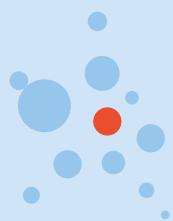


Sjældne Diagnoser

“Det er de stærke,
der overlever”



Undersøgelse af samspillet med social- og sundheds-
sektoren blandt borgere med sjælden sygdom og handicap



Sjældne Diagnoser

Denne rapport er udgivet af Sjældne Diagnoser

Handicaporganisationernes Hus
Blekinge Boulevard 2
2630 Taastrup

Tlf. 3314 0010
mail@sjældnediagnoser.dk
www.sjældnediagnoser.dk

Grafisk produktion subo.dk

ISBN
978-87-989614-9-9

Foto
Joachim Rode (forside, 1)
Heidi Frederikke – Photo (forside, 2)
Heidi Kristina Schoch (forside, 3)
Steen Evald (bagside)

Udgivelse
Februar 2014

Redaktion
Birthe Byskov Holm (ansvh.)
Ane Lind Møldrup
Lene Jensen
Stephanie Jøker Nielsen (interviews)

Undersøgelsen er muliggjort med støtte
fra Sundhedsstyrelsen

Indhold

3	Forord
4	Resumé
6	Introduktion
9	Kapitel 1: Sundhedsvæsen
9	Indgangen til sundhedsvæsenet
12	Sjældnen i sundhedsvæsenet
17	Kapitel 2: Socialforvaltning
17	Indgangen til socialforvaltningen
17	Samarbejdet med socialforvaltningen
24	Sjældnen i det sociale system
29	Kapitel 3: Familieliv
29	Tidsforbrug
29	 Koordination
32	Arbejdsmarkedstilknytning
33	 Trivsel
36	Netværkets betydning
40	Perspektivering



Forord

I efteråret 2013 gennemførte Sjældne Diagnoser en interviewundersøgelse med pårørende og borgere med sjældne lidelser med det formål at få et dybere indblik i de sjældne borgeres oplevelse af hverdagen og samspillet med social- og sundhedssektoren.

I forbindelse med interviewundersøgelsen gennemførte Sjældne Diagnoser i efteråret 2013 en workshop med deltagelse af særligt inviterede patientrepræsentanter, fagfolk og forskere. Formålet med workshoppen var at identificere de sjældnes udfordringer i kontakten med social- og sundhedsvæsenet samt at udvikle byggesten til at imødekomme disse udfordringer. Workshoppen er afrapporteret selvstændigt.

I denne afrapportering af interviewundersøgelsen giver vi ordet til de sjældne borgere og deres pårørende. Med egne ord beskriver de hvilke områder i hverdagen, de oplever som problematiske. De giver også et bud på, hvorfor de oplever dette, og hvilke indsatsområder, de mener, vil kunne styrke sjældne borgeres håndtering af hverdagen.

Vores ambition med både workshop og interviewundersøgelse er at give et indblik i, hvad det vil sige at leve med en sjælden lidelse. Det er vigtigt for relevante beslutningstagere og for sundheds- og socialfagligt personale, der har med borgere med sjældne diagnoser at gøre, at være opmærksom på de sjældnes særlige problemstillinger.

Vi håber, at undersøgelsen vil give inspiration til at styrke den fremtidige indsats i det offentlige velfærdssystem for borgere med komplekse lidelser.

Birthe Byskov Holm

Formand

Sjældne Diagnoser er en paraplyorganisation for foreninger, der repræsenterer mennesker med sjældne sygdomme og handicap og deres pårørende. Vi arbejder for bedre leve- og behandlingsvilkår for alle mennesker i Danmark med sjældne diagnoser.

Resumé

I efteråret 2013 gennemførte Sjældne Diagnoser en interviewundersøgelse blandt pårørende og borgere med sjældne lidelser. Denne afrapportering fremstiller, hvordan hverdagen og samspillet med den offentlige sektor opleves fra borgernes side, og afspejler således ikke synspunkter fra fagpersoner eller andre aktører i social- og sundhedsvæsenet.

