

Et sjældent godt liv

Konference afholdt i anledning af den europæiske Sjældne-dag 29. februar.
Arrangør: Center for Små Handicapgrupper (CSH) & Sjældne Diagnoser.

Velkomst v. Birthe Holm, formand for CSH's bestyrelse og Lene Jensen, direktør i Sjældne Diagnoser
(den programsatte åbningstale v. velfærdsminister Karen Jespersen tilsyneladende aflyst).

Terkel Andersen: Udsyn og indsigt

Terkel er formand for EURORDIS (den europæiske paraply-organisation for sjældne sygdomme) men nok mest kendt fra sit arbejde som formand for bløderforeningen. Indledte konferencen med at fortælle om EU's fokus på de sjældne sygdomme. Der er planer om et europæisk agentur for sjældne sygdomme. EURORDIS giver patienter med sjældne sygdomme et stort netværk.

Professor dr.phil. Ole Fogh Kirkeby: Hvad er det gode liv? Hvad er lykke?

Professor i ledelsesfilosofi, tilknyttet Center for Kunst og Lederskab.

Indledte med at fortælle at *filosofien er der for at helbrede dit liv.*

Gennemgående for indlægget var græsk filosofi's perspektiver:

Ton ef' hemin: At vide hvad der er i din magt og hvad der ikke er (det at kunne trække grænsen)

Autexusion: At have sig selv i sin egen hånd

Man finder ikke lykken i rigdom og magt. Det er altsammen noget, som kan mistes ("kvalt i sit eget guld")

Etik handler om hvordan man behandler andre mennesker ordentligt og sig selv.

Den stoiske morgenbøn:

Lær mig at det er i dag jeg kan dø

Lær mig ikke at bedrage mig selv

Lær mig at skelne mellem det gode og det onde

Lær mig at vise mig værdig til det, der sker

Omsorg: tage hånd om livet, forbundet med sorg

Lykke

Hedoné: overskud af lyst, underskud af smerte

Episteme: den rene erkendelse

Praxis: at gøre handling for handlingens egen skyld

Eudaimonia: salighed, sjælelig og kropslig sammensmeltning i følelsen af fryd

Kend dig selv

At tage vare på sig selv

Medarbejder Formel funktion, men mange forsøger at erobre jobbet indefra
Person

Den nye skizofreni: arbejde og privatliv
Du er hvad du gjorde på arbejde i går, du er dit CV

Menneske

Det narrative univers
Det åndelige
Det eksistentielle
Det humanistiske
Overlevelsesvilje, livskraft, livsglæde trods alt, solidariteten, medfølelse

} Lykke

Fortalte historien om Buddha, som levede overbeskyttet, idet faderen ville skærme ham mod alt ondt. Som ung kravlede han op på slottes mure og så virkelighedens verden: en krøbling, en syg og affældig man, et forladt og forrådnede lig og en vandrende hellig mand. Dette fik ham til at indse, at fødsel, alderdom, sygdom og død må komme til alle. Og at dette måtte gentage sig i liv efter liv efter liv. Buddha opgav sin status og sine privilegier til fordel for et liv som vandrende, hellig mand i jagten på svar i forbindelse med fødsel, alderdom, sygdom og død.

Protreptikken

At vende mennesket mod det det vil
Realisere det gode i sit eget liv, tilgive
Væsentligt for at liv og arbejde smelter sammen

John Østergaard: Patienter med sjældne handicap og mødet med sygehusvæsenet

Overlæge v. Center for Sjældne Sygdomme, Skejby Sygehus

EU definerer en sjælden sygdom som havende en prævalens < 1:2000.

Dette er en bred definition, idet den definerer sjældne sygdomme i DK, som sygdomme, der rammer færre end 2750 personer.

I DK definerer vi sjældne sygdomme, som sygdomme der rammer færre end 1000 personer.

Ca. 80% af de sjældne sygdomme har en genetisk baggrund, og hovedparten debuterer i barnealderen. Sygdommene er ofte progressive med symptomer fra flere organsystemer, hvilket gør dem særligt vanskelige at håndtere. Der kan i visse tilfælde opstå livstruende komplikationer. Helbredelse er oftest ikke mulig.

I DK har vi en mangeårig tradition for at centre opbygges omkring bestemte sygdomme/diagnoser, eksempelvis PKU og cystisk fibrose.

Der eksisterer 2 landsdelscentre for sjældne sygdomme:

- Center for Sjældne Sygdomme (Skejby)
- Klinik for Sjældne Handicap (RH)

Formålet med centrene er diagnostik, registrering, rådgivning og i mindre grad behandling/opfølgende kontrol. Centrene optimerer patient-forløb og opdaterer guidelines. Varetager desuden forskning, udvikling og undervisning. Deltager i internationalt samarbejde (eksternt netværk). Der indsamles og formidles viden, herunder rådgivning og vejledning til skoler og arbejdspladser. På centret i Kbh. arbejdes med en fælles-nordisk database. Der opleves mangel på tid til forskning og udvikling.

