagnosen?  
Hvordan opplevde du/dere denne tjenesten?  
Hva var positivt og hva skulle du/dere ønske var annerledes?

### **Hvis barnet har tekniske hjelpemidler og/eller tolketjeneste:**

Hva har barnet mottatt av tjenester på grunn av diagnosen?  
Hvordan opplevde du/dere denne tjenesten?  
Hva var positivt og hva skulle du/dere ønske var annerledes?

### **Hvis dere har hatt kontakt med Aetat:**

Hva har du mottatt av tjenester på grunn av diagnosen?  
Hvordan opplevde du/dere denne tjenesten?  
Hva var positivt og hva skulle du/dere ønske var annerledes?

### **Hvis dere har hatt hjelp fra sosialtjenesten:**

Hva har du mottatt av tjenester på grunn av diagnosen?  
Hvordan opplevde du/dere denne tjenesten?  
Hva var positivt og hva skulle du/dere ønske var annerledes?

**Eventuelt andre tjenester dere har hatt kontakt med:**

Hva har du mottatt av tjenester på grunn av diagnosen?

Hvordan opplevde du/dere denne tjenesten?

Hva var positivt og hva skulle du/dere ønske var annerledes?

**KS og bistand til det øvrige tjenestetilbudet**

Vi vil gjerne høre om dine erfaringer med KS' kontakt og bistand til det øvrige tjenestetilbudet som du/dere forholder dere til.

**Veiledning til lokale fagfolk som du/dere er i kontakt med**

Hva slags veiledning får dere, hva handler den om?

Hvordan opplevde du/dere veiledningen?

Hva var positivt og hva skulle du/dere ønske var annerledes?

**Deltagelse i ansvarsgrupper**

Hvis barnet har ansvarsgruppe, har KS deltatt i ansvarsgruppen?

Hvordan opplevde du dette?

Hva var nyttig og positivt og hva skulle du ønske var annerledes

**Utarbeidelse av individuell plan**

Hvis barnet har individuell plan, har KS deltatt i arbeidet med planen?

Hvordan opplevde du dette

Hva var nyttig og positivt og hva skulle du ønske var annerledes?

**Kurs for fagfolk i din kommune som du er i kontakt med**

Har KS holdt kurs for fagfolk i din kommune? Evt. har noen av de fagfolkene du/dere forholder dere til vært med på opphold på KS?

Hvordan opplevde du dette

Hva var nyttig og positivt og hva skulle du ønske var annerledes?

**Skriftlig materiale/informasjon som du kan dele ut til de fagfolkene du er i kontakt med**

Har KS gitt deg denne typen materiale/informasjon

Hvordan opplevde du dette

Hva var nyttig og positivt og hva skulle du ønske var annerledes?

**Bistand i søknader om trygdeytelser og stønader**

Har KS bistått deg/dere i å skrive søknader

Hvordan opplevde du dette

Hva var nyttig og positivt og hva skulle du ønske var annerledes?



### **Vedlegg 3: Mal for intervjuguide - voksen pårørende**

#### **Introduksjon**

God dag.

Mitt navn er NN, og jeg er forsker ved SINTEF Helse i Oslo.

Jeg ringer deg fordi du har sagt ja til å delta i et intervju angående sjeldne funksjonshemninger. Stemmer ikke det?

Da vil jeg først si hjertelig takk for at du vil bruke av din tid til å videreformidle dine erfaringer og dine ønsker. Våre spørsmål gjelder først og fremst ditt syn på hjelpeapparatet og tilbudene til mennesker med den typen funksjonshemning som du (ditt barn, NN) har. Dine svar kan være med på å bedre tjenesten til brukere med samme diagnose. Kunnskaper om dine erfaringer som bruker av dagens tilbud og dine meninger om hvordan tilbudet bør være, er meget viktige i forhold til det å bygge ut et godt tilbud.

Som du så i det brevet som du mottok fra kompetansesenteret, er det det Sosial- og helsedirektoratet som har satt i gang denne undersøkelsen. Brukerorganisasjonene og kompetansesentrene er aktive deltakere i prosjektet.