Undersøgelsens resultater viser, at man skal være ressourcestærk og kende sine veje for at kunne navigere i de offentlige velfærdssystemer - som en mor udtrykte det: *"Det er de stærke, der overlever"*.

Set fra familiernes synspunkt er et af hovedproblemerne i **sundhedsvæsenet** at blive taget alvorligt i mødet med den praktiserende læge eller hospitalet, når man opdager, at noget ikke er, som det skal være. Derudover har familierne oplevet problemer med at blive diagnosticeret og at blive henvist til de rette specialister. Der er et stort ønske om, at der bliver taget bedre hånd om familiens psykiske reaktion ved diagnosetidspunktet.

Manglende koordination, kontrol og overblik over sygdommen er et kerneproblem blandt de voksne borgere. Oplevelsen er, at den praktiserende læge har for lidt kendskab til de sjældne lidelser til at kunne varetage denne rolle, og at ingen andre i systemet har ansvar for det.

Et af problemerne i **socialsektoren** handler ligeledes om indgangen. Mange familier er først sent i forløbet blevet opmærksomme på muligheden for at få støtte af kommunen. Familierne oplever stor uigennemsigthed i sagsbehandlingen, og i forhold til hvilke støttemuligheder der findes. De oplever, at de ingen information får fra kommunen, men tilfældigt er blevet opmærksomme på støtteordninger, der har været relevante for dem. Denne uigennemsigthed og mangel på information er med til at skabe mistillid til socialforvaltningen. Støtteordningerne opleves som unødigt uflexible, hvilket påvirker familiernes hverdag negativt.

Sjældenheden betyder, at standardprocedurer sættes ud af spil. Det gælder for eksempel omkring indhentning af dokumentation. Mange familier oplever, at sagsbehandleren henter information om deres helbredstilstand fra den praktiserende læge, men at dette er irrelevant, da det er specialisterne, der sidder inde med den viden, forvaltningen efterspørger. Derfor oplever familierne i særlig høj grad, at skulle formidle viden mellem de involverede sektorer. Det kompliceres af, at der ofte skiftes sagsbehandler, hvormed kontinuiteten og det opbyggede vidensgrundlag forsvinder. Samtidig oplever familierne manglende anerkendelse af deres behov og direkte mistro fra sagsbehandlingernes side. Familierne mener selv, at det skyldes, at sagsbehandleren intet kendskab har til deres diagnose og følgerne af den. Generelt opleves det sociale system som tungt med lange sagsbehandlingstider og behov for ankesager og inddragelse af det politiske niveau.

Familielivet bliver i høj grad påvirket, når man lever med sjælden sygdom eller handicap. Mange beskriver, at det har bragt den nære familie tættere sammen, men at det også udfordrer familierelationerne. Det er således en balancegang mellem et stærkt bånd og overbelastning, der truer familiernes sammenhængskraft. Mange familier fortæller, at konsekvensen af deres ændrede situation har været, at deres hverdag er blevet mere bundet, at der er blevet tyndet ud i vennekreds og familie, at de har haft psykiske efterreaktioner, at det har konsekvenser for raske søskende og for karrieremuligheder for begge forældre og blandt voksne med sjældne diagnoser.

I snit bruger de interviewede familier 25 timer om måneden på kontakten til social- og sundhedsvæsenet. De har typisk over ti aktuelle kontaktpunkter i social- og sundhedssektoren, hvoraf mange skal koordineres ved at viden skal videreføres. Generelt har interviewpersonerne haft et stort antal instanser inde over hele forløbet.

Netværket til andre med samme diagnose har stor betydning for familierne. Her henter familierne opbakning i hverdagen, møder ligesindede, der forstår deres situation, får inspiration til hvordan de skal tackle hverdagen og henter viden om sygdommen, behandlere og socialområdet.

