

GULDPORTRÆTTER



Sjældne Diagnoser

INDHOLD

| | |
|-------------------|----|
| Guldportræt af: | |
| Anna | 4 |
| Anne-Grethe | 8 |
| Claus | 14 |
| Laura..... | 18 |
| Lias | 22 |
| Marie | 28 |
| Mille | 34 |
| Rasmus..... | 42 |

Velkommen til otte sjældne portrætter

Hvordan er det at leve med sjældne sygdomme og handicap? Det er der ikke mange, der ved. Derfor er det svært at finde andre med samme sygdom og samme oplevelser som én selv. Det kan betyde ensomhed og isolation. Det kan også betyde, at det er vanskeligt at opnå forståelse for de livsvilkår, man har.

Sjældne Diagnoser arbejder for, at sjældne borgere – patienter og pårørende – har samme muligheder som andre, der har alvorlig sygdom og handicap tæt inde på livet. Vi arbejder også for, at alle sjældne borgere kan få kontakt til andre i samme situation som dem selv. Derfor giver vi ordet til de sjældne borgere selv, så de kan fortælle deres historie. Derved kan andre blive klogere på hvordan det er at leve med sjældne sygdomme og handicap. Og er du selv sjældnen borger, kan du måske spejle dig i fortællingerne og opleve, at du ikke er helt alene med dine udfordringer.

Med afsæt i Sjældne-dagen 2020 har Sjældne Diagnoser indbudt otte sjældne borgere til at lade sig portrættere i ord og billeder. Anna, Anne-Grethe, Claus, Laura, Lias, Marie, Mille og Rasmus takkede Ja. De er kommet i glas og gulddramme og nu udkommer de også som e-bog. Vi håber, at portrætterne kan være med til at oplyse og informere om det sjældne liv i al dets mangfoldighed. God læselyst.

Med venlig hilsen
Sjældne Diagnoser

Guldportrætterne findes også her: www.sjaeldne-dagen.sjaeldnediagnoser.dk/guldportraetter/
Billeder og tekst er udarbejdet af fotojournalist Helle Arensbak, arensbak.net/

En diagnose kaldes sædvanligvis sjældnen, når færre end 1.000 mennesker i Danmark har den. Langt de fleste diagnosegrupper er dog ganske små. Typisk er sygdommen genetisk betinget og med et alvorligt og komplekst sygdomsbillede. Vi kender til ca. 800 forskellige sjældne diagnoser i Danmark. 30.000 – 50.000 danskere har en sjældnen sygdom. Læs mere hos www.sjaeldnediagnoser.dk



Guldportræt - Anna

Det tog 16 år at få Anna i medicinsk balance

Det er mere end et fuldtidsjob at have et barn med særlige behov og en sjælden diagnose som Annas. Sonja og Holger har i 16 år kæmpet en sej kamp for at få Anna i medicinsk balance og give hende et værdigt og kærlighedsfyldt liv. Undervejs gør de alt for at beskytte både parforholdet og samtidig få en hverdag med deres raske søn. Drømmen om den almindelige familie er for længst parkeret og afløst af nødvendig accept af et redefineret liv.

Sonja Bang-Møller og Holger Bang-Møller er forældre til Anna på 16 år, der er handicappet, og så har de Malte på 8 år, der er en rask dreng. Anna er født næsten til termin, og der var ingen mistanke om sygdom før efter fødslen. Hun er født ved kejsersnit.

De første to år af Annas liv var Holger og Sonja inde og ude af Skejby Sygehus med konstant frygt for at miste hende. I den tid kæmper lægerne for at finde en grunddiagnose og så ellers symptombehandle Anna. Hospitalet er blevet en stor tryghedsfaktor, som de ikke kan flytte væk fra. Drømmen om et liv i Norge med job og familietid er ikke længere realistisk.

Fælles front

Sonja og Holger får hurtigt en fælles holdning om ikke at give op. Deres fokus er hele tiden på Anna og deres parforhold. I halvandet år skiftes de til at passe Anna om natten og sover derfor ikke sammen. Det sætter deres forhold under pres, og kræver god kommunikation undervejs. De skal huske de små åndehuller i hverdagen og bede om hjælp, så der er tid til kærligheden. Ellers ender de som børnepassere.

Da Anna er to år får hun en grunddiagnose: AHO med PHP, med mange sidediagnoser. Hun har både epilepsi og astmatisk bronkitis. Anna er udviklingshæmmet. Hun er ca. tre år gammel inde



Diagnose Albrights Hereditær Osteodystrofi med Pseudohypothyroidisme (AHO med PHP) – grunder i en genfejl og indebærer bl.a. en række karakteristiske fysiske kendetegn, tendens til overvægt, risiko for udfældning af kalk (øjne, nyrer, hjerne, lever, led) eller afkalkning (tænder, knogler), risiko for blindhed mv. Anna er udviklingshæmmet i svær grad og har også obstruktiv hydrocephalus samt svær astmatisk bronkitis. Det anslås, at der i Danmark lever 33 personer med AHO med PHP.

Medvirkende Anna Bang-Møller, 16 år, Holger Bang-Møller, Sonja Bang-Møller

Forening Der findes ingen forening for Annas Diagnose – Sjældne-netværket har et netværk for diagnosen, se mere her: [Sjældne-netværket](#)

i sit hoved, selvom hun i dag er 16 år. Anna er ekstremt overvægtig. Hun har ingen mæthedsfornemmelse, og man kan ikke standse hendes overvægt på andre måder end at styre hendes kost. Det kræver meget disciplin. Anna har også en sen-hjerneskade, som gør, at hun ikke kan gå. Anna er ikke renlig. Hun har brug for overskuelighed, genkendelighed, struktur og gentagelser. Annas første sprog var tegn til tale, men hun fik senere et fint talesprog. Hun er dog langt fra alderssvarende.

Humor og kærlighed giver særligt nærvær

Holger og Sonja har opdraget Anna til både kærlighed og humor, og de oplever dagligt, at hun giver meget tilbage.

“Vi har et barn, der ikke kan ret mange ting. Men hun er super kærlig. Og hun har humor. Hun er sjov at være sammen med. Hun krammer og nusser. Og driller. Og hygger. Det giver noget energi tilbage til mig, som jeg kan give tilbage til hende” erkender Holger glad og fortsætter:

“Find noget der fylder din kop op. For du kommer til at gi’ og gi’ og gi’. Og du giver dig selv væk. Få noget igen. Både fra barnet og fra din partner. Et eller andet sted skal det komme fra. Ellers dør du”.

Forældre kan godt være eksperter

Når lægerne og socialrådgivere har med et barn at gøre, som er så komplekst som Anna, så er de nødt til at lytte på Holger og Sonja. De har lært sig selv at tage ekspertrollen. Samtidig med at de er forældre.

“Med årene har vi taget den rolle, at vi er eksperterne. Vi kan faktisk begynde at stille krav til



forskellige undersøgelser og arbejdsgange. Sig det, du har brug for at sige. Også mod autoriteter. Men tal pænt. Lad være med at råbe og pege fingre. Det kan godt være grænseoverskridende at sige en overlæge imod. Men hvis det er det, der skal til, så gør det. Man skal følge sin mavefornemmelse”.

Foreninger for de sjældne

Holger og Sonja har brug for netværk. Gerne i nærområdet. Derfor er hele familien med i Sjældne-netværket i organisationen Sjældne Diagnoser. Her kan de finde støtte og hjælp til både store og små problemer, som de har med Anna og hverdagen.

“Hver enkelt sygdom er sjælden, men der er tilpas mange af dem. Hos Sjældne Diagnoser er det ikke sjældent at være sjælden”.

Familieoplevelser for Malte - vi skal huske den raske søskende

“Når vi tager til et event, så tager vi sammen med Malte. Fordi han trænger til at få nogle oplevelser sammen med os voksne. Vi kan ikke bare tage på en uges ferie sydpå eller blot i Tivoli Friheden. Det kan være rigtig svært. For vi kan ikke have Anna med. Anna har så mange specialindrettede hjælpemidler, at hun ikke kan sove ude. Og hun kan ikke rumme store forsamlinger”, fortæller Sonja.

Der er kommet mere fokus på søskende til handicappede, og det er godt for Malte.

Medicinsk stabil

Hvornår bliver der lys for enden af tunnelen for Sonja og Holger?

“Jeg kan huske, at jeg stod og tænkte: “Hvornår kan jeg trække vejret som almindelig forældre? Hvornår får jeg følelsen af at være en almindelig familiemor? Puf - nu er hun blevet 16 år. Og hun er her endnu. Hun har en lillebror.”

Der er rigtig mange dage, hvor Sonja tænker:

“Hold da op, vi er jo ude af tunnelen for længst. Anna er i live. Og i dag har hun et pissegodt helbred. Der er styr på hendes medicin. Det er første gang i 16 år”.



Mon Anna skal flytte hjemmefra?

Sonja er glad og stolt et kort øjeblik. For ude i horisonten kommer en svær skæringsdato til syne. Når Anna bliver 18 år. De har to år til at beslutte, om der skal søges værgemål, og om Anna skal flytte hjemmefra.

“Anna skal have hjælp i eget hjem, og vores hjem bliver en større arbejdsplads, hvis hun bliver boende. Hvis vi ikke søger værgemål, så bliver hun trukket ind til samtlige samtaler hos de offentlige instanser, og de vil stille spørgsmål, som hun ikke er moden nok til at kunne svare på. Og så er der også spørgsmålet om hendes økonomi”, siger Sonja.

Holger og Sonja diskuterer ofte for og imod

“Det har altid været vores prioritet, at Anna skal have så godt et fysisk og mentalt liv, som hun kan få. Og det kæmper vi for. Og vi holder ikke op med at kæmpe. Men det, at hun bliver 18 år, er meget angstprovokerende og kommer til at føre en masse bøvl med sig”, frygter Holger.

“Jeg tror vi er ved at være der, hvor vi er nødt til at søge værgemålet for Anna. Så har vi et barn, der er på institution, som vi stadigvæk har opgaver med.

Det vil så sige, at vi får ikke den der lettelsesfølelse - nu er vi sluppet godt igennem. Nu kan vi give slip - som andre forældre får. Men, hvis vi skal stå inde for Annas velbefindende, er det pt. vores fornemmelse, at det er nødvendigt. Så kan det jo godt være, at vi kan afgive det efter et par år. Men det er ikke der, vi er nu”, konkluderer Sonja.

Nærvær er det vigtigste

Holger og Sonja har altid haft fokus på nærværet med deres børn. De tager store valg ud fra deres mavefornemmelse. De drømmer om at få mere plads i hverdagen til både Malte og deres egne personlige ambitioner. Mange af tankerne har været skrinlagt, siden de fik Anna. Og det er ikke sikkert, de nogensinde bliver realiseret.

“Vores fokus har hele tiden været: vi ved jo ikke, hvor længe vi har hende. Nærvær er blevet det vigtigste for os. Kærlighed og omsorg. Og så skal vi have det pissesjovt imens”, smiler Sonja.

Guldportræt - Anne-Grethe

Jeg er nu på plustid

Anne-Grethe har Gaucher sygdom og fik diagnosen som 15 årig. Men der fandtes ingen behandlingsmuligheder i Danmark på det tidspunkt.

Hun var heldig, at medicinen kom i tide, så hun har haft en nogenlunde normal hverdag med job, mand og børn. Anne-Grethe kalder sig selv et klinisk studie, da hun er første generation af Gaucher patienter, som har fået behandling herhjemme.

Anne-Grethe var en stor skolepige, da hun fik sin diagnose.

"Jeg var 15 år og gik i 9. klasse. Det var maj måned, da jeg fik stillet min diagnose. Jeg spillede fodbold i skolen og fik ondt i lysken i højre side.

Efter at have snakket med vores praktiserende læge, så havnede jeg på sygehuset, fordi man troede jeg havde blindtarmsbetændelse. Jeg blev undersøgt. Der blev taget røntgenbilleder og alt muligt andet. I løbet af eftermiddagen forsvandt smerten, men så havde man på røntgenbilleder kunnet se, at min milt og min lever var en lille smule forstørret. Så jeg blev på sygehuset i en måned. Men var så heldig, at jeg også fik en diagnose på det tidspunkt.

Desværre så kunne man ikke gøre noget. Der var ikke nogen behandlingsmuligheder. Det var lidt... tillykke, du har Gaucher sygdom, det kan vi ikke gøre noget ved, men vi håber, du får et godt liv alligevel", fortæller Anne-Grethe om mødet med Gaucher sygdom.

Den usynlige enzymdefekt skaber stor skade i kroppen

"Gaucher sygdom er en enzymdefekt. Det foregår inde i vores celler, hvor der mangler et enzym, som så gør, at man ikke kan nedbryde et sukkerstof. Det her sukkerstof ophober sig inde i cellerne, og så vokser cellerne. Vi mangler den her lille Pac-Man, der kan drøne rundt inde i cellerne og spise det her



Diagnose Gaucher sygdom. Gaucher sygdom er en genetisk grundet enzym defekt (lysosomal sygdom). Symptomerne varierer fra milde til alvorlige og kan omfatte lav blodprocent og lavt antal blodplader, forstørret lever og milt samt lav knogletæthed og knoglesmerter. For nogle patienter er der desuden neurologiske påvirkninger. I Danmark lever godt 20 mennesker med Gaucher sygdom.

Medvirkende Anne-Grethe Lauridsen, 61 år

Forening Gaucher foreningen i Danmark

sukkerstof og få det splittet op, så vi kan komme af med det.

Når sukkerstoffet så ophober sig og cellerne vokser, så sker der det, at de organer, hvori cellerne typisk findes (tydeligst i milten og leveren), begynder at vokse. De bliver store, og man får nogle enorme topmaver. Dette sker for nogle. Ikke alle. Inde i selve knoglerne sker der det, at cellerne optager plads i knoglemarven. Man får tynde knogler og risiko for frakturer. Når milten er så stor som den er, så spiser den for mange af de gode blodlegemer. Det giver blødninger og blå mærker. Man får en lav blodprocent, og man er meget træt. Det kaldes "Fatigue", fortæller Anne-Grethe om sin sygdom. Gaucher sygdom spænder meget bredt. Fra spædbarnsdød til folk i 70 års alderen, som tilfældigt bliver diagnosticeret, fordi de har det lidt skidt.

"I den alvorlige ende af spektret findes de svære neurologiske påvirkninger, hvor børnene dør før de er to år gamle. Der er ikke noget at gøre i dag. Vi ser også meget voldsomme påvirkninger på skelettet. Børn der ikke vokser, som de skal. Knoglerne bliver også blødere hos nogle. De ramte får en udtalt foroverbøjning".

I Danmark kom den første bølge af behandling i begyndelsen af 1990'erne

"Den behandling man brugte dengang, var baseret på det enzym, vi manglede. Man udvandt enzymet fra moderkager. Det var nogle læger i Boston, som fandt ud af at udvinde det. De cyklede bogstaveligt talt rundtovre i Boston til sygehusene og samlede moderkager sammen. De puttede dem i en centrifuge og rensede det op – og ud kom det her enzym, som vi som Gaucher patienter mangler. Dengang, da talte vi meget om HIV og AIDS – og når du tager enzymer fra moderkager, så er der selvfølgelig risiko for at påføre Gaucher patienter HIV og AIDS. Derfor varmebehandlede man det. Jeg kan huske, at jeg spurgte, om det nu var sikkert? Jeg havde rigtig meget brug for behandlingen, for jeg havde meget alvorlige blødninger. Jeg var kommet til et punkt i min sygdom, hvor jeg var nødt til få den behandling der var tilgængelig. Der var en risiko, men jeg havde ikke så meget valg. Jeg var nødt til at prøve, ellers var jeg begyndt at bløde så meget, at jeg var død af det i stedet for", beskriver Anne-Grethe.