Som det sto i dette brevet, er det frivillig å delta. Du kan når som helst under intervjuet ombestemme deg og si at du likevel ikke vil delta, eller du kan avslå å besvare visse spørsmål. Du kan også si i fra hvis du er sliten og ønsker en pause, eller vil ha litt ekstra tid til å tenke deg om. Hvis du har eksempler og historier å fortelle i forbindelse med spørsmålene, vil vi i prosjektgruppen med glede høre slike. Vi setter også stor pris på at du sier i fra hvis enkelte spørsmål er uklare.

Jeg vil gjenta at vi som forskere har full taushetsplikt, og alle opplysninger du gir vil bli behandlet strengt konfidensielt. Opplysninger som fremkommer i rapporten skal ikke kunne tilbakeføres til enkeltpersoner.

Har du noen spørsmål til meg før vi begynner intervjuet?

#### **Bakgrunnsinformasjon om informanten**

Hva slags familie- eller slektskapsforhold har du til brukeren? (søsken, forelder, besteforelder, samboer/ektefelle og lignende)

Hvor lenge har du kjent brukeren?

Familiesituasjon: Bor dere sammen i dag?

Hvis dere ikke bor sammen, kan du si omtrent hvor ofte dere treffes og i hvilke situasjoner dere er sammen?

#### **Situasjonen i dag - personens og familiens hverdag:**

Kan du beskrive hvilke begrensninger brukers diagnose legger på brukers og familiens hverdag? (hjemme, arbeid, skole, fritid, venner, organiserte aktiviteter, annet...)

Hva slags tjenester og tilrettelegging har brukeren fått til sin hverdag? (personhjelp, hjelpemidler, annen tilrettelegging)

Hvem har hjulpet til med dette?

Dekker denne hjelpen brukerens og familiens behov? Er det noe dere ikke får hjelp til?

Hvilke praktiske konsekvenser har diagnose for dere (både brukeren og familien)?

Hva slags økonomisk konsekvenser har diagnose for dere (både brukeren og familien?)

### **Spørsmål om diagnosen**

Når fikk du vite diagnosen?

Av hvem og hvor fikk du vite diagnosen? (Var du sammen med brukeren da dette skjedde?)

Hva slags hjelp fikk dere da, og hva slags informasjon fikk dere?

Ble denne situasjonen håndtert på en god måte av hjelpeapparatet og hva var det i tilfelle som var bra?

Hvis situasjonen ikke ble håndtert på en god måte, hvordan mener du at den burde vært håndtert?

Hva skjedde etter dere fikk diagnosen? (hva slags kontakt hadde du/dere med hjelpeapparatet, hva slags hjelp fikk dere, hva slags informasjon fikk du?)

### **Den første kontakten med kompetansesenteret (KS)**

**Faktisk kontakt ved første møte med kompetansesenteret** (Intervjueren innleder med informasjon om de tjenester KS er pålagt å yte i henhold til det mandat som er satt for KS-ene).

- lxi. Hvordan fikk du/dere vite om at KS finnes?
- lxii. Når kom du/dere første gang i kontakt med ditt KS?
- lxiii. Hvordan kontaktet dere KS? (telefon, internett, brukersamlinger?)
- lxiv. Hvorfor kontaktet dere KS? Hva var behovet? (eks medisinsk utredning, pedagogisk utredning/veiledning, informasjon, hjelp til tilrettelegging)

### **Opplevd kontakt ved første møte med kompetansesenteret**

- lxv. Hvis du har deltatt i dette arbeidet: Hvor lett var det å kontakte KS? (Hvis nei: gå til 6)
- lxvi. Hvordan opplevde du kontakten og hjelpen fra KS første gang? Fikk dere den hjelpen og informasjonen du hadde behov for/hadde forventet?
- lxvii. Følte du at dere ble tatt vare på, tatt hensyn til, møtt med forståelse og respekt?

### **Ønsket kontakt ved første møte med kompetansesenteret**

- lxviii. Hvis dere ble møtt på en god måte, er det noe du vil fremheve som spesielt viktig og positivt?
- lxix. Hvis den første kontakt skulle vært annerledes, hvordan burde den være?

### **Kontakten med kompetansesenteret i dag**

#### **Faktisk kontakt med kompetansesenteret i dag**

- lxx. Hvor ofte er du/dere i kontakt med KS nå?
- lxxi. Hva slags hjelp gir KS dere (både brukeren og familien) i dag?
- lxxii. Hva slags hjelp har du som pårørende behov for fra KS i dag?
- lxxiii. Får du hjelp fra KS med de behovene eller problemene/spørsmålene du har som pårørende?