¹Socialstyrelsen (2013). <http://socialstyrelsen.dk/handicap/sjaeldnehandicap> (03.02.14).

²Sundhedsstyrelsen. Sjældne handicap – Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet. København: Sundhedsstyrelsen, 2001.

³Aymé S., Kole A., Groft S. (2008). Empowerment of patients: lessons from the rare diseases community. Lancet, 14, 371(9629), 2048-51

⁴Lund A. M., Skovby F. (2006). Optimering af indsatsen over for mennesker med sjældne sygdomme. Ugeskrift for Læger, 168 (15-16), 1547-50.

⁵Sjældne Diagnoser. Støtte og rådgivning i hverdagen. En undersøgelse af den sociale indsats over for familier med sjældne diagnoser, 2005 eller den kortere version: Sjældne Diagnoser. "Guldkunde" i det sociale system, 2005. (<http://www.sjaeldnediagnoser.dk/documents/00189.pdf>)

Introduktion

Det særlige ved de sjældne

Mange tusinde borgere i Danmark lever med en sjælden diagnose. En diagnose regnes for sjælden, når antallet af ramte med samme diagnose er færre end to pr. 10.000 personer¹, dvs. maksimalt 1.000 personer i Danmark². Hertil skal en række kendetegn være at finde idet diagnoserne er kroniske, alvorlige, komplekse og typisk genetisk betingede. På grund af kompleksiteten og sjældenheden fordrer diagnostik, behandling og social støtte en særlig indsats i social- og sundhedssektoren og andre relevante sektorer³. Det særlige ved at have en sjælden diagnose kendetegnes således blandt andet ved:

- *Lav prævalens / få personer med samme diagnose*
- *Problemer med at få stillet den rette diagnose⁴*
- *Stor geografisk spredning*
- *Alvorlige, komplekse tilstande og syndromer, der kræver en tværfaglig tilgang og at mange fagpersoner involveres*
- *Begrænset viden om den enkelte diagnose og følgerne af den – både blandt fagpersoner og i samfundet generelt*
- *At ovenstående skaber en høj grad af sårbarhed i den enkelte sjældne familie*

På trods af en ofte stor alvorlighedsgrad er der i mange tilfælde hverken medicin eller anden behandling at få. Men for nogle diagnoser er der i de senere år udviklet bedre behandlingsmuligheder, hvilket betyder, at flere overlever ind i voksenalderen. Det giver nye og ukendte udfordringer for de sjældne familier og deres foreninger – og for såvel sundheds- som socialsektor.

I 2005 undersøgte Sjældne Diagnoser gennem en større spørgeskemaundersøgelse sjældne borgernes oplevelse af hverdagen og samspejlet med social- og sundhedssektoren⁵. Kort fortalt viste undersøgelsen, at der er særlige problemstillinger forbundet med at have en sjælden diagnose. For det første har den sjældne familie et stort udækket informationsbehov. For det andet føler familierne, at det er dem selv, der holder sammen på sagsforløbet. Endelig er der et stort behov for praktisk viden, et behov de fleste søger at få dækket gennem fællesskabet i en patientforening. Herudover indeholder rapporten en række tal over familiernes tidsforbrug til kontakt med sundheds- og socialvæsen, der viser, at der bruges så meget tid på disse kontakter, at det går ud over familielivet.

⁶ Gudmundsdottir DB (2009). Posttraumatic stress disorder and psychosocial distress in children with chronic disease and their families: Risk and resilience factors. PhD thesis, Aarhus University.

⁷ Graungaard A. H., Andersen J. S., Skov L. (2011). When resources get sparse: A longitudinal, qualitative study of emotions, coping and resource-creation when parenting a young child with severe disabilities. *Health*, 15(2) 115–136.

Graungaard A. H. (2006). How do they manage? The development of a theory of resource-creation through a qualitative study of parents of a severely disabled child. PhD thesis, Copenhagen University.

⁸ Raina P, O'Donnell M, