



Tjekliste

Mitokondrie

Familien, barnet og den unge

Daginstitution og skole

- Behov for støtteperson/pædagogiske støtteforanstaltninger i daginstitution

Behov for støtte

- Behov for dækning af merudgifter
- Deltagelse i familierettede kurser
- Kompensation for tabt arbejdsfortjeneste
- Støtte og rådgivning vedrørende personlige eller praktiske problemer
- Behov for aflastning i det daglige
- Behov for aflastningsophold uden for hjemmet

Uddannelses- og erhvervsvejledning

- Rådgivning og vejledning i forbindelse med uddannelses- og erhvervsvalg
- Rådgivning vedrørende mulighederne for revalidering

Den voksne

Arbejde

- Støtte til transport
- Behov for kompensation ved kronisk sygdom
- Rådgivning vedrørende mulighederne for revalidering, fleksjob, sygedagpenge eller førtidspension

Forebyggelse og behandling

- Forebyggende behandling fx fysioterapeutisk behandling
- Talepædagogisk støtte

Forebyggelse og behandling

- Hjælpe midler
- Hjælp til boligændringer/-skift
- Dækning af nødvendige merudgifter
- Forebyggende behandling, fx fysioterapi
- Støtte omkring personlige og praktiske forhold

Øvrigt

- Samtale om brug af Mitokondrie-foreningen (se www.mitokondrie.dk)

Gruppen af mitokondriesygdomme omfatter en lang række syndromer, der kan komme meget forskelligt til udtryk, men som har det til fælles, at mitokondrierne, som er kroppens energikraftværk, ikke fungerer som de skal. På grund af den store variation i hvordan sygdommen kommer til udtryk, er det også svært at sige noget generelt om den indflydelse, syndromet vil have på personen og de pårørende.

Mitokondriesygdomme kan angribe samtlige organer inklusiv muskulaturen, synet, hjernen, hjerte, hørelse, nyrer, lever osv., og er derfor stærkt invaliderende, selv om man i nogle tilfælde ikke umiddelbart kan se det på personen.

Sygdommen kan give sig udslag i sukkersyge eller migræne, mens andre patienter kan være mentalt retarderede eller have en hjertefejl. Endelig er der også tilfælde, der er så alvorlige, at barnet dør umiddelbart efter fødslen.

Nogle mitokondriesygdomme opdages straks ved fødslen, mens andre først kommer til udtryk senere i livet. Som følge af de meget store forskelle i, hvordan sygdommen kommer til udtryk, vil der være meget forskelligartede behov for støtte efter den sociale lovgivning. For at sikre den bedst mulige støtte til den enkelte er det vigtigt med kontakt mellem og koordinering af de sociale, pædagogiske og sundhedsfaglige instanser.

● Familien, barnet og den unge

Daginstitution og skole

Et barn med en mitokondriesygdom kræver meget opmærksomhed fra sine forældre. For at hjælpe barnet bedst muligt vil det være hensigtsmæssigt, at barnet går i et pasningstilbud med få børn eller har tilknyttet en støttepædagog.

Som følge af sygdommen, vil barnet ofte have uregelmæssige og længere sygdomsperioder. Dette forhold, samt en øget træthed hos det syge barn kan medføre, at barnet kommer "bagud" i forhold til kammerater og venner. Derfor kan det være nødvendigt, at der sættes pædagogiske støtteforanstaltninger ind og i visse tilfælde undervisning i hjemmet.

Behov for støtte

Som følge af barnets sygdom kan det have behov for særlige tiltag, der kan betyde et behov for dækning af merudgifter hos familien. Der kan være tale om, at barnet skal have en særlig kost og diætpræparater, medicin, behov for befordring til dagtilbud, uddannelse, behandling eller fritidsaktiviteter. I nogle tilfælde vil barnet eller den unge få brug for hjælpemidler af forskellig art eller særlig beklædning. Det kan også være relevant, at forældre og andre pårørende deltager i familierettede kurser, hvor der er mulighed for at møde andre i en lignende situation.

Hvis barnet skal indlægges på hospital på grund af en eller flere af de alvorlige symptomer, som syndromet kan medføre, eller det skønnes nødvendigt, at en af forældrene passer barnet i hjemmet, kan det være relevant, at der ydes kompensation for tabt arbejdsfortjeneste for kortere eller længere tid, på deltid eller fuld tid.

Det er vigtigt, at barnets eller den unges udvikling følges nøje, og at der sættes tidligt ind med den nødvendige støtte, afhængig af, hvordan syndromet kommer til udtryk. Der kan fx være tale om støtte i skolen i forbindelse med nedsat syn eller hørelse. Der kan i forskelligt omfang være behov for aflastning i det daglige, der kan gøre det lettere at beholde barnet i hjemmet. Men også i form

af aflastningsophold uden for hjemmet.

Forældre til et barn med en mitokondrie sygdom kommer ud for mange psykologisk belastende situationer. Ikke blot i forbindelse med at diagnosen stilles, men også i situationer, hvor barnet er særlig ramt af sygdommen og ved forværrelse af sygdommen. Der kan i disse situationer være behov for særlig støtte og rådgivning, herunder psykologisk støtte

Uddannelses- og erhvervsvalg

På grund af de meget forskellige sygdomsforløb vil der være tale om store individuelle forskelle i mulighederne for valg af uddannelse og erhverv.

Der kan være tale om betydelige begrænsninger i erhvervsevnen, hvor revalidering under uddannelsen kan være relevant. Der kan være tale om, at den unge er invalideret af sygdommen i så høj grad, at overvejelser omkring uddannelse ikke er relevant.

For den unge, der står over for at skulle vælge uddannelse og erhverv og har en mitokondriesygdom, vil det være relevant med rådgivning fra fx skolens side for herved at sikre, at alle overvejelser inddrages.

● Den voksne

Arbejde

Voksnes situation er meget forskellig som følge af sygdommens meget forskelligartede udtryk. Dette forhold betyder, at der er store individuelle forskelle på, hvilken støtte en person med mitokondrie har behov for.

Nogle vil kunne klare at arbejde. Nogle kan have behov for, at der ydes støtte til transport til arbejdspladsen fx i form af tilskud til bil eller anden befordring.

For mange vil der som følge af sygdommen være perioder, hvor arbejdsevnen er væsentligt begrænset. Her kan der være behov for at indgå en aftale om kompensation ved kronisk sygdom.

For nogle kan de forhold, der følger af at have en mitokondriesygdom, føre til, at det kan være svært eller umuligt at bevare et arbejde på ordinære vilkår. Det betyder, at en række voksne med mitokondrie på et tidspunkt i løbet af deres arbejdsliv vil få behov for rådgivning vedrørende mulighederne for revalidering, fleksjob, sygedagpenge eller førtidspension.

Forebyggelse og behandling

Motion i moderate mængder har vist sig at være godt for personer med en mitokondriesygdom, da energiomsætningen i musklerne forbedres, og musklernes styrke øges. Fysioterapeutisk behandling som for eksempel cykeltræning, bassintræning/svømning og ridning, anses som gavnlige motionsformer.

Personer med en mitokondriesygdom kan opleve, at infektionssygdomme er med til at sætte muskelstyrke, sprog og den generelle udvikling tilbage. I nogle tilfælde i en sådan grad, at tabet kan være svært at indhente igen. Derfor er det vigtigt så vidt muligt at undgå infektioner, og i de tilfælde, hvor skaden er sket, kan det være nyttigt at inddrage talepædagog og fysioterapeut i genopretningen.

Behov for anden støtte

De forskellige følger af at have en mitokondriesygdom kan betyde et behov for støtte til hjælpemidler, hjælp til boligændringer eller boligskift, hjælp til befordring eller dækning af øvrige nødvendige merudgifter, såsom medicinudgifter og daglige eller nødvendige håndsrækninger.

Herudover kan det være relevant med dækning af udgifter til medicin, som ikke dækkes efter andre regler.

Der kan for den voksne med en mitokondriesygdom opstå situationer, der er særligt belastende. Det kan være, hvis man får stillet diagnosen i voksenalderen og må opgive sin nuværende jobsituation, i akutte sygdomssituationer eller ved pressede familiemæssige forhold. I disse situationer kan der opstå et behov for særlig støtte og rådgivning, herunder psykologisk eller socialfaglig støtte til personen med en mitokondriesygdom og deres pårørende.

Øvrige forhold

Forløbet, fra de første symptomer viser sig, og til den endelige diagnose ligger fast, er ofte en langsom og præget af usikkerhed og angst. For nogle kan forløbet være så hårdt, at det at få den endelige diagnose rent faktisk føles som en umiddelbar lettelse. Senere i livet kommer mange dog igen i kontakt med krise og sorg, når nye og uventede livssituationer opstår, og man skal lære disse vilkår at kende og lære at håndtere dem.

En medfødt mitokondriesygdom er et usynligt handicap, der ikke umiddelbart kan ses eller mærkes af omgivelserne. Derfor oplever mange, at de af omgivelserne mødes med en manglende forståelse og anerkendelse af deres problemer, for eksempel i mødet med sundhedsvæsenet, de sociale myndigheder og hos familie og venner.

Mere information – kontakt

Mitokondrie-foreningen
i Danmark
www.mitokondrie.dk

Sjældne Diagnoser
Tlf. 3314 0010
www.sjaeldnediagnoser.dk
mail: mail@sjaeldnediagnoser.dk

Kilder

Til grund for denne vejledning ligger cand. comm. Annette Sängers udførlige rapport om de enkelte mitokondriesygdomme fra juli måned 2001, som kan ses i sin fulde udstrækning på www.csh.dk under Sjældne diagnoser – Mitokondriesygdomme. I rapporten findes der henvisninger til uddybende materiale.