I Danmark findes der flere forskellige former for behandling i dag. Sådan har det ikke altid været. "De første mange mange år af mit liv som Gaucher



patient var der ingen behandlingsmuligheder. Det var bare at håbe på, at det ikke gik for stærkt. At det ikke blev for alvorligt. I min journal står der, at med behandling, så må vi forvente, at patienten bliver over 60 år. Det mål har jeg nået nu. Nu er jeg på plus-tid. Det er jeg rigtig glad for. Det betyder, at jeg har haft, hvad man kan kalde et normalt liv med job og familie", fortæller Anne-Grethe.

Behandlingen gav gradvis bedring for Anne-Grethe

"For mig viste sygdommen sig med mine meget kraftige blødninger. Det var mine menstruationer. Det var næseblod og det var blå mærker. Virkelig blå mærker. Da jeg startede behandlingen i 1992 var det ikke sådan, at jeg fik det bedre fra den ene dag til den anden. Og derfor er det lidt svært at huske, hvordan det skete. Det kom bare. Jeg havde været i behandling i et stykke tid – ca. et halvt år – det var blevet sommer og jeg var på stranden. Og pludselig går det op for mig: jeg ligger på maven. Det gjorde jeg jo ikke før. Med mindre jeg lå på en badering, fordi min mave var så stor. Mine menstruationer ændrede sig væsentligt – fra at have været meget voldsomme i en hel uge, til at være overstået på to dage. Der skete en del forandringer over tid. Hverdagen blev anderledes.

Min behandling betød også, at min mand og jeg kunne blive godkendt til at adoptere".

Uden behandling tager organerne skade

"Hvis jeg ikke fik behandling var mine organer blevet ved med at vokse. På et tidspunkt havde man nok været nødt til at fjerne milten. Sådan en kan man godt tage ud. Det vil give kraftige knoglepåvirkninger, hvilket vi kan se i dag på dem, der fik det gjort. Dengang i 1992 var jeg ret syg, og det gik hurtigt den forkerte vej. Så der skulle gøres noget. Heldigvis var der læger, der fik udviklet den medicin, som patienter som mig har brug for, og jeg fik mulighed for behandling".

I over 25 år har Anne-Grethe fået behandling for Gaucher sygdom. Hun kalder sig selv et klinisk studie.

"Når man står med en meget lille patientgruppe som med Gaucher, er der ikke patienter nok at lave studier på. Modsat de store patientgrupper, hvor der er mulighed for at lave flere studier og få opbygget evidens – bevis for at tingene virker, inden man giver medicinen til patienterne. Jeg havde bare ikke ret meget valg, fordi jeg blev mere og mere syg. Jeg følte, jeg var nødt til at få chancen,

og det er jeg rigtig glad for i dag. Sådan en som mig kan man roligt kalde et omvarende klinisk studie, da jeg er første generation af Gaucher patienter, som har modtaget behandling. Hvis jeg ikke havde fået behandling dengang, så havde jeg været meget syg i dag. Derfor er det vigtigt, at man får ny medicin ud til patienterne. Den skal gøres tilgængelig. Ikke betingelsesløst. Når ny medicin bliver tilgængelig, så skal man sammen med sin læge vurdere løbende, virker det her nu godt nok? Virker det som det skal? Hvis det ikke virker, så skal behandlingen stoppes. Og selvfølgelig er der økonomiske hensyn at tage. Men de fylder så lidt i det store regnskab. Sådan en patient som mig, jeg bliver aldrig en økonomisk god investering”, siger Anne-Grethe.

Det er liv, vi taler om

I dag, hvor der kommer ny medicin til rigtig mange patienter og specielt sjældne patienter, så koster det en masse penge.

“Det koster det samme at udvikle en medicin til en lille sjælden patientgruppe, som det gør til en stor patientgruppe. Derfor bliver stykprisen højere. Sådan må det bare være. Som patienter er vi smerteligt bevidste om det. Hvis medicin er godkendt i EMA – Europæisk Medicin Agentur, så tænker jeg, at man har taget alle de forbehold og gjort sig alle de tanker, der skal gøres om produktet. Og så skal man finde en vej – også i Danmark, til at bringe medicinen ud til patienterne. Det var gyldigt dengang i ’92, da jeg startede min behandling. Det skal det stadigvæk være. Jeg ved godt, at ny medicin til sjældne patienter er dyrt. Det er der, vi lander igen og igen. Men jeg mener ikke, vi kan opgøre det her i, hvad der er for dyrt. Det er liv, vi taler om”, konkluderer Anne-Grethe.

I Danmark tilbydes man to behandlingsmuligheder til Gaucher patienter. Den ene er en enzymerstatning, der skal gives intravenøst hver anden uge. Den anden er en substratreduktion. En pillebehandling. Den får Anne-Grethe.

“Pillebehandlingen er ret ny, så vi kender ikke langtidsvirkningerne af det her. Men det ser rigtig godt ud. Pillebehandlingen er ikke for alle. Der er nogen, der har prøvet at være på den og så skifte tilbage til den intravenøse enzydbehandling på grund af for mange bivirkninger. Efterhånden er der fin evidens for, at enzydbehandlingen generelt

er uden nævneværdige bivirkninger”.

Anne-Grethe er formand i Gaucher Foreningen i Danmark. Hun holder kontakt til andre patienter verden over. Det giver hende stor glæde at bruge tid på at skabe opmærksomhed og forståelse for denne sjældne sygdom.

En medfødt sygdom

En sygdom som Gaucher er en fremadskridende sygdom, og man har den når man bliver født.

“For mig, som først blev diagnosticeret som 15 årig, og ikke fik behandling før jeg var godt inde i tredive, der har jeg jo nogle manifestationer som gør, at man stadigvæk godt kan se på mine knogler, at de ikke er som de skal være”, siger Anne-Grethe og fortsætter:

“Patienterne bliver diagnosticeret tidligt i dag. De kan komme tidligere i behandling, og så undgår de alle de her symptomer, vi andre har oplevet. De meget syge børn – dem hende i spektret med neurologiske påvirkninger, bliver jo typisk diagnosticeret tidligt. For dem som har min variant af sygdommen, så er de typisk hende i teenageårene måske i begyndelsen af tyverne, når de får stillet diagnosen. Men kan de starte behandlingen dér, så har de også 15 års mindre opbyggede symptomer, der skal rettes op på. Derfor er det vigtigt at man starter behandlingen tidligt”, fortæller Anne-Grethe.

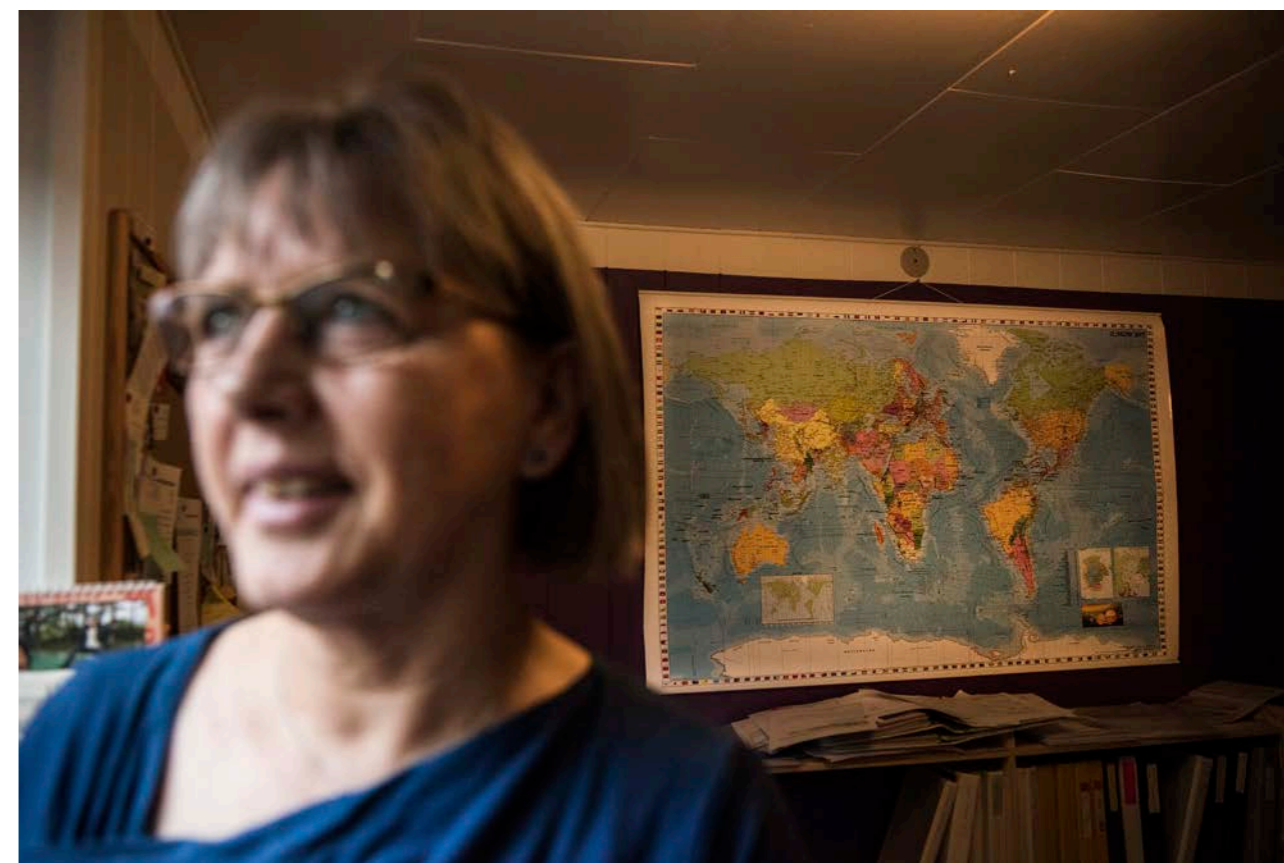
Gaucher er en arvelig sygdom

Mange kvindelige Gaucher patienter bliver diagnosticeret i forbindelse med deres graviditet eller umiddelbart efter.

“Når de bliver diagnosticeret efter graviditeten, så er det typisk fordi de ikke genvinder deres styrke. De kommer ikke op i blodværdi, som de burde gøre. Og når man så begynder at kigge efter, så kan man opdage, det er Gaucher sygdom”.

Mange af de sjældne sygdomme er genetisk betingede. Gaucher er en arvelig sygdom.

“Den er arvelig på den måde, at jeg har fået genet fra min far og fra min mor. De er raske bærere. Så de har haft et Gaucher-gen og et rask gen hver især. Vi har bare været så uheldige, at de to Gaucher-gener mødtes i mig. Jeg kunne også bare



have fået det ene af dem, og så havde jeg båret sygdommen videre uden at vide det”, beretter Anne-Grethe.

Det er svært at leve med en sjælden diagnose

“Hvis jeg kunne have undgået at leve med Gaucher, så ville jeg jo gerne det. Dermed ikke sagt, at jeg ikke har haft et godt liv. Det har jeg. Men det er altså bøvlet. Det giver en masse udfordringer til hverdagen. Jeg tror bare ikke, at man, heller ikke som patient, går rundt og tænker over det hele tiden. Det er jo bare min hverdag. Men kan vi gives muligheden med medicin og få en behandling, der så kan gøre, at vi kan have noget der ligner en hverdag og et normalt liv, hvor vi kan passe vores arbejde, og vi kan være aktive i idrætsforeningerne eller hvor det nu måtte være. Det synes jeg er vigtigt. TAK”, opsummerer Anne-Grethe.

Guldportræt - Claus

Jeg valgte at holde fast i bordkanten og ikke slippe livet

Claus Astradsson fik som 40-årig diagnosen Alfa-1-antitrypsinmangel. Han mangler et gen, som beskytter hans lunger. På få år faldt hans lungekapacitet ned under 20% og han skulle nu tage stilling til om han ønskede en lungetransplantation og forlænge livet.

Claus Astradsson er i dag 53 år og har Alfa-1-antitrypsinmangel. Han er formand for foreningen Alfa-1 Danmark, og er en af de få, der har fået en lungetransplantation.

"Mit forløb som patient eller som lungesyg startede i 2006, hvor vi kom hjem fra en rejse til Tyrkiet. Jeg gik til lægen med hoste og feber, og min læge konstaterede, at det var lungebetændelse. Senere mente lægen jeg havde KOL fordi jeg røg, og jeg skærer ned på cigaretterne".

På det tidspunkt er Claus 40 år, og hans tilstand bliver ikke bedre. Lægen synes ikke, at man kan have så kraftig KOL i den alder. Efter nye blodprøver blev Claus genindkaldt til lægen.

"Jeg fik et brev, hvor der stod, at hun gerne ville se mig til en samtale. Så var jeg godt klar over, at der var et eller andet galt. Det var en kedelig meddelelse at få. At jeg var alvorligt syg, fordi jeg manglede et gen, som beskyttede lungerne. Det hele var utrolig svært at forstå".

Den arvelige Alfa-1-antitrypsinmangel betyder, at kroppen ikke er i stand til at beskytte lungevævet. Det bliver provokeret af infektioner eller f.eks. tobaksrøg. Hos nogle mennesker udvikler sygdommen sig ikke, og de kan leve et normalt og sundt liv. Hos andre kommer der i forskellig grad sygdomme i lungerne, som ligner KOL. Ved lægen snakkede Claus lidt om, hvordan han nu skulle lære at leve. Og han havde det svært den efterfølgende tid.



Diagnose Alfa-1-Antitrypsinmangel, der på grund af en genfejl bl.a. indebærer ophobning af alfa-1-antitrypsin i levercellerne som kan føre til bindevævsdannelse i leveren. Der kan desuden ske en gradvis ødelæggelse af lungerne, hvor der udvikles emfysem med tiltagende kortåndethed – og forkortet levetid – til følge. Der findes ingen anden behandling end evt. transplantation, men relativt ny medicin kan sætte processen i stå hos patienterne.

Forekomst: 2,5 pct. af danskerne menes at have denne mangel, men den manifesterer sig kun sjældent klinisk. Antallet af behandlingskrævende patienter i Danmark skønnes at være 80-100.

Medvirkende Claus Astradsson, 53 år

Forening Alfa-1 Danmark

"Jeg må ærligt indrømme, at efter at have fået den diagnose, gik jeg hjem og gik lidt ind i mig selv. Jeg lagde mig i sengen i 14 dage og var temmelig deprimeret. Det var et slag i ansigtet, at få sådan en diagnose. Også fordi jeg ikke følte mig alvorligt syg på det tidspunkt. Hvis man havde vidst det som barn, at man havde den her sygdom, så havde jeg levet mit liv anderledes end jeg har gjort".