Forventningen er en overordnet planlægning og styring af behandling (koordination af indsatsen lokalt) via de 2 landsdelscentre. John Østergaard finder det meget centralt og nødvendigt, at de lokale sygehuse/afdelinger indfører kontaktlægeordninger i relation til de sjældne sygdomme. Det er vigtigt, at viden også findes decentralt på sygehuse og hos praktiserende læger, hvor mistanken om sjældne sygdomme primært skal rejses. Der arbejdes på at få foretaget flere kontroller og behandlinger lokalt. Flere patienter med sjældne sygdomme frasiger sig dog de lokale konsultationer, idet de "ser en ny læge hver gang" og "ikke oplever, at de lokale læger har kendskab til den sjældne sygdom".

Hjælper det med behandlingsprotokoller og centralisering? Sjældne Diagnoser lavede en undersøgelse i 2003, hvor der indkom 639 besvarelser fra 24 patientforeninger. Rapporten kan bestilles hos Sjældne Handicap.

Det er væsentligt, at patienternes forventninger er afstemt med, hvad centrene kan tilbyde.

Sundhedsstyrelsen offentliggjorde i 2001 redegørelsen **Sjældne handicap. Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet**. Udover en række generelle anbefalinger om sygehusvæsenets tilbud til personer med sjældne handicap, omhandler redegørelsen konkrete anbefalinger til indsatsen omkring 11 specifikke sjældne handicap:

- Neurofibromatosis Recklinghausen
- Osteogenesis Imperfecta
- Marfan Syndrom
- Wilsons Syndrom
- Prader-Willi Syndrom
- Blæreekstrofi
- Apert Syndrom
- Myelomeningocele
- Spielmeyer-Vogt og andre neuronale ceroid-lipofuscinoser
- Galaktosæmi
- Ehlers-Danlos Syndrom

Der findes anslået 6-8000 mennesker i DK med sjældne sygdomme.

Center for Sjældne Sygdomme er murstensløst (posten kommer til børneafdelingen).

Nogle sjældne diagnoser håndteres diagnosespecifikt:

Prader-Willi syndrom håndteres af team bestående af pædiater, endokrinolog, urolog, oftalmolog, ortopædkirurg, psykiater, diætist, fysioterapeut og socialrådgiver. Teamet har specialiseret sig i diagnostik og behandling og ajourfører løbende behandlingsprotokol.

Man har også organiseret sig i "organteams", eksempelvis kraniofacialt team, som bl.a. behandler Apert syndrom.

Der findes andre teams: "team for ukendte diagnoser", team omhandlende neurofibromatosis recklinghausen og tuberøs sklerose, team for Marfan og Ehlers Danlos syndrom, team for fremadskridende hjernesygdom, team for sygdomme henhørende til Y-kromosomet. Nye teams opstår ved "knopskydning".

Fortalte om 2 nyligt diagnosticerede tilfælde af Cockayne syndrom hos et søskendepar (vistnok de eneste diagnosticerede med den sygdom i DK). Det ældste barn var blevet henvist til syndromudredning på baggrund af abnorme fænotypiske træk og neurologiske symptomer. MR/CT scanning af hjernen abnorm. Efterhånden rettedes mistanken mod Cockayne syndrom, hvilket blev verificeret ved molekylærgenetisk undersøgelse på udenlandsk forskningslaboratorium. Der blev foretaget familieudredning og samme sygdom blev fundet hos lillebror. Familien blev orienteret, og man afholdt netværksmøde med familien, socialrådgiver, hjemmesygeplejerske, praktiserende læge, lokal børneafdeling og repræsentant fra CSS. Forældrene har fået kontakt med international patientforening og har deltaget i "Cockayne træf".

Omtalte afslutningsvist aktiviteten på Centret i Skejby.

Ved stiftelsen i 2001 var der det første år 80 nyhenviste patienter. Antallet af nyhenviste steg gradvist år for år, og har de seneste 3 år ligget relativt stabilt på 150 om året. Der afsluttes omkring 50 patienter om året, hvorfor der sker en akkumulering (nettilgang på ca. 100 om året). Der er behov for mere plads samt uddannet personale med indsigt.

Beskrev hvordan syndromudredning tager tid: tværfaglige drøftelser via tlf. og e-mails, man må ofte som udredende læge "bide sig fast" når oplysninger skal indsamles.

