

# Erfaringer fra Sjældne Familiedage

Ved Thomas Aue Sobol

Livet før



# Livet efter

- Fødslen
- Den følelsesmæssige reaktion efter fødslen
- Det videre forløb





# Hvad er CHARGE-syndrom?

**C** oloboma

**H** eart

**A** tresi

**R** etardation

**G** enitals

**E** ar

”**B**” for behavior mangler

Diverse **sansetab**

- 1 barn pr. 15.000-17.000 fødsler
- Ca. 20 børn og unge i Danmark med CHARGE
- **Ny genfejl:** I 2004 fandt man fejlen på gen CHD7 - 2/3 med CHARGE har denne genfejl

# Da diagnosen stilles

- Beskeden om den sjældne diagnose
- En ny erkendelse
- Det sjældne – kontakten til social-og sundhedsvæsenet



# Albert har i dag følgende diagnoser og udfordringer

- Hjertefejl, Steno Fallot Tetralogia
- Øsofagus atresi - spiserørsforsnævring
- Nedsat syn - kolobom på synsnerven i venstre øje
- Døvhed
- Hæmmet vækst
- Forhøjet intrakranielt tryk
- Venøse misdannelser
- Dysfunktionelle kranienerver
- Sen sproglig start (tegnsprog)
- Manglende kønshormoner
- Misdannede buegange i mellemøret – dårlig balance
- Lav muskeltonus
- Nedsat proprioceptiv sans – evne til at mærke kroppen
- Hypermobilitet
- Fejlstilling i knæ og ankler
- Hyppige luftvejsinfektioner
- Søvnbesvær
- Spiseproblemer
- Forstoppelse
- Refluks
- Nedsat føle, lugte og smagssans?

# Albert og vores kontakt til sundhedsvæsenet

## Hospitaler og læger

- Hjerteambulatoriet, RH
- Lungeambulatoriet, RH
- Børnekirurgisk afd., RH
- Neurologisk afd., RH
- Neonatal, RH
- Psykiatrisk Skadestue, RH
- Klinik for psykologi, RH
- Vækst og reproduktion, RH
- Børnemodtagelsen, RH
- Øre, næst, hals afd., RH
- HovedOrtoCentret, RH
- Øjenklinikken, RH
- Klinisk Genetisk afd., RH
- Klinik for ergo- og fysioterapi, RH
- Børnemodtagelsen, RH
- Klinik for Sjældne Handicap, RH
- Audiologisk afd., Gentofte Hospital
- Øre, næse, hals afd., Gentofte Hospital
- Børneafdelingen, Gentofte Hospital
- Øjenklinikken, Glostrup Hospital
- Skeleklivnikken, Glostrup Hospital
- Barselsafdeling, Frederiksberg Hospital
- Børneafdeling, Hvidovre Hospital
- Immunologisk afdeling, Hvidovre Hospital
- Akademiska Sjukhuset, Uppsala
- Amerikanske og europæiske læger og forskere
- Egen læge
- Speciallæger
- Vagtlæge



# Albert og vores kontakt til socialvæsenet mm.

## **Frederiksberg Kommune**

- Socialrådgiver 1
- Socialrådgiver 2
- Socialrådgiver 3
- Familieafdelingen
- PPR
- Høre-tale-pædagog
- Psykolog
- Sundhedsplejersken
- Dagtilbudsafdelingen
- Kommunikationscentret

## **Specialinstitutionen Troldemosen**

- Ledelse og pædagoger

- Fysio- og ergoterapeut, høre-tale-pædagog

## **Desuden**

- VISO
- Center for Døvblindhed og Høretab, Aalborg
- Materiale Centret, Aalborg
- Center for Døve, Herlev
- Skolen på Kastelsvej (tegnsprogsundervisning).
- Fredericiaskolen (tegnsprogsundervisning).
- Savah specialsko

# De særlige udfordringer ved sjældenheden og kompleksiteten

- Vi er tovholderne
- Ofte ingen eller dårlig kommunikation
- Læger har begrænset viden
- Konstant bekymring og dårlig samvittighed
- Glæde når tingene lykkes



# Motivationen for Sjældne Familiedage



- Albert 1½ år gammel
- Ønskede at møde andre familier
- Ønskede at blive klogere
- Var i tvivl om vi kunne overskue det

# Det direkte udbytte

- Indholdet
- Vi er ikke alene
- Stærke forældre
- Tale med andre mænd
- Accept af følelser
- Albert passet af en fremmed
- Andre har det værre
- Egenomsorg (familiemål)



# Udbytte på længere sigt

- Søger mødet og fællesskaber med andre forældre
- Facebookgruppe - netværk
- Bedre forståelse for hinanden
- Initiativtager vs. offer
- Kommunikationen med 'systemet' – at være diplomat



Albert og Bertram  
i dag