#### **Opplevd kontakt med kompetansesenteret i dag**

- lxxiv. Hvis du henvender deg direkte til KS, får du kontakt med KS når du henvender deg eller må du vente?
- lxxv. Får du den hjelpe og informasjonen du trenger?
- lxxvi. Er kontakten passe/ofte nok?

#### **Ønsket kontakt med kompetansesenteret i dag**

- lxxvii. Er det noe i kontakten med KS som du vil fremheve som spesielt viktig eller positivt?
- lxxviii. Hvis kontakten og hjelpen skulle være annerledes, hvordan skulle den vært?

### **Informasjon (Intervjueren innleder med KS' plikt til å gi spesialisert informasjon)**

**Faktisk:** Gir KS informasjon om diagnosen til alle som du mener har bruk for det - rettet mot de aktuelle mottagerne? (for eksempel: personale i barnehage, skole, ppt, ergo/fysio, trygd, sykehus, primærlege.)

**Opplevd:** Er denne informasjonen nyttig for dere og blir den gitt på en god måte? Kan du gi eksempel på en situasjon der dette har vært håndtert på en god/positiv måte?

**Ønsket:** Kunne/burde informasjonen vært gitt på en annen måte?

### **Konsultasjoner - (Hva handler kontakten om i dag?)**

Hva slags **medisinsk** utredning og behandling har brukeren etter din mening tidligere fått fra KS - og hva slags behandling får brukeren fra KS etter din mening i dag?

- lxxix. Beskriv det faktiske tilbudet vedkommende får.
- lxxx. Hvordan opplever du dette tilbudet? Er tilbudet nyttig, er det slik du ønsker at det skal være?
- lxxxii. Hva kunne evt. vært forbedret?

Har vedkommende fått (eller får) **pedagogisk** utredning og veiledning fra KS?

- lxxxii. Beskriv det faktiske tilbudet.
- lxxxiii. Hvordan opplever du dette tilbudet?
- lxxxiv. Er tilbudet nyttig, er det slik du ønsker at det skal være?
- lxxxv. Hva kunne evt. vært forbedret?

Har KS satt i gang noen **forebyggende** tiltak for deg eller gitt veiledning om forebyggende tiltak? (i dag eller tidligere)

- lxxxvi. Beskriv det faktiske tilbudet.
- lxxxvii. Hvordan oppleves dette tilbudet?
- lxxxviii. Er tilbudet nyttig, er det slik du ønsker at det skal være?
- lxxxix. Hva kunne evt. vært forbedret?
  - xc. Er det gjort noe spesielt i forhold til det fysiske og sosiale nærmiljøet?

Har du/dere fått andre tilbud fra KS? (tilpasset de ulike diagnosegruppene)

- xc. Beskriv det faktiske tilbudet.
- xcii. Hvordan oppleves dette tilbudet?
- xciii. Er tilbudet nyttig, er det slik du ønsker at det skal være?
- xciv. Hva kunne evt. vært forbedret?

### **Mulighet for kontakt med andre med samme diagnose**

Faktisk: Bidrar KS til at personer med samme diagnose (evt. deres pårørende) treffer hverandre - for eksempel på kurs som er arrangert av KS eller gjennom brukerorganisasjonen/likemenn?

Hvordan opplever du/dere at KS bidrar til dette?

Er dette et nyttig tilbudet for brukeren, og hva kunne evt. vært forbedret?

### **Kurs for brukere holdt av kompetansesenteret**

Faktisk: Har du som pårørende deltatt på kurs som KS har holdt for brukere eller for pårørende?

Hvordan opplever du dette tilbudet?

Er tilbudet slik du ønsker, og hva kunne evt. vært forbedret?

### **Din erfaring med det øvrige tjenestetilbudet personen/familien har mottatt i forhold til diagnosen**

#### **Fastlegen**

Gir fastlegen hjelp til brukeren når det gjelder diagnosen?

Hvordan opplever du fastlegens rolle i forhold til diagnosen?

Hvordan skulle du ønske at det var/hva skulle du ønske var annerledes?

### **Hvis personen har hatt hjelp fra kommunal ergoterapeut og/eller fysioterapeut:**

Hvordan vil du beskrive kontakten med og hjelp fra denne

tjenesten?  
Hvordan opplever du dette?  
Hvordan skulle du ønske at det var/hva skulle du ønske var annerledes?