Hanne Hove fra Klinik for Sjældne Handicap var tilstede i salen og kommenterede følgende:

På Rigshospitalets klinik kommer der > 25 henvisninger om måneden. Der opleves mangel på fagpersoner (læger, sygeplejersker, socialrådgiver, neuropsykolog og talepædagog).

Jonas Bo Hansen: Hverdagen med et sjældent handicap

Cand.scient.soc Jonas Bo Hansen, CSH

Præsenterede et kortlægningsprojekt omhandlende levevilkår for mennesker med 13 forskellige sjældne diagnoser (osteogenesis imperfecta, kongenit immundefekt, Gilles de la Tourette's syndrom, Rubinstein-Taybi syndrom, galaktosæmi, tuberøs sklerose, Ehlers Danlos syndrom, Marfan syndrom, Angelman syndrom, Crouzon syndrom, dværgvækst, Sotos syndrom og Spielmeier-Vogt's syndrom). Der er for hver enkelt af de 13 sygdomme udarbejdet skriftlig rapport (hæfter på hver ca. 50 sider).

Undersøgelsen baserer sig på 891 spørgeskema-besvarelser og et antal gruppe interviews, som skal dokumentere levevilkår og sprede viden/skabe dialog om de sjældne sygdomme.

Generelt ser det ud til, at latenstiden for diagnostik forkortes (der er foretaget sammenligning mellem de ældste patienter og de yngste – obs den fejlkilde, at flere "blandt de yngste" endnu ikke er diagnosticerede).

Knap 2/3 af de medvirkende var blevet vurderet ved et landsdelscenter.

Hver 4. havde oplevet ikke at få tilstrækkelig information omkring diagnosen. Nogle patienter havde følt, at de "fik en diagnose men ingen oplysning" – dette er en klar fremtidig udfordring.

Patienterne oplever problemer med manglende viden om diagnose/prognose hos de sociale myndigheder.

> 1/3 venter mere end 1 år fra diagnosen stilles til de bliver informeret om deres sociale rettigheder.

Dobbelt handicap: et sjældent handicap

Tredobbelt handicap: et sjældent og usynligt handicap

Firedobbelt handicap: et sjældent, usynligt og omdiskuteret handicap (fx EDS)

Kortlægningsprojektets dokumentation (13 hæfter) danner udgangspunkt for oplysning og rådgivning. Det anbefales at patientforeninger og læger arbejder videre med rapporterne.

Afsluttede med en række "gode råd":

Råd til patienter/familier i relation til kontakt med sociale myndigheder:

Beskriv konkret jeres eller jeres barns behov

Tag altid udgangspunkt i at sagsbehandleren ikke kender jeres behov/situation

Hold alt på skrift

Råd til fagfolk (sundhedspersonale, sociale myndigheder):

Sæt tid af til at sætte dig ind i den specifikke diagnose

Gør det krystalklart, at der gives ydelser efter individuelle skøn og ikke efter diagnoser

Vær opmærksom på og gør det klart, hvornår den handicappede/pårørende er ekspert, og hvornår de ikke er det

Hjælp med at koordinere forløbet

Hjælp med at fastholde tilknytning til arbejdsmarkedet

Hjælp med at afklare evt. nytte af fysioterapi/ergoterapi

Vær opmærksom på betydning af socialt samvær (patientforeninger o.lign.)

Ameen Abdallah fra Dværgeforeningen fortalte om værdien af en patientforening, igen med fokus på de sociale aspekter. Pointerede at patienterne er meget forskellige. Dvæрге i teenagealderen har det vanskeligt (er meget synlige i gadebilledet). Dobbelt så mange kvinder som mænd (blandt dvæрге) modtager førtidspension. Ameen er selv gift med en dværg og har søn på 2 år, som ligeledes har dværgvækst (artikel i Nyhedsavisen 29.02).

Vibeke Lubanski: "Livskvalitet" – en film om at være ung med et sjældent handicap

Projektleder, cand.scient.soc, CSH

Viste hele filmen, som var blevet optaget på en workshop for 19 unge mennesker med et sjældent handicap. Bl.a. har Karina fra Dansk Forening for Albinisme (DFFA) deltaget.

Filmen sætter virkelig nogle ting i perspektiv og påpeger nogle væsentlige aspekter omkring sygdomshåndtering, som er nyttige at have kendskab til som fagprofessionel.

Film + tilhørende bog kan bestilles hos CSH for 250 kr.

Mette Nyrup: Om at tage handicappet på sig – eller ej?

Psykolog

Ved denne workshop fortalte Mette Nyrup, som selv er spastisk lammet, om hvorledes identitet og selvopfattelse påvirkes af at leve med et handicap.

Fysisk: praktiske begrænsninger

Socialt: hvordan ser andre på os

Psykologisk: hvordan ser vi på os selv.