Claus' lungekapacitet falder

- 56 % lungekapacitet har Claus, da han får diagnosen. I 2008 kommer Claus med i et fireårigt forsøg, hvor han de første to år ikke ved, om han får medicin eller placebo. De sidste år er han garanteret medicinen. Hver sjette uge bliver han testet på sin lungekapacitet og sin gangkapacitet.
- 34 %. *"Jeg synes selv, at jeg fik voldsom stor gavn af at være med i forsøget i den periode, og var faktisk temmelig stationær i forhold til min lungekapacitet. Vi fik god behandling derude".* Efter de fire år bliver forsøget gjort op. Claus har ikke modtaget placebo undervejs.
- 31 %. I den kommende periode kommer der flere komplikationer til. Det har selvfølgelig sat sine spor. Især på jobbet.

"Jeg blev mere træt. Man blev søvrig tidligere om aftenen og gik tidligt i seng. Generelt blev jeg dårligere, og min lungekapacitet faldt stille og roligt. Men jeg fortsatte med mit daglige liv. Jeg gik til min arbejdsgiver, og de har støttet mig hele vejen. Jeg var på arbejde hver dag, og da jeg blev delvis mere og mere syg, fik jeg tilkendt et flexjob på 15 timer. Det var en svært periode. Også fordi man i sidste ende vidste, hvor det bar hen. Jeg vidste jo, det var en sygdom, man ville dø af i tilfælde af, at man ikke blev godkendt til en lungetransplantation", fortæller Claus.

Claus gik regelmæssigt til kontrol på Gentofte Hospital og blev testet løbende i forhold til lungekapaciteten, og hvornår han skulle henvises til Rigshospitalet for en udredning. Det sker først i det øjeblik, Claus har en forventet levetid på ca. to år tilbage.

"Vi synes også, at vi skulle leve i den periode. Så vi rejste temmelig meget. Især til Thailand, fordi

varmen gjorde godt. Det var en periode, hvor vi egentlig nød livet".

Men da Claus og familien i 2014 sidder på flyet til Thailand, må han være ærlig og sige til sin kone 'det her var min sidste tur'. Det er blevet for hårdt at rejse ud. Så de nød deres lokale kolonihave sommeren over.

- 19 %. Puha, det er ikke meget. Alligevel så prøver Claus at få en dagligdag til at hænge sammen. Til sidst er det hans kone, som må lave alle de sure ting som rengøring og opvask. Han er for træt.

Tiden går

Det sidste år op til lungetransplantationen er næsten umenneskelig for Claus og hans familie. Han blev indlagt igen og igen.

"Det har været en af de hårdeste perioder i mit liv. Fra efteråret '14 til transplantationen i januar '15 var jeg indlagt syv gange. To af dem på intensiv, hvoraf den ene var temmelig alvorlig. Det var både hårdt for mig, min kone og vores børn", fortæller Claus.

- 14 %. Claus er nu nede på 14 procent i lungekapacitet og bliver endelig sendt til den afgørende udredning på Rigshospitalet
- 11 % i december 2014. Man skal igennem to udredninger på Rigshospitalet for at kunne blive godkendt til en lungetransplantation. Kort tid efter bliver Claus så ringet op. Han er godkendt. Hvilket var MEGET grænseoverskridende for ham.



Grænserne rykker sig

Holdningen til transplantation har altid været ret klar hos Claus.

"I bund og grund ønskede jeg ikke at blive transplanteret. Jeg ville begraves hel. Andet argument kunne jeg ikke komme op med. Det fortsatte jeg med at sige. Det var den holdning, jeg havde. Men når man nærmer sig det tidspunkt, hvor man ikke rigtig har andre muligheder, og livet vil slutte, så rykker ens grænser sig. Det gjorde mine også. Skal jeg slippe livet eller skal jeg holde fast i bordkanten?"

Claus valgte at holde fast i bordkanten, og sige ja tak til en organtransplantation.

"Jeg må være ærlig og indrømme at forløbet her op til har været svært. Fordi jeg ikke var klar. Selv om jeg var syg, var jeg ikke klar til at modtage et andet menneskes lunger".

Opkaldet venter på sig

I tre uger har Claus og hans familie ventet på, at telefonen skal ringe. Og endelig sker det. I januar '15 bliver Claus lungetransplanteret på Rigshospitalet. Han er temmelig påvirket af al den medicin, han får ind i kroppen og udvikler delirium. Claus har mange voldsomme tvangstanker under sin indlæggelse. Tanker han ikke får talt med lægen om. Efter tre uger bliver han udskrevet, og de svære tanker følger med ham hjem. I lejligheden må de sove med lyset tændt, og Claus har svært ved at finde ro. Efter 10 dage ringer han selv til psykiatrisk skadestue, der henviser til Rigshospitalet. De udskriver nogle sovemedicin og sammensætter et psykologisk forløb, der hjælper Claus med både søvn og tvangstanker. Han kommer op til overfladen igen.

Liv med nye lunger

I den efterfølgende periode skal Claus lære at leve igen.

"Du skal ud og motionere, og du skal have gang i dine nye lunger. Jeg kan jo gøre som før jeg var syg. Det eneste, der forhindrer en, er dovenskab", opsummerer Claus og fortsætter:

"Gennemsnitsalderen for et sæt nye lunger er ca. seks år. Men en af de første, der er lungetransplanteret herhjemme, lever trods alt endnu. Nu er der gået fem år efter min transplantation. Tanken om, at lungerne har en gennemsnitsalder, den er der. Men det er ikke noget, der påvirker mig i hverdagen".

Mænd og sygdom

Det er blevet et hit med mandegrupper inden for flere diagnoser. Her sættes et forum op, hvor mænd kan mødes om forskellige aktiviteter. Der er ikke krav om at skulle tale sygdom. Claus havde i starten ikke rigtig lyst til at kommunikere og tale med andre.

"Jeg tror, uden at vide det, at mænd generelt går meget ind i sig selv, når de bliver diagnosticeret med en alvorlig sygdom. Der tror jeg, kvinder er mere åbne og udadvendte end mænd. Men havde der været en mandegruppe, så tror jeg, det havde været en god idé at deltage. Der skal være en kommunikator til at styre gruppen, og få os til at snakke. Jeg tror ikke at mænd er gode til selv at kommunikere følelser, som kvinder er. Det er jeg ikke selv".

Organdonation

"Jeg ved ikke, hvor mange organer man kan bruge fra min krop, men jeg har valgt at blive skrevet op som donor. Det vil jeg selvfølgelig også appellere til, at andre gør. Men det er fuldstændig frivilligt, om folk ønsker at donere deres organer, efter de er døde. Det kan hjælpe andre mennesker til at få et liv. Et liv, som måske ville have været slut tidligere, end man troede", afslutter Claus.

Guldportræt - Laura

Jeg vælger sygdommen fra

Laura Kjærgaard er 35 år og har Crouzon syndrom i en mild grad. Som en dobbelt komplikation har hun ligeledes PCO, som gør det rigtig svært at få børn og gennemføre en graviditet. Der er 50% chance for at give Crouzon syndrom videre. Som ung kvinde midt i 30'erne har hun gjort sig mange tanker om at få børn, når hun har et syndrom.

Ikke for enhver pris

Laura har muligheden for at blive screenet for Crouzon syndrom i en fostervandsprøve i uge 10, idet hun for mange år siden blev genetisk udredt. Prøven kan give hende et svar på, om et kommende barn har fået hendes sygdom eller det er rask.

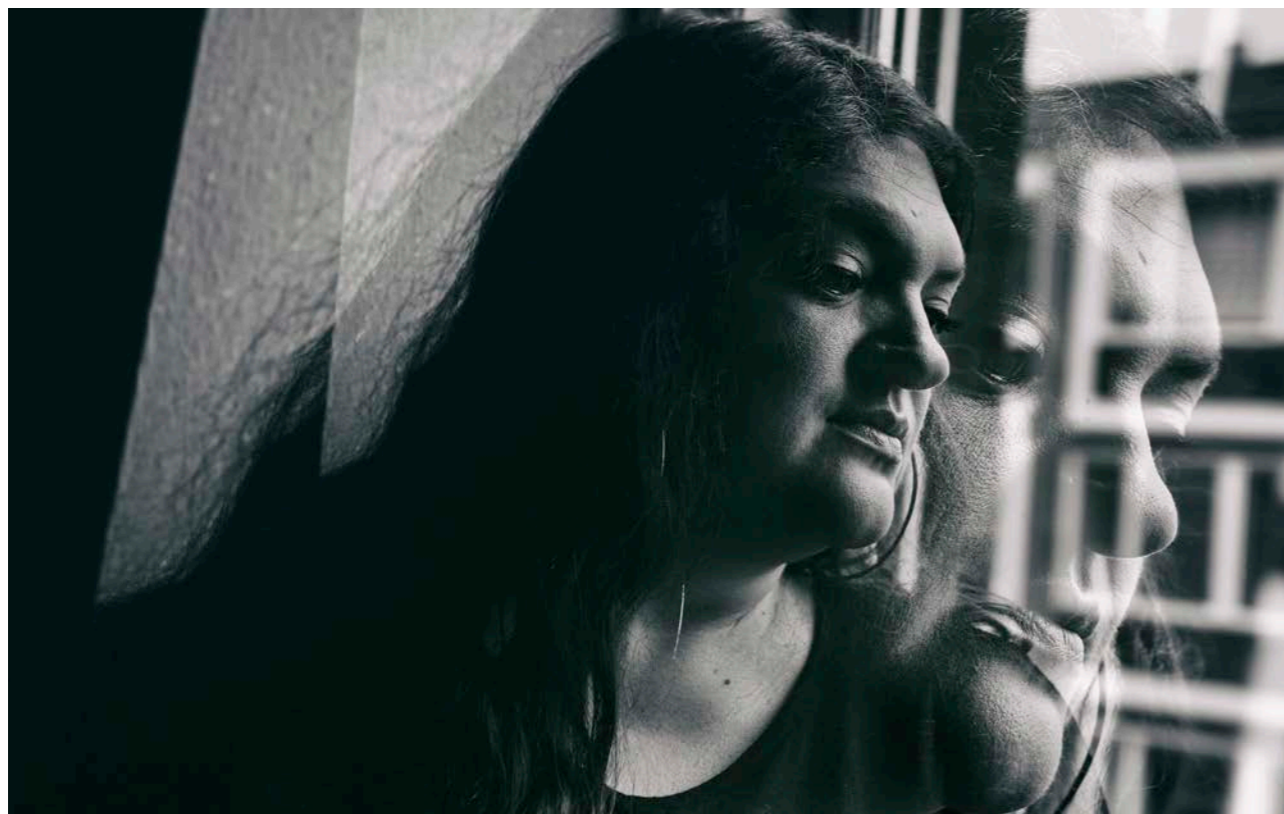
"Jeg ved, at jeg en dag gerne vil have børn. Men jeg ved også, at jeg ikke vil sætte børn i verden for enhver pris. Jeg har muligheden for at få foretaget en screening ved en graviditet, og det er ikke alle der kan det. Langt de fleste tilfælde af børn med Crouzon syndrom der bliver født i dag, er opstået ved genmutationer."

Crouzon syndrom kan der derfor ikke screenes for som fx. Downs syndrom. Mutationerne opdages først sent i graviditeten eller efter fødslen.

"Det, at få foretaget en screening, sætter også et dilemma op. Vil man vælge et barn til eller vil man vælge et barn fra? Og det er svært. Men jeg har prøvet både at være pårørende til familie, der har svære grader af Crouzon syndrom. Og jeg har også selv prøvet at være udsat for nogle af de komplikationer og dele af en kompleks tilværelse, som følger med det at have Crouzon syndrom. Derfor vil jeg vælge at få en screening og afvente et svar."

Med omtanke for barnet

Crouzon syndrom kan være en ubarmhjertig sygdom, og da Laura kan screene for den i en fostervandsprøve eller ved ægsortering vil hun bestemt bruge de muligheder hun har for at få lov til at træffe et aktivt valg. Det er først og fremmest for barnets skyld, at hun vil vælge det



Diagnose Crouzon syndrom. Genetisk grundet syndrom, der bl.a. indebærer vækstbetingede misdannelser af kranie- og ansigtsknogler. Fremstående øjne, nedsat syn, hørenedsættelse samt nakke- og ledproblemer forekommer ofte. Hydrocephalus ("vand i hovedet") forekommer. Mange har vejrtræknings- og spiseproblemer samt et påfaldende ansigtsudseende, der kan medføre psykosociale problemer. Symptomerne varierer meget, selv indenfor samme familie. Det anslås, at der lever 150 – 200 mennesker i Danmark med Crouzon syndrom.

Medvirkende Laura Kjærgaard, 35 år, Facebook: Laura Kjaergaard, Instagram: @lauraxfactor08

Forening Crouzonforeningen i Danmark



fra i en abort, hvis det er sygt. Hun pointerer, at det er med omtanke for barnet og den tilværelse det vil få, og det liv der venter forude. Hun ønsker at få vished og derefter mulighed for et valg.

“Det er ikke en nem situation at stå i. Og selvom et barn jo altid er en velsignelse, så synes jeg også, at vi alle har et ansvar overfor at have tænkt på, hvad det er for et liv vi sætter barnet ind i. Derfor vil jeg benytte mig af den mulighed som jeg har, og som jeg er taknemmelig for, at jeg har. Og få foretaget en screening”.

En ubarmhjertig sygdom

Laura har grundlagt sin holdning i en tidlig alder med baggrund i hendes opvækst med både en bedstefar, en mor og to søstre med samme syndrom i meget forskellige grader. Laura er ikke i tvivl om, at hun vil vælge abort, hvis barnet har Crouzon syndrom. Selv med de odds der er for at kunne få børn og dertil et raskt barn.

“Grunden til at jeg har en stærk holdning omkring at få en screening og vælge et barn med Crouzon fra er fordi, at jeg synes at sygdommen i værste tilfælde er ubarmhjertig. Jeg synes det har været svært for mig, og de ting jeg har gennemgået med mobning og at vide at jeg er anderledes. At jeg ikke kan spejle mig i nogen. Dertil kommer der så

alle lægebesøgene, operationer og problemer med tænder, vejrtrækningsproblemer, taleproblemer, hørenedsættelse, det kan også være svækkelse af syn eller mange smerter. Det kan være forbundet med rigtig mange komplekse komplikationer. Når man har haft sygdommen så tæt inde på livet, så er det ikke svært at vælge den fra. Tanken om at sidde med et barn i mine arme er fantastisk, og en kæmpe velsignelse”, siger Laura.

“Jeg ville vælge sygdommen fra. Jeg ville ikke vælge livet fra. Og jeg ved godt, at det er det, man gør. Jeg er ikke naiv omkring det. Men sygdommen skal vælges fra. Fordi det er en hård tilværelse både for barnet, men også som pårørende. Jeg vil ikke vælge at få børn fra. Det skal forsøges. Måske”, fortæller Laura.

Screeninger for Crouzon syndrom

Der er to forskellige former for screening for Crouzon syndrom. Den mest almindelige er fostervandsprøven i uge 10, hvor man venter en lille uge på svar, og derefter skal træffe et valg. Det kan være et svært valg, når der er et lille liv inden i. Og man bare så gerne vil have et barn. Der er ikke uanede mængder af tid at beslutte sig i, hvis barnet er sygt, og man ønsker en abort. Eller man kan få foretaget ægsortering. Her tager man æg ud, og får dem screenet på gen nr. 10

for Crouzon Syndrom. Laura har tænkt over de forskellige scenarier.

“Jeg kan så være heldig at stå med et antal æg, som er raske og som dur. Og umiddelbart tror jeg, det for mig vil være nemmere at få foretaget ægsortering. Frem for når man er blevet gravid, og man ved at man har et liv inden i sig. Derfor tror jeg, at ægsortering for mig vil være nemmere”.

Laura har PCO og det besværliggør processen ved en graviditet betydeligt. Det er ikke kun valget efter en screening, der er svært for hende.

“Jeg skal ikke kunne sige, hvis jeg har prøvet 16 gange at få børn, og jeg så endelig bliver gravid. Fik en screening og fik at vide, at barnet har Crouzon – så kan jeg ikke sidde og være totalt skråsikker på, at jeg stadigvæk vil tage valget om at vælge barnet fra. Men min første tanke er fravalg” siger Laura.

Skal jeg have børn?

“Et liv uden børn er en tanke, som jeg har vænnet

mig til siden jeg var 15, da jeg fik at vide at jeg havde PCO. Og før det vidste jeg jo, at jeg har Crouzon syndrom. Der fødes så mange børn rundt omkring i verden, som er født ind i livsvilkår og dele af verden, hvor det måske ikke er muligt at tage sig af dem. Og de børn, synes jeg, at man skal give en chance og give en mulighed for en god tilværelse her i livet. Jeg havde allerede tænkt som teenager, at jeg skulle adoptere. At det var en option for mig med mine problemstillinger”, fortæller Laura.

Laura har en spændende hverdag med masser af gospel og musik. Passer børn ind i det liv?

“Jeg har et fantastisk liv, hvor jeg laver alt det jeg gerne vil lave. Og jeg sidder ikke på nuværende tidspunkt og har et savn efter at få børn. Jeg kan mærke det kommer tæt på, når mine venner og veninder får børn og snakker om børn – og jeg ser den velsignelse, som børn jo er. Mine søstre har også fået børn. Det er fantastisk at se de her små poter vokse op. Jeg synes jo, at alle de børn der er her fortjener den bedst mulige tilværelse”, afslutter Laura.



Guldportræt - Lias

Det var en sejr da diagnosen kom

Det tog knap tre år at finde frem til, at Lias har Phelan-McDermid Syndrom. Den lille familie på Lolland følte det som en sejr, da diagnosen endelig kom. De meldte sig ind i UniqueDanmark for at møde ligesindede og blive klogere på den sjældne sygdom, deres søn er født med.

Lias Faxholm Martinsen er tre år. Han bor sammen med sine forældre Kasper Voigt Kok Martinsen og Michelle Faxholm Sand Olsen på Lolland. Det lille tog har travlt på skinnerne. Det tøffer højlydt rundt i ring til stor begejstring for den treårige Lias. Hans blik følger togvognene og armene vifter livligt oppe i luften. Han hviner af fryd. Lias har ikke et verbalt sprog. De første tre måneder går med stor babylykke, selvom de har store problemer med amningen. De første tydelige tegn på, at Lias ikke er en sund og rask dreng begynder. Han sover for meget, han vil ikke tage føde til sig. De nybagte forældre er bekymrede.

“Vi bliver ved med at gå til læge og får at vide, at han er fin og flot, og at han ikke taber sig. Men Lias tager heller ikke synderligt på”.

Det bliver til mange besøg hos speciallæger i Vordingborg og en hel måned på Nykøbing F. Sygehus i forbindelse med, at han ikke kan spise. Han får mad igennem en sonde. De bliver sendt hjem med troen på, at det nok skal blive bedre. Tiden går i det lille hjem, og den søde knægt begynder at være bagud på mange fronter.

“Lias lærte ikke at gå til tiden, og udviklede ikke et sprog som andre babyer. Vi har været igennem utallige øre-screeninger for at finde ud af, om han ikke kunne høre”.

Der indlægges dræn. Men det er ikke derfor, Lias ikke kan tale. Michelle er klar over, at der er noget helt galt. Hans udvikling er ikke normal.



Diagnose Phelan-McDermid syndrom – grunder i en kromosomfejl og indebærer bl.a. svær muskelslaphed som nyfødt, generelt forsinket udvikling, udviklingshæmning, svært forsinket eller ingen sprogudvikling, autistiske træk samt diskrete særlige ydre træk. Det anslås, at der i Danmark lever ca. 20 personer med Phelan-McDermid syndrom.

Medvirkende Lias Faxholm Martinsen, 3 år, Michelle Faxholm Sand Olsen og Kasper Voigt Kok Martinsen

Forening UniqueDanmark

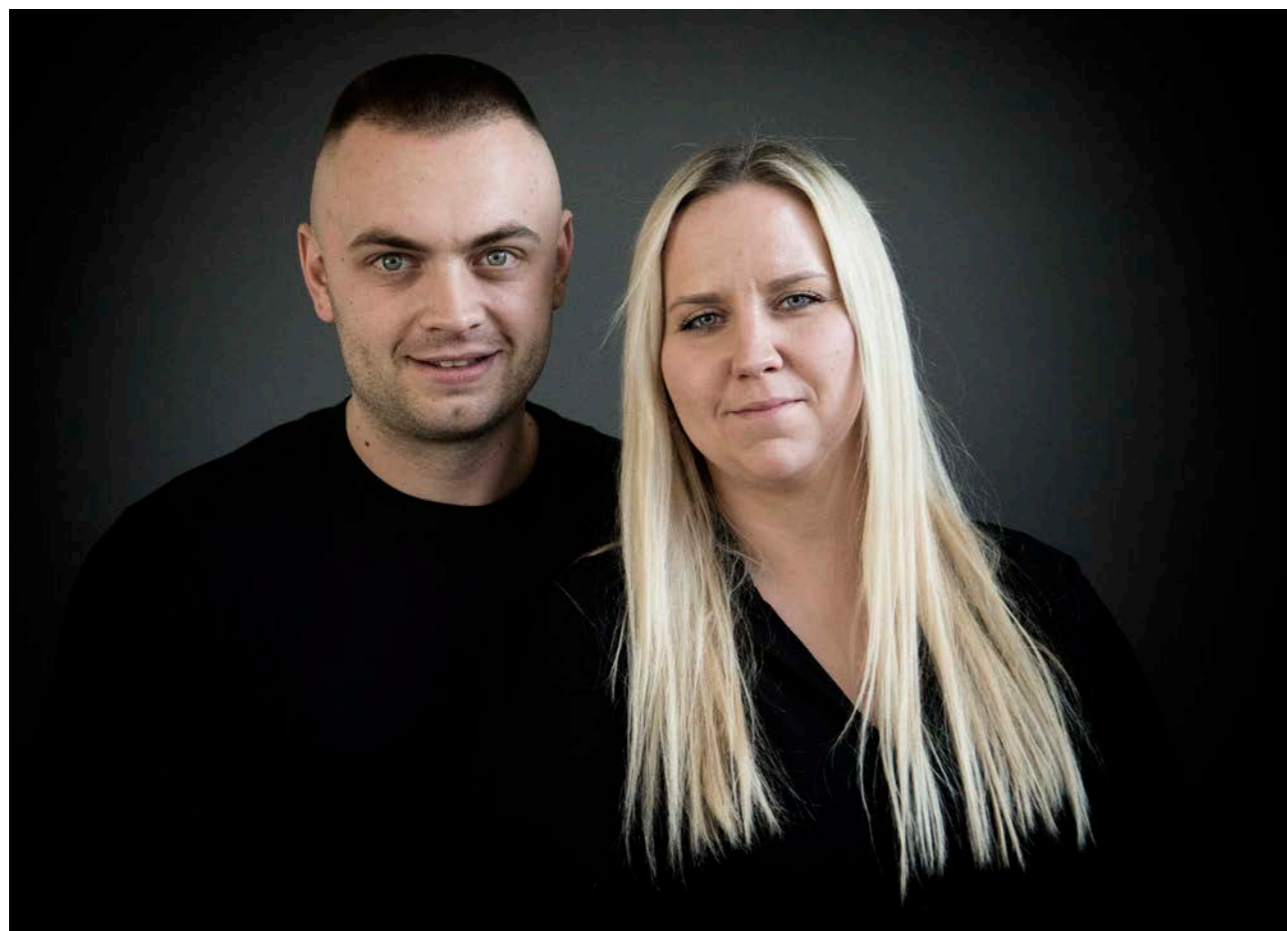
"Jeg kunne ikke forstå, hvorfor de ikke kunne finde frem til, hvad det var. Lægerne blev ved at sige, at vi kunne komme igen om et år – så ser vi, om der er fremskridt".

Både Kasper og Michelle var frustrerede, og det krævede mod at slå i bordet

"Til sidst bankede vi i bordet og sagde, at nu måtte lægerne simpelthen finde ud af noget. Uanset, hvor lækker han er, og hvor dejlig han er. Så er der noget galt. Indtil det sidste håbede vi selvfølgelig på, at han bare var langsom, som alle andre sagde. Han var bare bagud, og vi snakkede rigeligt selv, så derfor gad han ikke snakke", beretter Michelle.

Som så mange andre, blev de ved med at lede efter svar på deres søns forsinkede udvikling. De brugte ivrigt nettet og ledte efter symptomer. Parrets nærmeste omgangskreds kom med en vigtig betragtning i forhold til deres netsøgning. Det har betydet en del for Michelle.

"Hold nu op med at lede efter noget. Det stresser jo også ham, at I leder så meget, som I gør. Men, der er bare et eller andet, når man har en mavefornemmelse. Så skal man bare gå efter den".



Søgen efter diagnose

"Altså – vi googledede rigtig meget. Så kom vi frem til, at det muligvis kunne være noget dyspraksi, og ringede for at få en udredning. Det kunne han først få, når han var fire år. Vi snakkede om, at han måske havde Aspergers i en mild form. I hvert tilfælde en eller anden form for autisme. Lias er jo som Lias er. Han er drømmebarnet uanset hvad", siger Kasper.

Der blev lavet en udvidet blodprøve, som blev sendt til Riget. Der var ret hurtigt svar. Lias havde Phelan-McDermid syndrom. Og pludselig faldt brikkerne på plads. Hvorfor han ikke kunne ammes. Hvorfor han gik sent. Og hvorfor han ikke udviklede sprog. Det tog Michelle en uges tid at vænne sig til de nye problematikker.

"Da vi fik diagnosen – det er bare et ord. Det ændrer jo ikke noget. Lias er den samme. Men det var en sejr, selv om jeg lige skulle sunde mig undervejs!! Nu kan vi forhåbentlig komme til nogle foredrag og lære mere. Nu ved vi, hvad han har. Vi skal måske til Paris til et foredrag med hende, der opdagede diagnosen", fortæller Michelle og Kasper.



På Rigshospitalets hjemmeside kunne Michelle og Kasper ikke finde meget information om Lias' diagnose. De kunne læse om, hvilke symptomer der er forbundet med Phelan-McDermid syndromet. Der er ikke forsket så meget i syndromet i Danmark. Derfor gik Michelle på nettet, i håbet om at finde yderligere information om deres søns sygdom.

"Jeg søgte på nettet – det gør man jo. Der var rigtig mange amerikanske sider, men jeg har det sgu' bedst på dansk, så ved man, hvad der står – man kan jo hurtigt tage fejl af ordene".

Phelan-McDermid syndrom kommer i utrolig mange forskellige grader, og Kasper og Michelle ved endnu ikke, hvor slemt det er for Lias. De venter på svar fra en uddybende blodprøve.

"Vi har faktisk ikke fået nogle udsigter. Vi har kunnet læse på de amerikanske sider, at der ikke er ret mange, der kommer til at bo selv. De fleste kommer ikke til at kunne klare sig selv. Men man skal aldrig sige aldrig. Sådan har vi det også med hensyn til talen. Der er mange der siger 'hvad hvis han aldrig kommer til at snakke?' Jamen, hvad så? Så er det også ok. Så kan man heldigvis kommunikere på rigtig mange andre måder".



Viden og netværk

Michelle brugte hashtags på nettet med Phelan-McDermid syndrom for måske at finde andre ligesindede i Danmark. Der er omkring 20 personer i Danmark, der er diagnosticeret med syndromet.

"Jeg fandt igen kun amerikanske sider. Så lavede jeg et facebookopslag, og på to dage blev det delt 4000 gange".

Der kom kontakt. Michelle kom tæt på to familier, hvor de aldersmæssigt er som hende selv.

"Vi snakker med de to familier, og den ene har vi mødt. De bor i Jylland og har en datter med samme diagnose. Vi skriver til hinanden med spørgsmål. Der findes faktisk en facebookgruppe for folk med Phelan-McDermid syndrom i Danmark, som vi først fandt frem til et stykke tid efter", fortæller Kasper og Michelle. De fortsætter:

"Det er spændende at se andre, der også har Phelan-McDermid syndrom. Det gav en form for tryghed at møde forældre, der bøvlede med det samme som os. En sjælden diagnose".

Venneparret i Jylland har haft held til at lære deres datter Andrea enkelte dagligdagsord som 'nej' 'stop' 'mad' og 'spise'. Det giver håb.



"Vi håber selvfølgelig for Lias, at han også kan få et verbalt sprog på sigt. Lige nu er vi i gang med at lære tegn til tale. Lias går i en lokal specialbørnehave, hvor de er gode til at arbejde med ham", fortæller Kasper og fremviser den store tavle med billeder, de har i stuen.

Medlem i UniqueDanmark

På selve dagen da Lias fik sin diagnose, tog Michelle en stor beslutning, og meldte familien ind i foreningen UniqueDanmark.

"Her er vi alle i samme båd, og man føler sig ikke anderledes. Det synes jeg er fantastisk. Det er de sjældne kromosomfejl. Det er Lias også en del af. Familien fra Jylland var også medlemmer. Så meldte jeg os ind. Vi har til daglig et godt netværk med gode forældre og venner, men de kan bare ikke sætte sig i vores sted. Uanset, hvor meget de gør sig forstående, så kan de bare ikke forstå det, som andre familier med børn med specielle behov kan", fortæller Michelle.

Michelle, Kasper og Lias har været på Slette Strand med UniqueDanmark. Her mødte de et fællesskab med problemstillinger, de let kunne relatere til.

"Det var en tur, hvor vi kunne snakke med andre mennesker og udveksle erfaringer forældrene imellem. Det blev holdt på et feriecenter, hvor der var gåture til stranden. Vi samlede sten og fik badet i deres varmtvandsbassin. Ungerne legede i det omfang de kunne. Til aften satte vi os til bords med ligesindede. Der var ingen der kiggede på os, selv om Lias har mange lyde og råber højt", fortæller Michelle. UniqueDanmark tog så godt imod os. Vi skal med næste gang", fortsætter Kasper.

Lias er drømmebarnet

Kasper og Michelle har kun haft få måneder med en diagnose på Lias. Fremadrettet skal de til at tage stilling til skole, sprog og andre facetter af Phelan-McDermid syndromet. De er kun lige begyndt. Og hvad med søskende, skal Lias blive storebror?



"Lias er drømmebarnet uanset, hvad han har. Men vi har da snakket om vi kan få børn uden sygdom. Vi er begge testet, og ingen af os er bærer af syndromet. Så vi ville godt kunne få et barn, der ikke havde Phelan-McDermid syndrom. Vi skal stadigvæk have en fostervandsprøve, der kan teste for det. Tiden må vise, hvor heldige vi er", slutter Michelle og Kasper.

Guldportræt - Marie

Det gør jo ikke min drøm mindre

For Marie er det vigtigt at prioritere, hvor hun vil bruge sin energi. Hun er blevet god til at tilpasse sig hverdagen, hvor der skal findes løsninger på de begrænsninger, hun møder med ekstrem knogleskørhed. Livet i en kørestol behøver ikke være kedeligt. Med stor livsglæde skaber Marie fokus på det at være anderledes, samtidig med at hun har de samme drømme for tilværelsen som alle andre.

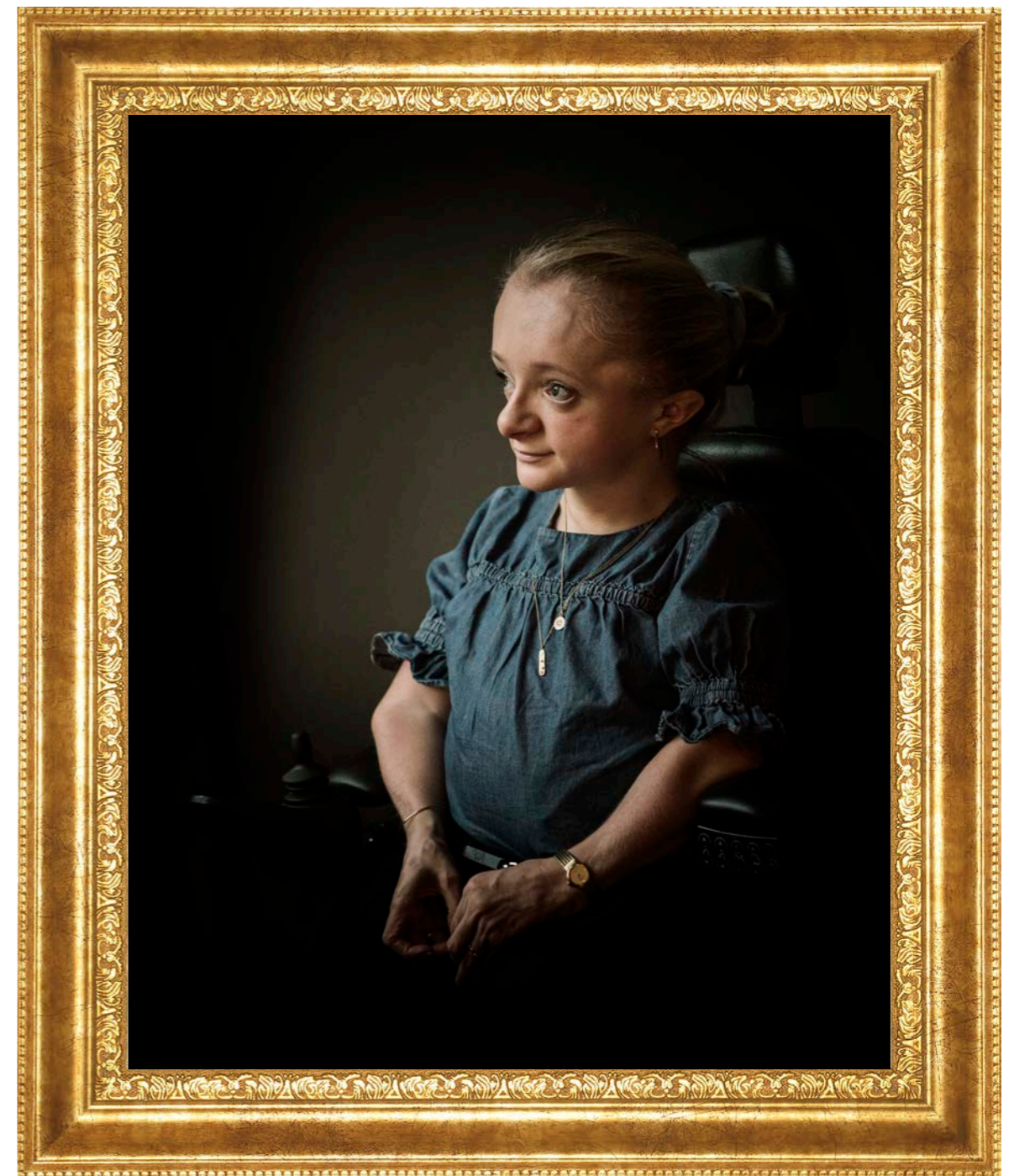
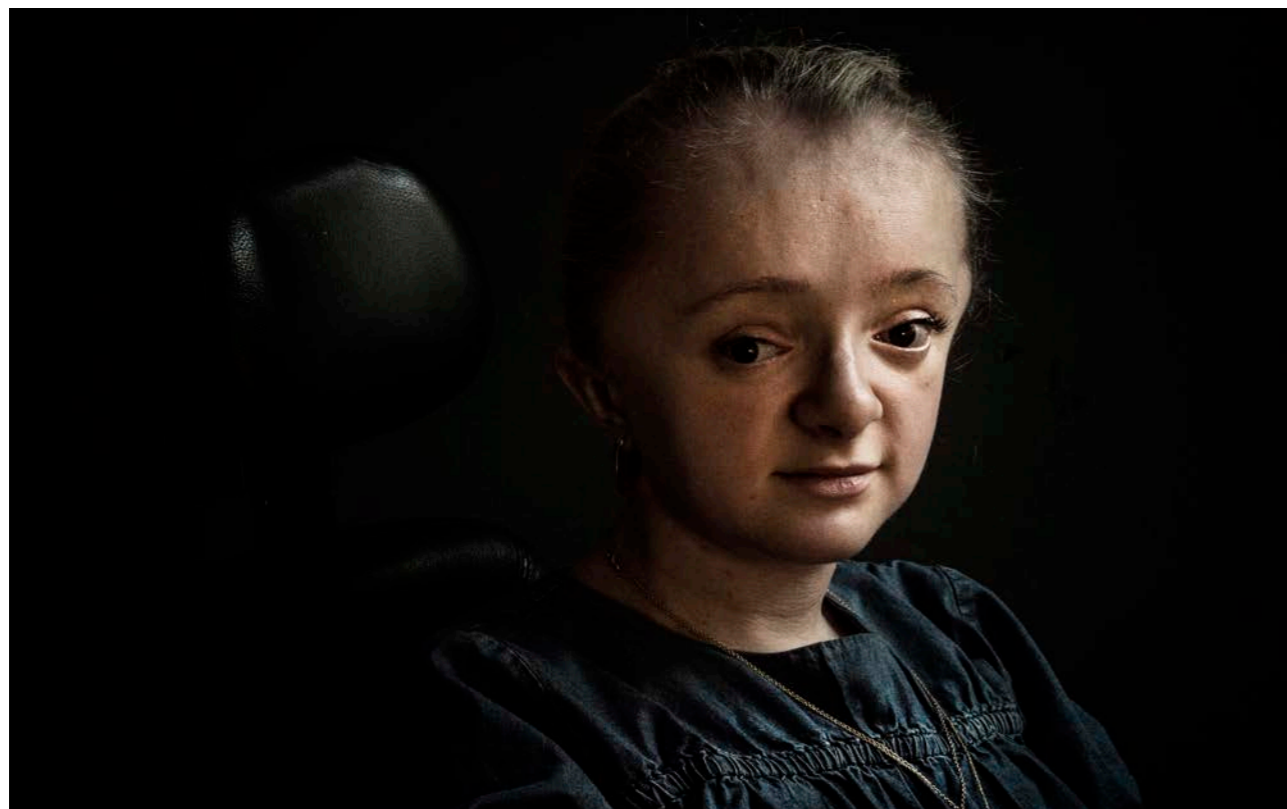
Marie er 22 år gammel. Hun bor i egen lejlighed i Aarhus og vil gerne læse kommunikation efter sommerferien 2020. Marie er født med sygdommen osteogenesis imperfecta også kaldet knogleskørhed eller OI. Hun har haft omkring 500 brækkede knogler i løbet af både barndom og ungdomsår.

"I forhold til min opvækst, så har den været ligesom alle andre børns opvækst, og jeg har levet et helt almindeligt børneliv. MEN med det vilkår, at jeg har haft så sindssygt skrøbelige knogler. Indtil jeg kom godt op i teenageårene, brækkede jeg i gennemsnit en knogle om måneden. Så det var noget vi skulle forholde os til, og især den der uforudsigelighed har altid været en faktor i min hverdag".

Glæde og risiko

Marie lever med risikoen for at brække noget, hver gang hun deltager i sport eller andre aktiviteter.

"Har jeg været ude og opleve noget, så har risikoen været højere for en brækket knogle. Men jeg har haft den indstilling til tingene, at jeg bliver nødt til at have disse oplevelser med, selvom der er risiko for at brække noget. Det her er bare mit liv, og det vigtigste er, at jeg får noget glæde ind i hverdagen. Min indstilling til tingene i dag bunder 100 procent i det, mine forældre har lært mig. De ved bare, hvor afgørende det er at komme ud og leve det liv, jeg har nu. Det er jo selvfølgelig forfærdeligt, hvis en knogle brækker, men det er jo ikke verdens undergang. Det er noget, man vænner sig til".



Diagnose Osteogenesis imperfecta (OI) grunder i en genfejl og indebærer bl.a. lav knoglemasse og stor risiko for knoglebrud. Genfejlen er i kollagenet og sygdommen kaldes også medfødt knogleskørhed. Kollagen findes overalt i kroppen, og derfor kan både knogler, muskler, sener, led, hud, organer, blodkar og tænder være berørt af sygdommen. Også bløddele som hjerte og lunger kan blive berørt. OI findes i flere varianter og det anslås, at der i Danmark lever 330 – 600 personer med OI.

Medvirkende Marie Holm Laursen, 22 år

Forening DK Forening for OSTEOGENESIS IMPERFECTA

Udfordringer og pladsproblemer i kroppen

Knogleskørhed giver ikke kun sårbare knogler. Der er mange sidebivirkninger ved sygdommen for Marie.

”Knogleskørhed rammer ikke kun knoglerne. Det rammer kroppen. Tænderne og mine organer. Min krop er lille, men mine organer har samme størrelse som andre på min alder, hvilket bare betyder, at der er pladsproblemer inden i. Jeg har haft en hel del udfordringer med organer i form af tarme, nyrer og blærer. Det er bestemt ikke kun knoglerne, det rammer”.

Drømmen om at gå blev kort for Marie

”Jeg brækker mine knogler mindre nu, end da jeg var lille. Hvilket er mega fedt. Derfor kom jeg på den idé i foråret 2018, at jeg skulle op og gå. Det var den fedeste følelse nogensinde. Jeg havde en dag, hvor jeg følte, at jeg gik mega godt. Der var bare flow i det. Og imens jeg går, så er der noget inden i bækket, der siger knæk. Og så sidder jeg der – står!!! Med noget der er brækket. Og det skyldes, at mit bækket er så sindssygt skævt. Det har været en af de ting, som man ikke har kunnet rette ud med pinde og alverdens ting. Der er for mange risici ved at røre det. Min læge har sagt ‘du prøver bare igen. Det er fint’. Men han har også sagt ‘Det knækker sikkert igen’. Derfor har jeg sat det i bero”.

Marie har en klar prioritering om, hvor hun vil lægge sin energi

”Vi tilpasser os jo rigtig meget den hverdag, vi lever i. Jeg har også tilpasset mig et liv i kørestol og fundet mange løsninger på de begrænsninger, jeg har. Det har altid været sådan, at hvis der er minus på kontoen, så skal man have noget plus ind. Hvis der er faktorer i ens hverdag, det kan være knoglebrud, det kan være andre ting der gør, at det er mega surt, så skal der oplevelser ind, der kan give glæde. Man må aktivt sætte gang i nogle begivenheder. Det har altid været en prioritering og opvejning af, hvordan man kommer igennem de svære tider. Jeg har 100 procent lært det fra mine forældre”.

Drømme bliver realiseret

Marie har taget en HF. Hun fik den udvidet til tre år, da hun har en lavere udholdenhed end andre mennesker. Hun følte det var en kæmpe sejr, da hun blev færdig. Marie har også været på højskole i Silkeborg, hvilket hun kun kan anbefale.

”Jeg vil gerne anbefale at tage på højskole, selv om man har udfordringer som jeg. For det første så udvikler man sig jo sindssygt meget, og så får man bare de bedste venner”.

Marie kører under navnet ‘Rulle Marie’ og kører ikke kun i kørestol.

”Jeg har kørekort og kører bil med et joystick. Lidt ligesom min kørestol, bare en noget større vogn. Det er et avanceret system. Men det virker, og det er mega dejligt, at man har selvstændighed og friheden til at køre en bil”.

Festivaler er mega fedt

Om sommeren er Marie gerne på festival. Hun holder meget af Smukfest. Det kan godt være ret besværligt med både kørestol og bøgeskov.

”Begrænsninger, de kommer. Hver dag. Nogen gange hver time. Både fordi jeg er afhængig af en bil og af en kørestol. Jeg har hjælpere med, som man også skal forholde sig til. Og kørestolene går altid i stykker, når man er på festival. Men!!! Man finder jo altid en vej igennem det. Og der er bare så sindssygt mange søde mennesker, der gerne vil give en hånd. F.eks. når kørestolen går i stå, så er folk klar til at hjælpe med at skubbe den op ad bakken. Så man finder jo altid en måde at komme igennem det. Men det er altså en udfordring”.

Et netværk på verdensplan giver rejse lyst

Marie har fået oparbejdet et godt netværk og har mod på at rejse ud for at opleve den store verden. Mor Kis har været en inspiration.

”Min mor har altid været enormt aktiv i netværk i udlandet. Da jeg var barn rådførte hun sig med folk fra hele verden i forhold til, hvad de gjorde – i forhold til de udfordringer vi stod med derhjemme”, fortæller Marie og fortsætter:

”Jeg kan mega godt lide at rejse. Og har lige været i Amsterdam. Der mødte jeg andre med medfødt knogleskørhed. Jeg har fået et netværk på verdensplan, der bare siger spar to. På grund af mit handicap!! Det er jo mega fedt. Det er dejligt, at der er noget positivt ved at have et handicap. Sidste år var Den Europæiske Ungdomsforening for folk med knogleskørhed i Aarhus. Folk, de klikker bare. Vi har det mega godt sammen. Så det var virkelig et højdepunkt”.

Når Marie er på farten, er offentlig transport ikke altid så brugervenligt med den store kørestol.

”Jeg har altid elsket at rejse. Og kan jo sagtens flyve, selv om man har et handicap. Der er helt klart nogle udfordringer, og det kræver mere planlægning, fordi offentlig transport ikke er nemt, når man har en kørestol. Men det kan sagtens lade sig gøre. Selv om det tager længere tid. Og jeg finder altid en løsning. Heldigvis!”.

er jeg vokset med opgaven, og har lært det hen ad vejen. Men der må være en måde, hvor man kan undgå, at det hele bare falder pladask sammen foran én. Selvfølgelig hjalp min mor mig. Men det skabte også vildt mange frustrationer derhjemme, at vi var sammen om det her”.

Det var benhårdt for Marie at skulle overtage kommunikationen med kommune og hospital, og hvem hun ellers har ind over i hverdagen. Der skete et stort skifte fra barn til voksen. Men det hjælper, hvis man har talegaverne i orden.



Nu er du voksen, Marie

Den helt store prøve og udfordring kom, da Marie blev myndig. Nu skulle hun på papiret stå på egne ben, og det har ikke været let.

”Det at blive 18 eller 17 1/2 – for det er der, man overgår til at blive voksen (i systemet). Altså, hvis jeg skal være bundærlig, så synes jeg det var forfærdeligt. At skulle overtage den dér kontakt med alle de fagpersoner, man har. Folk undervurderer, hvor meget det kræver. Jeg tror, vi talte os frem til, at jeg havde 25 kontaktpersoner det år. Alle sammen rev i mig og sagde ‘nu er du jo ved at blive voksen, så er det dig, der overtager kontakten’. Jeg sad bare der og tænkte ‘det er jeg bare ikke klar til’. Selvfølgelig

”Jeg er glad for al den hjælp, som man kan få her i Danmark. En hjælp som ikke er tilgængelig i mange andre lande. Jeg oplevede faktisk nærmest at kunne få mere hjælp. Det var en kamp nogle gange, som ungt menneske at få hjælp. Men jeg føler faktisk generelt, at jeg er blevet taget godt imod af systemet. Det er hårdt, og du skal virkelig kæmpe i det her system. Og du skal helst have dine talegaver i orden. Heldigvis har jeg mange ressourcer med hjemmefra. Der er helt klart nogle, der ikke formår at komme igennem. Man bliver ligesom ikke guidet i, hvordan man håndterer den her situation. Det er bare op til én selv. Det er det, som er så mega svært ved det. Jeg tænker ofte ‘jeg magter ikke det her’, fordi det bare er en kamp til tider”, fortæller Marie bekymret.

Marie flyttede hjemmefra da hun blev 18 år

Det var en god proces, i forhold til at opnå et positivt forældre-barn forhold.

“Mine forældre var klar på, at jeg skulle flytte. Det er der ingen tvivl om. Jeg har jo brug for hjælperteams, og var enormt afhængig af mine forældre inden jeg flyttede. Det var selvfølgelig enormt hårdt for os, at jeg var så afhængig af dem til så mange praktiske ting i hverdagen. Og samtidig var jeg, ligesom alle andre teenagere, jo bare midt i den der frigørelsesproces”, husker Marie og fortsætter:

“Jeg flyttede ud. Og bum! Velkommen til et 24-timers hjælper-team. Det hjalp til gengæld på alt. At man kunne få et forældre/barn forhold, og ikke et forældre/hjælper-barn forhold”, fortæller Marie.

Drømmen om en fremtid

Marie vil gerne læse kommunikation efter sommerferien 2020. Hun håber på at blive uddannet og på et tidspunkt få et arbejde inden for kommunikationsbranchen. Marie håber på også at finde kærlighed og få en familie.

“Jeg har jo helt almindelige drømme som alle andre mennesker. Jeg vil gerne have et job, finde kærligheden og stifte en familie en dag. Det har også været nogle af de ting, som har været benhårde, fordi at det bare er svært, når man skiller sig ud fra mængden”, sukker Marie.

“At blive gravid. Det kan godt lade sig gøre. Der er flere med mit handicap, der har fået børn. Men at finde kærligheden er noget af det svære. På flere plan. Men det gør jo ikke drømmen mindre”, siger Marie håbefuldt.

“Jeg tror, det er lige så vigtigt for mig, at skabe mit eget liv som det er for alle andre mennesker. Jeg tror ikke, der er nogen forskel, udover, at jeg uden tvivl har nogen begrænsninger, som jeg må tilpasse mig. Jeg skal finde ud af, hvordan jeg skal håndtere dem. Det er vildt vigtigt for mig at være selvstændig. Det giver en eller anden form for glæde nogen gange at vide, at man kan selv, når man til dagligt er afhængig af andre mennesker”.

Marie har hjælpere på 24/7 og det kan være svært

“Det er det sværeste ved at have et handicap. Først og fremmest fordi det er mig, der er arbejdslederen.

Og dernæst fordi, det er mit liv, der er deres arbejdsplads. De er her døgnet rundt. Det er sindssygt svært. Ingen tvivl om, at jeg har de sødeste hjælpere, og de vil mig allesammen det bedste. Men det er bare ikke nemt”.

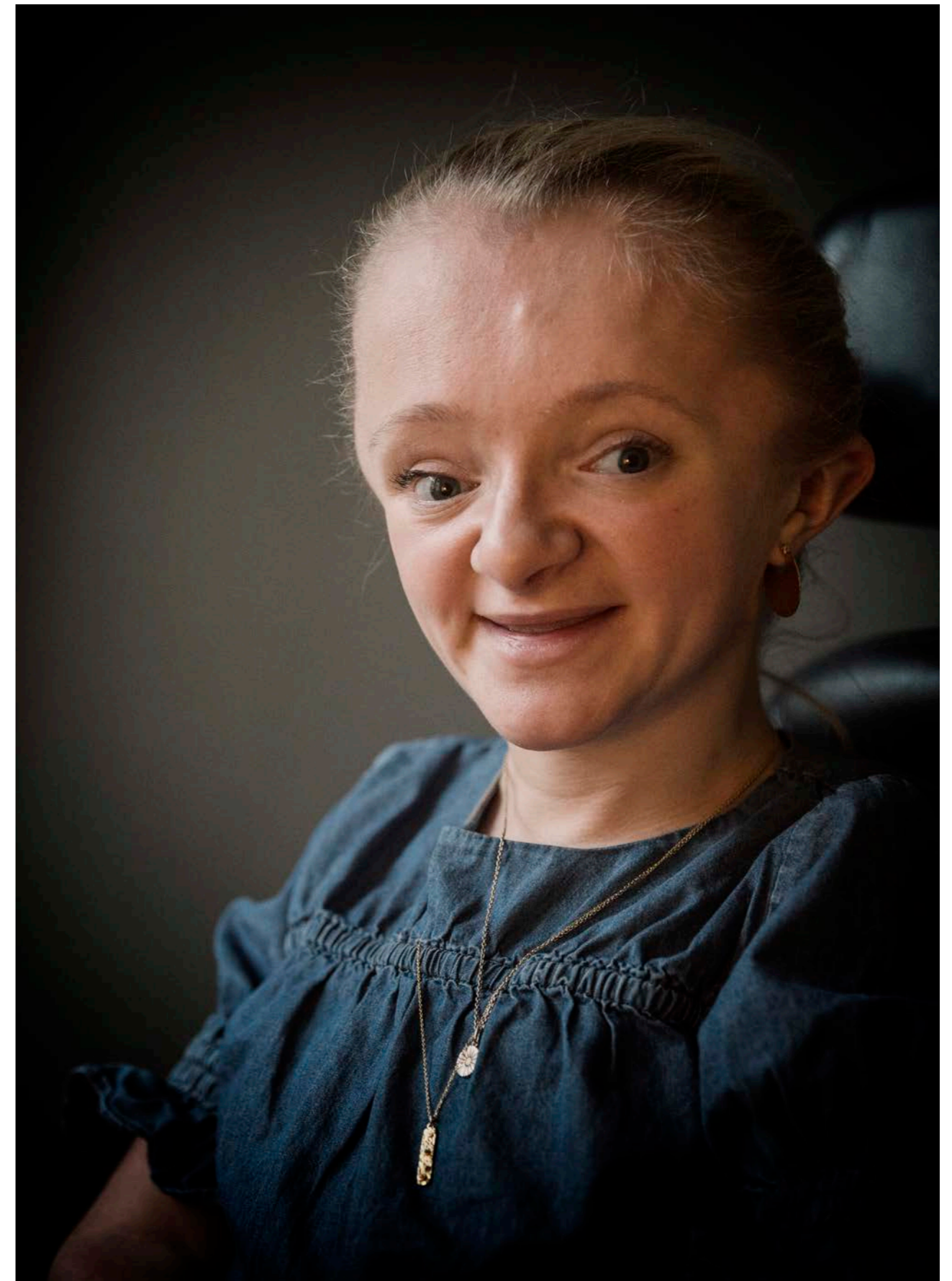
Marie vil gerne give et godt råd med på vejen

“Hvis jeg skal give et godt råd i forhold til at få et barn med medfødt knogleskørhed, eller bare en diagnose i det hele taget, så er det, at forældrene skal huske at give barnet lov til at få nederlag med sygdom. Men også sætte det fri. Jeg tror helt automatisk, man får lyst til at pakke barnet ind og passe på det. Skærme det fra de der forfærdelige oplevelser, man kan få, når man har et handicap. Men det, at jeg har fået lov til at få de der nederlag og fået oplevet, at jeg ikke kunne alt på samme vilkår som alle de andre – det tror jeg har været utroligt vigtigt i min opvækst. Jeg er blevet mere robust. Det er vildt vigtigt ikke at blive afskærmet fra alt”.

Åbenhed om mit liv

Marie takkede ja til at være med i to dokumentarer på TV2: ‘Pigen med knogler af glas’ og ‘Pigen med jernviljen’.

“Her gav jeg et indblik i min hverdag og mærkede, hvor stor forståelse andre folk har for det at være anderledes. Mine foredrag med fokus på livsglæde og håndtering af udfordringerne i hverdagen, har også været en af de bedste beslutninger, jeg har truffet for mig selv. Det giver mig livsglæde”, slutter Marie.



Guldportræt - Mille

Gode søskende giver jernvilje

Mette, Mads og Mille er trillinger på 14 år. Mille er født med rygmarvsbrok, og har hele sin svære opvækst været hjulpet af at have raske søskende. Det har givet hende en jernvilje og tro på at komme frem i livet.

Rygmarvsbrokforeningen af 1988 laver søskendeweekender, hvor både Mads og Mette har deltaget. Det har givet gode venskaber og plads til forståelse, når man har en syg søster.

Lægerne mente ikke, at Mille ville overleve

Gitte bor i Vejle. Hun er mor til trillingerne Mette, Mads og Mille på 14 år. Mille er født med rygmarvsbrok.

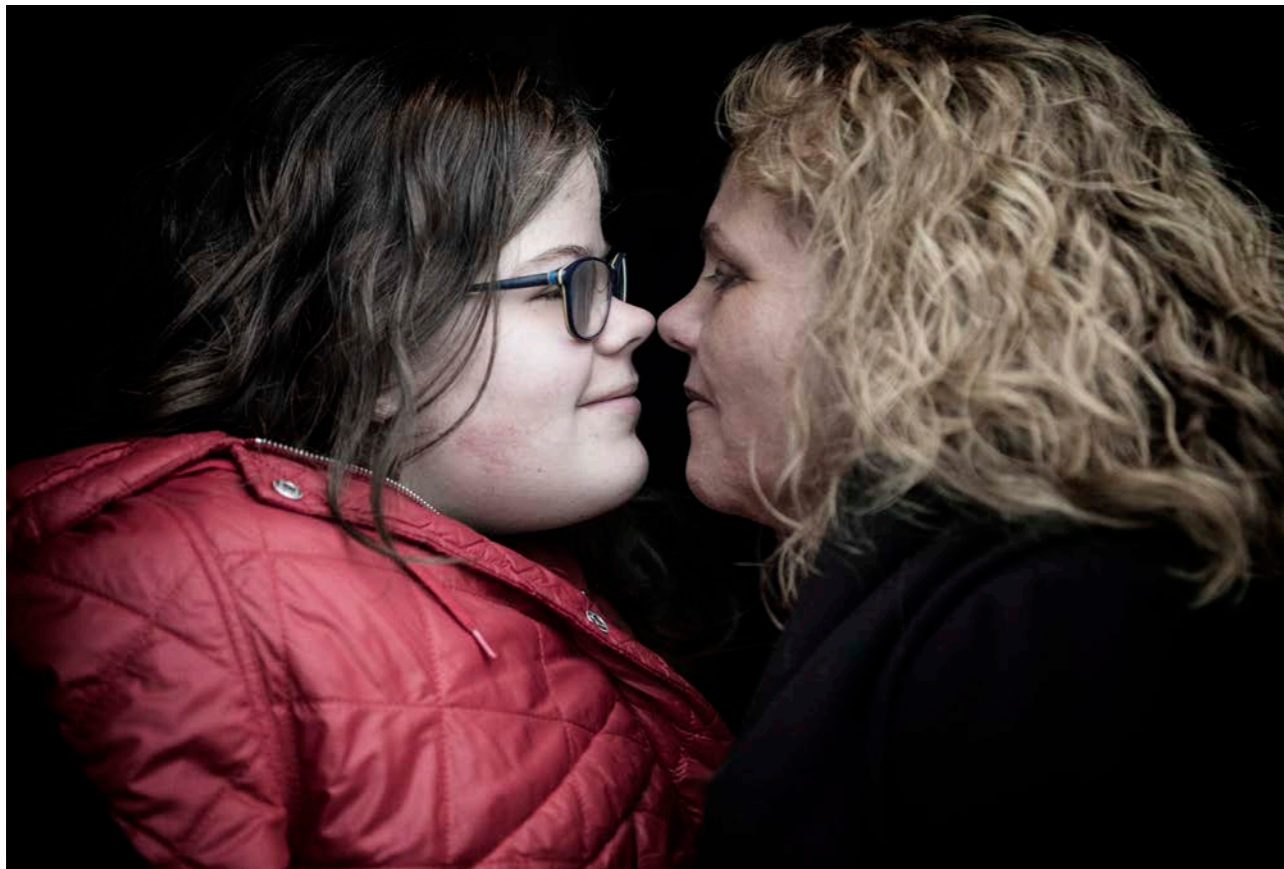
"Da jeg var i uge 35 var jeg til scanning. Vi fik at vide, at Mille havde rygmarvsbrok. Herefter blev vi overflyttet fra Kolding Sygehus til Skejby Sygehus, hvor Mille og hendes søskende blev født", starter Gitte.

Lægerne mente ikke, at Mille ville overleve, og hvis hun overlevede ville hun højst blive et år. Efter fødslen fandt de ud af, at det faktisk ikke var så slemt.

"Vi skulle lige pludselig til at indstille os på at have tre børn med hjem, i stedet for to. Det var selvfølgelig fantastisk, men det var også en svær proces. Fordi man havde indstillet sig på, at man skulle miste det ene af sine børn".

Det første år var Gitte fortsat rædselsslagen for at miste Mille, fordi det var det, de var stillet i udsigt. At Mille kun ville blive et år. Derefter blev det nemmere, og i dag er familien lykkelige for, at de fik lov til at beholde Mille.

"Mille har haft sine kampe gennem livet. Hun har kæmpet rigtig meget med urinvejsinfektioner, og har været ind og ud af sygehuse i store dele af sit



Diagnose Rygmarvsbrok

Rygmarvsbrok grunder i en genfejl og er fællesbetegnelsen for den alvorligste form for spina bifida/tvespaltet ryg. Det indebærer bl.a. misdannelse af ryghvirvlerne og deres torntappe og resulterer ofte i flere forskellige handicap som f.eks. nedsat muskelstyrke/lammelser i kroppen eller dele af kroppen, hofteskred, fejlstillinger i ben og ryg, urininkontinens og vand i hovedet. Det anslås, at der i Danmark lever 1.000 – 1.200 personer med rygmarvsbrok.

Medvirkende Trillingerne Mette, Mads og Mille Mannerup Pedersen, 14 år og Gitte Pedersen

Forening Rygmarvsbrokforeningen af 1988

liv. Men på trods af det, er hun en glad og udadvendt pige med fuld fart på”.

Mille blev ikke pakket ind i vat

Mille har været hjulpet meget af, at hun havde sine to raske søskende. Det de gjorde, det ville hun også. Så det har givet hende en jernvilje til at komme frem i livet. Mille blev ikke pakket ind i vat.

“Vi havde to andre, der også skulle tages hensyn til, og det har vi gjort igennem hele deres opvækst. Det tror jeg har været en fordel for Mille”.

Gitte husker, at det var en svær tid, men at der ikke var tid til at dvæle ved at Mille var så syg.

“Det er selvfølgelig svært, fordi vi drømmer alle sammen om den her prins eller prinsesse, så lige pludselig står man med noget helt andet. Det var rigtig hårdt. Men jeg tror også at vi var hjulpet af, at vi havde to andre. Vi havde egentlig ikke tid til at synes, at det var hårdt for os. Eller synd for os. Vi var nødt til ligesom at tage den der opgave på os, og komme videre i livet”.

Rygmarvsbrok er en meget bred diagnose

Nogen kan du slet ikke se det på. Og andre

ligesom Mille er hårdt ramt af det. Det kommer lidt an på, hvor i ryggen det sidder. De fleste har åben rygmarvsbrok når de bliver født. Den bliver lukket inden for 72 timer ved en operation. Efter nogle måneder får man så lagt en ventil, fordi man ofte også har hydrocephalus, når man har rygmarvsbrok.

Bekymringer

Som alle forældre har Gitte bekymringer på sine børns vegne.

“Min største bekymring for Mille lige nu er: hvad med kammerater? Hvad med skolen? Kan hun klare det? Mille startede faktisk i almen afdeling, men er så rykket i specialafdeling. Fagligt er det rigtig godt, men socialt giver det virkelig nogle udfordringer”, synes Gitte, og fortsætter:

“Jo ældre hun bliver, desto mere tænker jeg jo også: hvad med kæreste? Hvad med børn? Og hvad med job? Det er en livslang proces, kan man sige. Det ved jeg godt, at andre forældre også er igennem, men jeg tror bare, at det fylder mere hos os. Fordi vi godt ved, at det bliver svært for hende. Alting er bare mere kompliceret, når man er kørestolsbruger og har en diagnose”, siger Gitte.



Jernvilje

Jernviljen kom til Mille, fordi hun ville alt det, hendes søskende kunne og gjorde. Mille har nærmest været en slags foregangsmand på mange områder indenfor rygmarvsbrok.

“Da hendes søskende begyndte at gå, ville Mille også gå. Så hun fik en kørestol. Mille var faktisk ikke mere end otte måneder, da hun fik sin første kørestol. Det er der ikke ret mange der får så tidligt. Sådan har det egentlig været hele vejen igennem. Vi fandt løsninger på bedste vis, så hun følte, hun var med”, beretter Gitte.

Mange børn vokser op i en familie, hvor en søskende har en kronisk sygdom eller psykiatrisk lidelse. Det kan give nogle anderledes betingelser i opvæksten og en hverdag med udfordringer. De raske søskende kan måske føle sig oversete eller udenfor. De kaldes “skyggebørn”.

De raske søskende

“Mette og Mads har måttet stå model til mange ting. De har helt klart været skyggebørn i deres opvækst. Men vi har haft vores skønne familie omkring os”, fortæller Gitte og tilføjer:

“Det første halvandet år havde vi den mest fantastiske unge pige i huset. Når vi skulle afsted på sygehuset med Mille, så rykkede hun og hendes kæreste ind i huset og tog sig af Mads og Mette. Det er ikke det samme som at mor og far er der. Men de har altid haft nogen som holdt rigtig meget af dem. Som har taget sig af dem. Der har været nogle svære processer i forbindelse med Milles mange operationer og indlæggelser”, forklarer Gitte og fortæller videre:

“Især har Mette været meget bange for at miste Mille, når hun skulle opereres. Jeg har siddet med hende på et tidspunkt, hvor Mette sagde til mig ‘Mor, kan Mille dø af det her?’ Jeg havde det sådan, at jeg var nødt til at svare ærligt. Fordi jeg ville ikke kunne se mig selv i øjnene, hvis jeg havde løjet overfor hende. Hvis det værste faktisk skete. Så jeg var nødt til at svare hende ‘ja, det kan hun. Men det gør hun selvfølgelig ikke. Lægerne er dygtige’”, fortæller Gitte.

“Jeg tror, at piger bekymrer sig mere. Eller de viser det i hvert fald mere. Jeg tror også, at drenge bekymrer sig. Men jeg tror bare at de gemmer det indeni”, konkluderer Gitte.



Gode til at tage sig af vennerne

Mette er blevet voksen på et andet plan end sine jævnaldrende. Hun tager tit over helt ubevidst, når Mille har brug for det.

“Når jeg ikke har været der, så har Mette taget over og været der for Mille. Hun har hjulpet hende med de ting, som skulle hjælpes med. Det er også hende som Mille oftest tyer til, når hun bliver bange eller utryg. Jeg oplever, at Mette har svært ved at indgå i det der tåse-fnidder i skolen. De der “små” problemer. Det fylder ikke rigtig noget hos hende. Mette er et helt andet sted i livet. Fordi hun er vant til helt andre udfordringer i forbindelse med at have en plejekrævende søster.

Mads og Mette viser tydelig og stærk empati for andre mennesker. De har hele tiden skullet tage hensyn til Mille og den anden trilling. Det kan selvfølgelig være en udfordring, men det kan bestemt også være en styrke. Det er også det, jeg hører fra lærere og pædagoger. Trillingerne er super gode til at tage sig af vennerne”, smiler Gitte stolt.

Søskendekurser i foreningen

Rygmarvsbrokforeningen af 1988 laver søskende-weekender, hvor både Mads og Mette har deltaget. Det har givet gode venskaber og plads til forståelse, når man har en syg søster. I Vejle Kommune har der ikke rigtig været noget netværk for søskende under Mads og Mettes

opvækst. Sidste år opdagede Gitte, at der var kommet en gruppe på Facebook for søskende. Ellers har hun ikke kunnet finde noget.

"Vi har brugt Rygmarvsbrokforeningen af 1988, hvor man har lavet nogle søskende-weekender. En gang om året har de været sammen med andre, der også er pårørende. Her har de kunnet snakke lidt omkring søster eller bror derhjemme. Eller også er det noget omkring mor og far.... Altså, de der ting, som fylder hos dem. De skal ikke altid være skyggebørn", håber Gitte.

"Ungerne synes, det var fantastisk og vil gerne afsted igen. Det er virkelig et område, som får alt, alt for lidt opmærksomhed. Det er der også eksperter, der mener. Men der skal jo være penge hos kommunerne til det hele. Det er så bare et sted, hvor man desværre halter lidt", slutter Gitte af.

Bag Gitte opstår der for en stund lidt tumult, og stemmerne bølger højt ude i køkkenet.

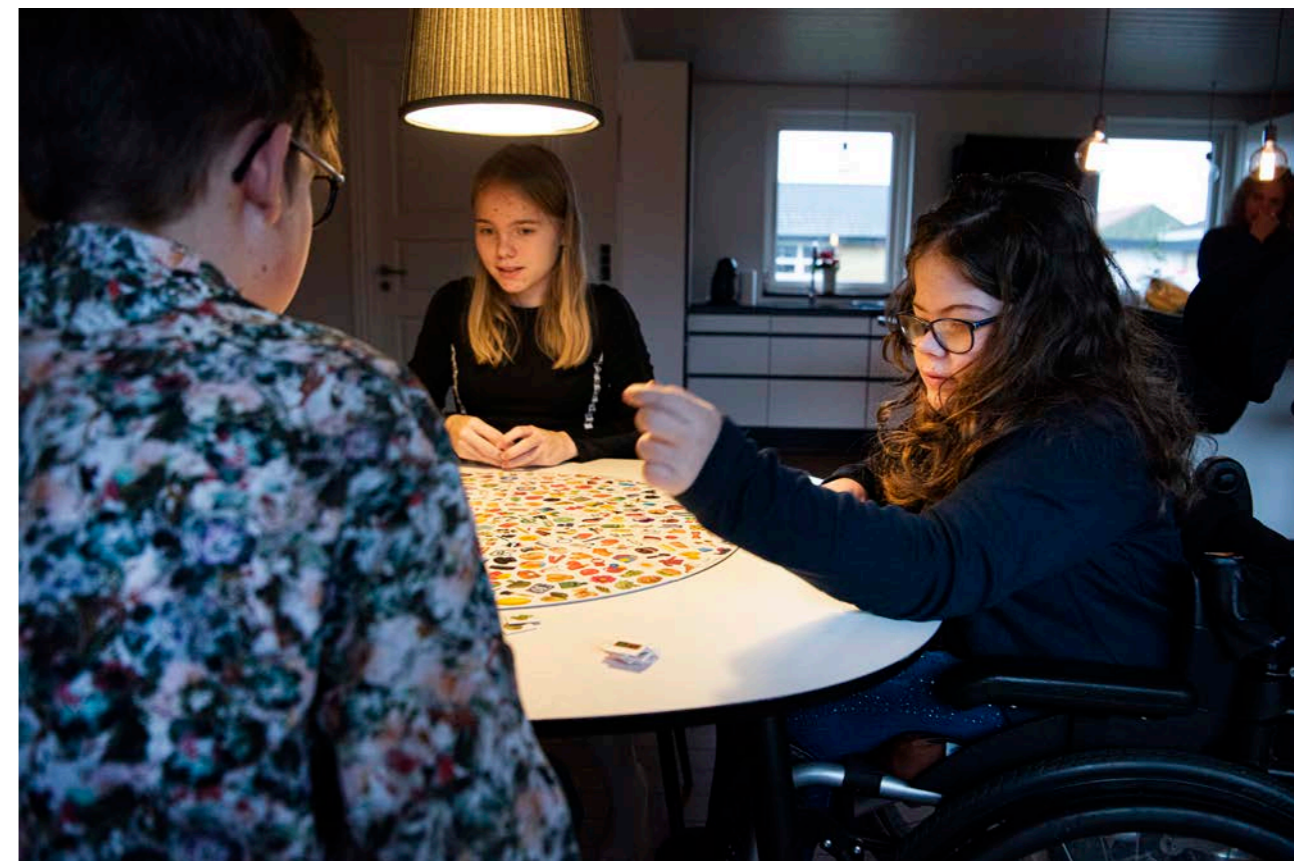
Søskendekærlighed - og drilleri

"Giv mig min mobil", hvæser Mille efter sin bror.

Han har gemt den et sted, hun ikke kan nå. Der går ikke mange minutter før han giver hende den igen med et kærligt skub. Mette har fundet spillet Vildkat frem, og de sætter sig alle tre rundt om bordet i stuen. Spillepladen sættes op. Forinden har Mille og Mette siddet og hørt musik på Milles værelse. Det gør de tit. De to piger er også glade for at tegne sammen. De hører Rasmus Seebach på mobilen, og snakker om dengang, de var til koncert sammen. Det var en stor oplevelse for begge piger, da de bagefter var ovre at hilse på ham backstage. Spillet er i fuld sving, og imens falder samtalen på deres oplevelser med Mille og hendes sygdom. Mads synes ikke, han tænker så meget over, at hun er syg. Ikke hver dag. Mette stemmer i:

"Jeg ser Mille som en normal pige, som måske bare sidder ned".

"Jeg kunne rigtig godt lide at komme i legeland, da vi var yngre. Men det var svært at få Mille med rundt og prøve tingene sammen med hende. Fordi hun sad i kørestol. Men vi fandt bare noget andet at lave. Jeg synes det var hårdt når hun kom på hospitalet. Lægerne havde heldigvis styr på det, men nogle gange var der operationer, som godt



kunne være lidt skræmmende. De voksne har altid fortalt os, hvad der skulle ske. Det var rart", siger Mads.

Mille blander sig også: *"Det er rart, at vi hjælper hinanden. Hvis jeg skal have hjælp til at samle noget op, så kommer I. Vi spiller også gerne spil. Nogen gange cykler vi en tur. Hvis der er noget jeg ikke kan, så finder Mads eller Mette som regel en løsning, så jeg kan være med".*

En masse gode venner på turen

Under spillet falder snakken på den årlige søskende-weekend i Rygmarvsbrokforeningen af 1988.

"Det er sjovt at være sammen med nogle andre, som også har søskende med en diagnose", siger Mads. *"Sidste år var vi i et sommerhus med pool. Vi gik ture ned til stranden og hyggede. Jeg kan huske, vi trak sådan nogle kort, og så fortalte vi om episoder, hvor vi kunne have svært ved at være bror til en med handicap. Jeg snakkede også med nogen om de der ar, Mille har. Dem spørger folk tit til. Men det er også fedt, fordi jeg fik en masse gode venner på turen",* siger Mads.

"Jeg synes, det er godt at mødes med nogen, der forstår en lidt mere end ens venner derhjemme", siger Mette, og henviser til turen med Rygmarvsbrokforeningen af 1988.

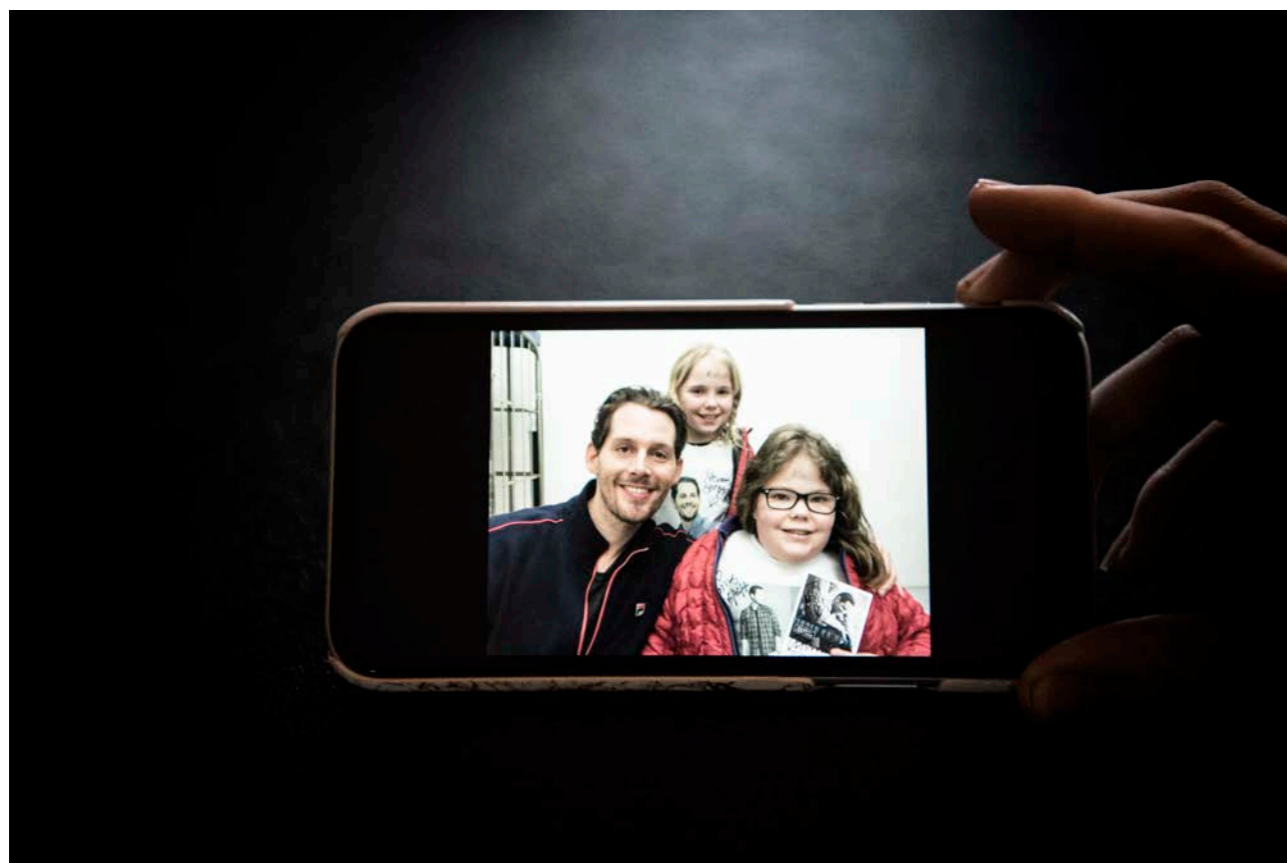
"Vi mødes ikke så tit, men vi snakker på computeren. Milles sygdom har fyldt meget engang. Det er godt, at man kan sætte sig ned to og to og snakke lidt om det. Eller hvis der er noget, der er træls derhjemme".