**Hvis personen er i barnehage eller skole:**

Hvordan vil du beskrive kontakten med og hjelp fra denne tjenesten?  
Hvordan opplever du dette?  
Hvordan skulle du ønske at det var/hva skulle du ønske var annerledes?

**Hvis dere har hatt hjelp fra habiliteringstjenesten:**

Hvordan vil du beskrive kontakten med og hjelp fra denne tjenesten?  
Hvordan opplever du dette?  
Hvordan skulle du ønske at det var/hva skulle du ønske var annerledes?

**Hvis dere har hatt hjelp fra trygdeetaten:**

Hvordan vil du beskrive kontakten med og hjelp fra denne tjenesten?  
Hvordan opplever du dette?  
Hvordan skulle du ønske at det var/hva skulle du ønske var annerledes?

**Hvis personen har fått tekniske hjelpemidler og/eller tolketjeneste:**

Hvordan vil du beskrive kontakten med og hjelp fra denne tjenesten?  
Hvordan opplever du dette?  
Hvordan skulle du ønske at det var/hva skulle du ønske var annerledes?

**Hvis personen har hatt kontakt med Aetat:**

Hvordan vil du beskrive kontakten med og hjelp fra denne tjenesten?  
Hvordan opplever du dette?  
Hvordan skulle du ønske at det var/hva skulle du ønske var annerledes?

**Hvis personen eller familien har hatt hjelp fra sosialtjenesten:**

Hvordan vil du beskrive kontakten med og hjelp fra denne tjenesten?  
Hvordan opplever du dette?

Hvordan skulle du ønske at det var/hva skulle du ønske var annerledes?

**Eventuelle andre tjenester personen eller familien har vært i kontakt med på grunn av diagnosen:**

Hvordan vil du beskrive kontakten med og hjelp fra denne tjenesten?

Hvordan opplever du dette?

Hvordan skulle du ønske at det var/hva skulle du ønske var annerledes?

**Forholdet mellom KS og det øvrige tjenestetilbudet**

Vi vil gjerne høre om dine erfaringer med KS' kontakt og bistand i forhold til det øvrige tjenestetilbudet som brukeren eller familien er i kontakt med:

**Veiledning til lokale fagfolk som brukeren er i kontakt med:**

Hva er gitt av veiledning fra KS til lokale fagfolk?

Hvordan opplever du dette?

Hvordan skulle du ønske at det var/hva skulle du ønske var annerledes?

**Deltagelse i ansvarsgrupper:**

Har KS deltatt i ansvarsgrupper?

Hvordan opplever du dette?

Hvordan skulle du ønske at det var/hva skulle du ønske var annerledes?

**Utarbeidelse av individuell plan:**

Har KS deltatt i arbeidet med individuell plan?

Hvordan opplever du dette?

Hvordan skulle du ønske at det var/hva skulle du ønske var annerledes?

**Kurs for fagfolk i deres kommune som dere er i kontakt med:**

Har KS holdt kurs for fagfolk i din kommune?

Hvordan opplever du dette?

Hvordan skulle du ønske at det var/hva skulle du ønske var annerledes?

**Skriftlig materiale/informasjon som du kan dele ut til de fagfolkene du er i kontakt med:**

Har KS gitt deg denne typen materiale/informasjon?

Hvordan opplevde du dette?

Hvordan skulle du ønske at det var/hva skulle du ønske var annerledes?

**Bistand i søknader om trygdeytelser og stønader:**

Har KS bistått i å skrive søknader?

Hvordan opplevde du dette?

Hvordan skulle du ønske at det var/hva skulle du ønske var annerledes?

## Vedlegg 4: Mal for intervjuguide – fagpersoner

### Introduksjon

God dag.

Først vil vi si hjertelig takk for at du vil bruke av din tid til å videreformidle dine erfaringer og dine ønsker. Våre spørsmål gjelder kompetansesenterets tilbud til fagpersoner som arbeider med mennesker med en sjelden diagnose.

Dine svar kan være med på å bedre kompetansesentrenes tilbud både til fagpersoner og til brukere.