Identiteten er en individuel gennemgående følelse af at være mig, som tillige skal anerkendes af omgivelserne.

Med udgangspunkt i Erik Erikssons udviklingsteori gennemgik hun særlige udfordringer for den handicappede (og dennes familie). Hvert stadie kan gennemleves på en sund måde, der giver øgede muligheder, eller på en usund måde, der kan give hæmninger. Tidligere stadiers erfaringer og konflikter vil have betydning i de næste stadier og dermed for personligheden, identiteten og adfærden fremover.

1. stadie
(0-1 år, tillid vs. mistillid) barnet reagerer ikke som forventet på fysisk kontakt "den forbudte sorg" hos forældre, som ikke fik ønskebarnet. Evt. skyldfølelse hos forældre.

2. stadie
(1-3 år, autonomi vs. skam og tvivl) manglende motorisk udvikling problemer med at udvise trods

3. stadie
(3-7 år, initiativ vs. skyldfølelse)
barnet udvider sin sociale horisont (overjeg'et dannes) optaget af at finde forklaring på sit handicap misundelse og jalousi mellem søskende problemer med forældre som rollemodeller medafhængighed

4. stadie
(7-12 år, kunnen vs. mindreværd) skolevalg (sikre sig at skolen er klædt på) "9 års krisen" (1. sorgreaktion på handicap)

5. stadie
(12-20 år, identitet vs. rolleforvirring) løsrivelse fra forældrene identifikation med ligestillede Hvem er jeg? Hvem ønsker jeg at blive? Ungdommen handler i høj grad om at eksperimentere med hvordan man ønsker at definere sig selv som voksen

Af tidsmæssige årsager kunne samtlige 8 udviklingstrin ikke gennemgås, men Mette Nyruups specialeopgave om emnet vil blive lagt som link fra CSH's hjemmeside. Konkluderede at unge med handicap har særlige udfordringer, som kræver en vis form for kreativitet.

Jo mindre synligt handicap, jo større tendens til "normalisering". Beskrev 2 forskellige måder at håndtere et kronisk handicap på:

Minimizers sociale spil:

Medlem af normalkulturen (uddannelse, arbejde, familie og venner)

Tillægsregel: må yde noget ekstraordinært

Trumfkort: flid, dygtighed, stædighed

Det gode kort: venlighed og imødekommenhed

Identifiers sociale spil:

Medlem af handicapkulturen

Overordnet spilleregul: at være bikulturel
Trumfkort: at arbejde på at forbedre forholdene for personer med handicap
Det gode kort: fysisk selvstændighed

De fleste handicappede vil befinde sig mellem de 2 yderligheder. Man kan ikke sige, hvad der er rigtigt og forkert – om man altid skal tage sit handicap på sig – det er et individuelt valg.

Sideløbende blev der gennemført 2 andre workshops, hvorfra der blev givet et kort resumé:

Steen Bengtsson: Et klart – men måske knap så rart - billede

Seniorforsker, Det Nationale Forskningscenter for Velfærd (tidl. Socialforskningsinstituttet)
Med udgangspunkt i en generel handicapundersøgelse blev det klart, at handicap involverende intellekt og adfærd har de største konsekvenser. Hørehandicap giver også store problemer med social integration.
28% af handicappede har tilknytning til (patient)forening. Medlemmer har generelt bedre uddannelse og større socialt overskud.
Folk med uddannelse bruger mere handicapbefordring.

Dóra Bjarnason: Mødre og fædre med forskellige roller

Mange mænd føler sig frataget indflydelse i et støttesystem, der er be”mandet” hovedsagelig af kvinder og er målrettet støtte til barnet i stedet for hele familien.
Anbefaler at give far mere plads.
Kvinder lægger mere vægt på diagnose (støtte til barnet), mens mænd lægger mere vægt på støtte til familien.
Kommentar fra salen (medlem af DFFA, som har søn med okulokutan albinisme): da sønnen fik diagnosen okulokutan albinisme var moderens kommentar: ”så får han aldrig en kæreste” mens faderens kommentar var: ”så får han aldrig et kørekort”

Lene Jensen: Opsamling, perspektiver og afslutning

Direktør i Sjældne Diagnoser
Der er heldigvis en stigende interesse for sjældne sygdomme, som udover at berøre de enkelte patienter/familier også berører vores sundhedsvæsen, socialvæsen, skolevæsen og arbejdsmarked.
Antallet af sjældne diagnoser er stigende og dermed behovet for behandling og rehabilitering.
Det er væsentligt med et rummeligt samfund.
Patienter med sjældne diagnoser skal have samme muligheder og rettigheder for sygdomsbehandling som alle andre.

/Med forbehold for evt. misforståelser
Anette Bygum 01.03.08