Mette er gået ind på sit værelse og sidder på sengen. Hun snakker lidt med sin kat.

"Jeg kan godt lide, når vi tager i biografen eller kører ned i byen. Mille skal kunne være med. Mine veninder siger ikke noget til at Mille sidder i en kørestol". Mette aer den røde kat og tjekker mobilen for beskeder.

De tre søskende er som søskende er flest

"Der kan sagtens være lidt af den slags søskendekærlighed, hvor man bliver lidt irriteret på hinanden eller sure, siger Mads og fortsætter: "Nogle gange så råber jeg lidt ekstra højt af Mille. Det er, hvis Mille er irriterende", siger Mads. Han inviterer dog Mille med i sit gamer-rum senere, og prøver at lære hende at spille computerspil.





"Er jeg god nu?", spørger Mille efter et par træk.

Mads mener, hun skal prøve lidt mere og fortsætter rundvisningen i spillet. Mille kan også vise vrede.

"Nogle gange kan jeg godt blive sur, fordi Mads bare kommer ind på mit værelse uden at spørge om lov. Nogle gange så råber jeg af ham, fordi han ikke gider at høre på mig. Men vi bliver altid gode venner igen".

Drømme

I haven står deres havetrampolin. Mille kaster af og til et blik derud.

"Jeg drømmer om selv at kunne gå op på trampolinen og hoppe som mine søskende. Det har ikke været sjovt at være syg. Min rygmarsbrok gør, at jeg er lam fra navlen og ned. Jeg har et ønske om at blive frisør, når jeg bliver ældre", slutter Mille.

Hun er i gang med at tegne i en malebog og forsvinder helt ind i de mange snørklede mønstre. På væggen over hende hænger en klynge af medaljer. Dem får Mille på hospitalet, når det er gået godt med narkosen eller indlæggelsen. Hun er en sej pige.



Usynlig sygdom giver ar på sjælen

Rasmus lever med en sjælden sygdom, der giver flere ydre og indre komplikationer – synlige som usynlige. Han finder stor inspiration i Dansk Forening for Neurofibromatosis Recklinghausen, NF-foreningen. Det er hans håb, at åbenhed omkring sygdommen kan nedbryde tabu og give tro på, at et liv med NF ikke behøver at være præget af negative oplevelser og frygten for, at knuderne skal udvikle sig til kræft.

Rasmus har arvet NF fra sin far

"Som udgangspunkt så har jeg mange af tegnene på NF. De er dog ikke så synlige. Det kommer til udtryk med brune pletter og enkelte knuder rundt omkring på min krop. Jeg har NF i mild grad", fortæller Rasmus og fortsætter:

"Da jeg blev født, vidste mine forældre hurtigt at jeg havde arvet NF fra min far. Men på det tidspunkt vidste min far ikke andet, end at det var en hudsygdom. Lægerne vidste heller ikke mere. Da min bror blev født tre år senere, var lægerne noget mere urolige omkring at fortælle mine forældre, at han var født med NF. Mine forældre tog det roligt, og min bror er heldigvis også født med NF i mild grad. Men det var alligevel her, at min mor bestemte, at de hellere

måtte undersøge nærmere, hvad NF egentlig er. Min bror og jeg begyndte at gå til årlige tjek ved en special-børnelæge og gik senere over til Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet", forklarer Rasmus.

Sygdommen kan variere meget fra person til person. Det er forskelligt, hvor mange pletter og knuder man har.

"Jeg har egentlig haft en barndom uden de store komplikationer. Jeg er heldigvis ikke selv så hårdt ramt af sygdommen, og har ikke haft de store problemer med pletter eller knuder. Der har heller ikke været de store fysiske problemer for mig i min barndom", fortæller Rasmus.



Diagnose Neurofibromatosis Recklinghausen (NF) Grunder i en genfejl og kan bl.a. give symptomer fra huden, nervesystemet og undertiden også fra skelettet (skoliose og falske led). På huden ses ofte såkaldte Café au lait pletter. Der kan opstå knuder langs kroppens nerver indvendigt og udvendigt. Der kan også opstå knuder på syns- og eller hørenerven, hvilket kan true syn og hørelse. Andre komplikationer kan bl.a. være indlærings- og talevanskeligheder, motoriske problemer og træthed. Desuden er påvist øget risiko for visse sjældne kræftformer. Der lever formentlig 1.500 – 2.000 mennesker i Danmark med NF i varierende grader.

Medvirkende Rasmus Andersen Findshøj, 29 år

Forening Dansk Forening for Neurofibromatosis Recklinghausen



I skolen begyndte Rasmus at mærke at han havde en lav træthedstærskel. Det er en del af NF.

“I skolen kunne man måske godt mærke, at jeg hurtigere blev træt og lidt hurtigere mistede fokus. Det var ikke altid lige så spændende at være i skole eller sidde derhjemme og lave lektier, da man hurtigt blev træt og hurtigt blev fyldt op i hovedet. Det ved jeg, at der er andre patienter med NF, der har haft problemer med. Det har mere været her, at mine udfordringer har været og ikke så meget fysiske udfordringer”.

Usynlig sygdom

Mobberierne har været svære for Rasmus. Han havde en talefejl, da han var yngre. Rasmus er desværre ikke alene om de tanker i NF-foreningen.

“Jeg har altid forsøgt, at holde sygdommen lidt for mig selv i de tidlige år. De mobberier som jeg har oplevet (som mange NF'ere desværre oplever) har været på grund af andre ting. Især da jeg var yngre. Herunder den lille talefejl jeg har. Den var egentlig hovedårsagen til mine mobberier, og når man først bliver mobbet lidt, bliver man mere tilbageholdende, hvilket mobberne så udnyttede yderligere”, fortæller Rasmus.

Har du en usynlig sygdom kan man sagtens have ting man har udfordringer med, som andre ikke kan se.

“Nogle af de karakteristiske træk ved NF er, at man kan have lidt svært ved at overskue tingene, have koncentrationsbesvær, indlæringsvanskeligheder og generelt hurtigere blive træt og udkørt. Det er også indenfor dette område, at jeg har haft mine udfordringer. Og stadigvæk har”, beretter Rasmus.

Mange unge i NF-foreningen har desværre oplevet at blive set ned på, fordi de har skjulte problemer.

“Det er et eller andet sted ret tabubelagt at have en sygdom, som folk ikke rigtig kender til. Eller kan se. Jeg har altid forsøgt at dette ikke skulle stoppe mig. Men da jeg nåede til eksaminerne i 3.g i gymnasiet, pressede det noget mere på end jeg havde forestillet mig. Der benyttede jeg mig af muligheden for at have udvidet forberedelse til de mundtlige eksaminer. Sygdommen kan berettige at man får lidt mere forberedelsestid. Det har jeg benyttet mig af både på gymnasiet, men også på min videregående uddannelse. Jeg måtte erkende, at sygdommen alligevel gav mig begrænsninger”, siger Rasmus.

Rasmus vælger åbenhed omkring sin sygdom

“Det har været vigtigt at fortælle venner og familie om sygdommen, fordi åbenheden nogen gange er den nemme vej til at få accept og forståelse for, hvorfor man nogen gange har gjort, som man har gjort. Og hvorfor man tænker, som man gør”.

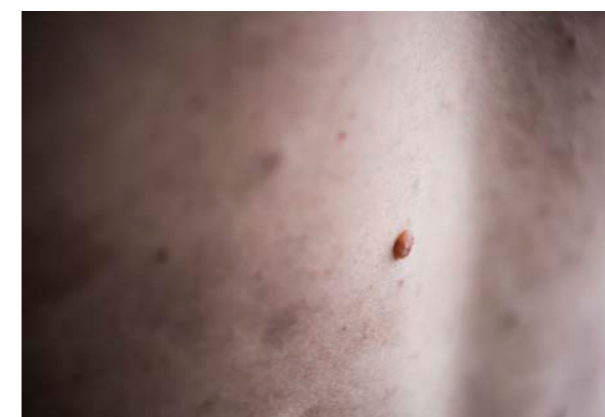
Rasmus møder ligesindede gennem NF-foreningen

“Det hjælper rigtig meget at vi har vores forening, hvor vi møder ligesindede. Nogle af mine bedste venner er klart kommet igennem foreningen. Fordi der bare er en anden forståelse for hinanden. Her handler det bare om at mødes. At hygge og kunne være sig selv. Det kan være ting som julefrokoster, grillhygge om sommeren, bowling osv. Der bliver arrangeret kurser med foredrag omkring sygdommen, og vi holder et årsmøde, hvor foreningen samles”.

Meld jer ind og styrk fælleskabet

“Det skaber klart det sociale liv i foreningen, at vi mødes så tit, som vi gør. Det er også derigennem, at man får venskaber og en god forståelse for hinanden. Jeg vil klart anbefale og råde alle der sidder derude og læser med – at hvis I har en sjælden sygdom, og bliver opmærksom på, at der er en forening omkring sygdommen, så meld jer ind og deltag i arrangementerne.

Det kan være svært og grænseoverskridende de første gange. At man føler man skal krænge sin sjæl ud og åbne sig op for nogle fremmede mennesker. Måske en fremmed verden. Men på den anden side, så vil det gavne. Det vil glæde, og det vil klart styrke én på længere sigt. Jeg husker selv tydeligt mit første møde med foreningen – jeg hadede det i starten, men jeg var næsten grædefærdig af glæde, da vi tog hjem”, forklarer Rasmus.



Rasmus har en øget risiko for, at knuderne på hans krop kan udvikle kræft pga. NF. Det giver en frygt.

“Frygten går nok primært på, om der mon kommer noget kræft i fremtiden. Det er nok det vi alle går og frygter. Og det er klart, når vi ved, at der er en øget risiko for kræft gennem sygdommen. I det daglige er det ikke noget jeg går og tænker på. Tænker man for meget på, hvad der nu kan ske i fremtiden, så kan frygten nogen gange få lov til at tage overhånd. Så for mig handler det ligeså meget om at leve i nuet, og acceptere nuet som det er. Og hvis der kommer nogle komplikationer i fremtiden, jamen, så må man tage det som det kommer. Heldigvis er forskningen inden for kræft rigtig god efterhånden”, håber Rasmus.

NF i familien

“Selv om min bror og jeg ikke har snakket så meget om sygdommen sammen, har vi dog stadigvæk fulgtes ad til de årlige tjek inde på Rigshospitalet. Her blev vi som sagt tjekket op på én gang om året, da vi var yngre og i de tidlige voksen år. Man så efter om sygdommen udviklede sig. Vi er senere hen begyndt at komme der mindre og mindre, da vi ikke har et stort behov for det længere. Sygdommen vil nok ikke udvikle sig så voldsomt for os. Det sker mest i børne- og teenageårene. Det er vi jo heldigvis gået udenom begge to”, beskriver Rasmus.

Rasmus har en særlig grund til at være påpasselig og holde øje med knuderne på sin krop.

“Grunden til min primære frygt for om sygdommen den nu kan udvikle sig, eller at nogle af knuderne kan udvikle sig til kræft kommer fra, at jeg desværre tilbage i 2013 mistede min søster til kræft. Hun havde kræft af flere omgange. Og man kunne så se, at noget af det kræft hun havde, desværre kom fra NF-knuder. Så jeg ved, at det kan ske. At knuderne kan udvikle sig. Men som sagt, så skal frygten ikke have lov til at tage over”.

Det med pigerne har været et svært kapitel for Rasmus. Mobning og generthed har ikke gjort det lettere.

“Det har i de unge dage været svært. NF kan komme til udtryk igennem, at man er lidt genert og tilbageholdende. Så det har da været en udfordring i de unge år. I folkeskolen og i gymnasiet. Det var

svært at håndtere. Når man er blevet mobbet har man lidt svært ved det. Jeg var nervøs og turde ikke altid at tage chancen. Det har så heldigvis ændret sig mere i de voksne år og jeg har da også en kæreste. Det er da dejligt at det kan lykkes alligevel. Nogen gange skal der bare lidt tålmodighed til. Og så handler det om at finde én, der også kan acceptere og forstå sygdommen”, fortæller Rasmus.

NF er en arvelig sygdom

“Jeg arvede jo som sagt sygdommen fra min far. Min far fik tre børn med to forskellige koner, og han gav NF videre til os alle tre. Normalt er arveligheden jo omkring 50% risiko for at give sygdommen videre. Da det ligger i mine gener, og min far gav det videre til tre børn, går mine tanker da også på, at der måske i mine gener er en større risiko for at give det videre? Det er også en af årsagerne til, at jeg overvejer at få noget genetisk hjælp til sortering, når jeg når dertil”.

Rasmus kan godt være i tvivl, om han vil have overskud til at have en familie med børn, hvis de også får NF.

“Tankerne går på, om man selv, når man har lidt mindre energi og overskud i hverdagen, om man så vil kunne håndtere at få børn? Børn, der kan være både fysisk og psykisk hårdt ramt af NF? Så hellere se, om man kan undgå sygdommen ved sædcellesortering og så vide, at man bedre kan være der for sine børn. Adoption er også en mulighed for mig. For så ved man i hvert fald, at børnene ikke får sygdommen. Og hvis man ikke kan få sine egne børn, så kan man hjælpe andre børn på den måde. Jeg kan være med til at give dem og mig selv en god tilværelse”, afslutter Rasmus håbefuldt.



HVEM ER VI?

Sjældne Diagnoser er en frivillig organisation for små foreninger.

Foreningernes medlemmer er voksne og børn med sjældne sygdomme og handicap samt deres pårørende- sjældne borgere. I 2019 havde Sjældne Diagnoser 56 medlemsforeninger.

Sjældne Diagnoser huser også Sjældne-netværket for mennesker, der lever med sygdomme så sjældne, at der ikke findes en relevant forening.

Se mere om Sjældne Diagnoser her:

www.sjaeldnediagnoser.dk



Sjældne Diagnoser

Blekinge Boulevard 2
DK-2630 Taastrup
+45 33 14 00 10
mail@sjaldnediagnoser.dk
sjaldnediagnoser.dk