(Som du så i e-posten vi sendte, er det Sosial- og helsedirektoratet som har satt i gang denne undersøkelsen. Brukerorganisasjonene og kompetansesentrene er aktive deltakere i prosjektet. )

Jeg vil gjenta at vi som forskere har full taushetsplikt, og alle opplysninger du gir vil bli behandlet strengt konfidensielt. Opplysninger som fremkommer i rapporten skal ikke kunne tilbakeføres til enkeltpersoner. Dette vil gjelde for fagpersoner på samme måte som for brukere.

Før vi begynner vil jeg høre om det er i orden at vi tar dette intervjuet opp på lydbånd, slik at vi kan spole tilbake dersom vi i etterkant blir usikre på deler av det du forteller? Båndet skal slettes umiddelbart etter at vi har skrevet ferdig intervjuet. (Takk)

Har du noen spørsmål til meg før vi begynner intervjuet?

### Bakgrunnsinformasjon

- p. Hva er din fagbakgrunn?
- q. Hvor lenge har du hatt den jobben/arbeidsoppgavene du har nå?
- r. Har du hatt en eller flere brukere med sjelden diagnose? (Sier noe om bredde og dybde i erfaringer)
- s. Hvor lenge har du jobbet med brukere med en sjelden diagnose?
- t. Har du vært kontaktperson/koordinator eller lignende for denne/disse brukerne?

### Den første kontakten med kompetansesenteret (KS)

#### Faktisk kontakt ved første møte med kompetansesenteret

- i. Hvordan kom du i kontakt med KS? Hvem informerte deg?
- ii. Når kom du første gang i kontakt med KS? (hvor lenger siden)
- iii. Hva var behovet ved den første kontakten?

#### Opplevd kontakt ved første møte med kompetansesenteret

- iv. Hvor lett var det å kontakte KS første gang?
- v. Hvordan opplevde du veiledningen og informasjonen fra KS?
- vi. Fikk du den hjelpen du hadde ventet?
- vii. Hva var positivt og hva var negativt?



**Ønsket kontakt ved første møte med kompetansesenteret**

- viii. Skjedde det noe i den første kontakten som var spesielt positivt for deg som lokal fagperson og som du mener at andre kan lære noe av?
- ix. Hvis det første møtet med KS skulle vært annerledes, hvordan burde det være?

**Kontakten med kompetansesenteret i dag****Faktisk kontakt med kompetansesenteret i dag**

- x. Har du kontakt med KS nå, og evt. hvor ofte?
- xi. Hva slags informasjon og veiledning gir KS deg i dag?
- xii. Dekker denne informasjonen og veiledningen ditt behov?

**Opplevd kontakt med kompetansesenteret i dag**

- xiii. Får du kontakt med KS når du henvender deg?
- xiv. Får du den informasjonen og veiledningen du trenger?
- xv. Er kontakten passe/ofte nok?
- xvi. Hvis du tenker på den kontakten du har med KS i dag, er det noe som er spesielt nyttig for deg som fagperson? (med tanke på å bistå barnet/familien med den sjeldne diagnosen)

**Ønsket kontakt med kompetansesenteret i dag**

- xvii. Hvis kontakten skulle være annerledes, hvordan skulle den vært?

**Informasjon:**

**Faktisk:** Gir KS tilstrekkelig informasjon og veiledning om den aktuelle diagnosen og konsekvensene av den?

**Opplevd:** Er denne informasjonen relevant og nyttig for deg i ditt arbeid?

**Ønsket:** Kunne/burde informasjonen vært gitt på en annen måte? Hvordan skulle det i tilfelle være?

Hvordan vurderer du det skriftlige materialet du får fra KS?

**Mulighet for kontakt med andre fagpersoner som jobber med tilsvarende problemstillinger (informasjonsutveksling og faglig utvikling)**

Bidrar KS til at du treffer andre fagpersoner som også jobber med brukere med samme diagnose?

Spiller KS en viktig rolle når det gjelder å formidle kontakt til andre fagpersoner?

**Kurs for fagpersoner holdt av kompetansesenteret**

Har du deltatt på kurs som KS har holdt for fagpersoner, evt. fagpersoner og brukere sammen?

Hvordan opplever du dette tilbudet? Hva var positivt eller nyttig?

Er tilbudet slik du, og hva kunne evt. vært forbedret?  
Har KS holdt kurs for fagfolk i din kommune? Fortell.

## Vedlegg 5: Brev fra Norsk senter for cystisk fibrose

SINTEF Helse  
v/Lisbet Grut  
Postboks 124 Blindern  
0314 Oslo

Deres ref.:

Vår ref.:

Vår saksbeh.:

Dato:  
06.02.07

### INFORMASJON OG RETNINGSLINJER KNYTTET TIL HYGIENE I FORBINDELSE MED INTERVJUUNDERSØKELSE.

I forbindelse med intervjuundersøkelsen i prosjektet "Sjeldne funksjonshemninger i Norge", er det viktig at de som skal foreta intervjuene er kjent med hvilke hensyn de må ta i kontakt med personer med cystisk fibrose (CF).

#### Generelt:

Personer med CF er utsatt for og har ofte infeksjoner med spesielle bakterier i luftveiene. Det er kjent at spredning av bakterier kan skje fra pasient til pasient. Bakteriene er ufarlige for ellers friske personer med et normalt immunforsvar.

#### Hygieneretningslinjer:

- Alminnelig god hygiene (inkl. håndvask) er det viktigste tiltaket mot spredning av mikrober.
- I møte med pasienter er det OK å håndhils, men nærkontakt bør unngås (for eksempel klemmer, tett kontakt ved hoste/slimdrenasje osv.)
- SINTEF Helse må på forhånd avklare med pasienten/pårørende om de har spesielle (kompliserte) bakterier i lunger og luftveier, som krever spesielle forholdsregler under intervjuet.
- Dersom pasienten har spesielle og kompliserte bakterier og har "forbud" mot direkte kontakt med andre personer med CF, foreslås et av følgende: 1. Telefonintervju hvis det er OK for pasienten. 2. God håndhygiene + desinfeksjon av hender med 70% sprit etter intervjuet. I tillegg bør SINTEF helse ikke ha direkte kontakt med andre pasienter rett etterpå samme dag.
- Dersom SINTEF Helse skal treffe flere pasienter samtidig eller flere pasienter på samme dag, må rekkefølgen på pasientkontakten bestemmes i forhold til hvilke bakterier pasientene har (pasienter uten kjent pseudomonas kolonisering treffes før pasienter med pseudomonas osv.). Dette bør avklares i samarbeid med NSCF.
- Håndvask og desinfeksjon av hender etter hvert pasientbesøk. Håndvask utføres i minst 10 sekunder, deretter desinfeksjon av hender med 70% sprit. (opplæring + sprit kan fås ved henvendelse til NSCF)
- Spritdesinfeksjon (70%) av utstyr/overflater dersom dette er utsatt for direkte

**hoste/luftveissekret.**

- **Dersom personer fra SINTEF Helse har aktiv luftveisinfeksjon (forkjølelse eller lignende), bør direkte pasientkontakt unngås.**

Med vennlig hilsen

Olav-Trond Storrøsten  
Seksjonsoverlege, leder Norsk senter for cystisk fibrose

Dette brevet sendes både pr. e-post og vanlig post

**Vedlegg 6: Adresser til kompetansesentrene og brukerorganisasjonene**

<b>Arthrogryposis multiplex congenita (AMC):</b> TRS kompetansesenter Sunnaas sykehus HF 1450 Nesoddtangen telefon: 66 96 90 00 faks: 66 91 25 76 e-post: trs@sunnaas.no nettside: <a href="http://trs.sunnaas.no">http://trs.sunnaas.no</a>	Brukerorganisasjon: Landsforeningen for AMC v/NHF, pb. 9217 Grønland, 0134 Oslo telefon: 24 10 24 00 e-postadresser: <a href="mailto:post@amc-info.com">post@amc-info.com</a> <a href="mailto:likemannskontakt@amc-info.com">likemannskontakt@amc-info.com</a> nettside: <a href="http://www.amc-info.com">www.amc-info.com</a>
<b>Blæreekstrofi/epispadi (BE):</b> Senter for sjeldne diagnoser Rikshospitalet HF 0027 Oslo telefon: 23 07 53 40 e-post: <a href="mailto:sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no">sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no</a> nettside: <a href="http://ssss.oslonett.no">http://ssss.oslonett.no</a>	Brukerorganisasjon: Norsk Forening for Blæreekstrofi og Epispadi: telefon leder: 91754893 / 33336977 nettside: <a href="http://www.nfbe.org">http://www.nfbe.org</a>
<b>Ichtyose:</b> Senter for sjeldne diagnoser Rikshospitalet HF 0027 Oslo telefon: 23 07 53 40 e-post: <a href="mailto:sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no">sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no</a> nettside: <a href="http://ssss.oslonett.no">http://ssss.oslonett.no</a>	Brukerorganisasjon: Norsk Keratose Forening Likollen 52e 1481 HAGAN telefon: 67079674 / 93021986 e-post: <a href="mailto:lenak@nokab.no">lenak@nokab.no</a> nettside: <a href="http://www.nokef.no">http://www.nokef.no</a>
<b>Cystisk fibrose (CF):</b> Norsk senter for cystisk fibrose Ullevål universitetssykehus HF telefon: 23 01 55 90 faks: 23 01 55 91 e-post: <a href="mailto:sencysf@online.no">sencysf@online.no</a> nettside: <a href="http://www.ulleval.no">www.ulleval.no</a>	Brukerorganisasjon: Norsk Forening for Cystisk Fibrose Postboks 4568 Nydalen 0404 Oslo. telefon: 88 00 41 08 Nettside: <a href="http://www.cfnorge.no">www.cfnorge.no</a>
<b>Dystrofia myotonika (DM):</b> Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger Sandbakkv. 18, 1404 SIGGERUD, telefon: 64 85 60 00 e-post: <a href="mailto:info@frambu.no">info@frambu.no</a> nettside: <a href="http://www.frambu.no">www.frambu.no</a>  Nevromuskulært kompetansesenter Universitets- sykehuset i Nord-Norge HF (NMK) Postboks 46 Universitetssykehuset Nord-Norge 9038 Tromsø telefon: 77 62 72 17 nettside: <a href="http://www.unn.no">www.unn.no</a>	Brukerorganisasjon: Foreningen for Muskelsyke Brynsveien 96 1352 Kolsås telefon: 67 13 74 70 e-post: <a href="mailto:ffm@ffm.no">ffm@ffm.no</a> nettside: <a href="http://www.ffm.no">www.ffm.no</a>

<p><b>Porfyri:</b></p> <p>Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)  Haukeland Universitetssykehus  5021 Bergen  telefon: 55 97 31 70  telefaks: 55 97 31 15  e-post: porfyri@helse-bergen.no  nettside: www.napos.no</p>	<p>Brukerorganisasjon:  Norsk porfyriforening  Solheimveien 6  3788 Stabbestad.  telefon: 97 59 56 78  fax: 35 99 38 39  e-post: porfyri@kebas.no  nettside: www.porfyri.no</p>
<p><b>Tuberøs sklerose (TS):</b></p> <p>Tuberøs sklerose kompetansesenter  Spesialsykehuset for epilepsi Rikshospitalet HF  Postboks 53,  1306 Bærum Postterminal  telefon: 67 50 10 00  e-post:  Kompetansesenter_sse@rikshospitalet.no</p>	<p>Brukerorganisasjon:  Norsk Forening for Tuberøs Sklerose  Sekretariatet v/Torbjørn Hodne  N-4532 Øyslebø  telefon: 38 28 76 27 / 90 56 67 10  faks: 38 28 76 76  nettside: www.nfts.no</p>
<p><b>Ushers syndrom:</b></p> <p>Regionsenteret for døvblinde  Gimleveien 68  9019 Tromsø  telefon: 77 75 58 40  teksttelefon: 77 66 96 89  e-post: RegionsenteretDB@unn.no</p> <p>Regionsenter for døvblinde, Statped Vest  Postboks 6039 Bergen Postterminal  5892 Bergen  telefon: 55 92 34 00  faks: 55 92 35 51  teksttelefon: 55 98 79 83  e-post: statpedvest@statped.no</p>	<p>Brukerorganisasjoner:</p> <p>Foreningen Norges døvblinde (FNDB)  Postboks 5922, Majorstua  0308 OSLO  telefon: 22 93 33 50  tekst-tlf./text ph.: 22 93 33 52  direkte telefon leder: 22 93 33 54  fax: 22 93 33 51  e-post: fndbadm@online.no  nettside:  http://home.online.no/~fndbred</p> <p>Landsforbundet for kombinert syns- og hørselshemmede/døvblinde (LSHDB)  Kontoret har åpent onsdager (annenhver), torsdager og fredager.  Skippergata 33  0154 OSLO  e-post: kontor@lshdb.no  telefon: 22 41 34 24 / 95 94 93 57  nettside: http://www.lshdb.no</p>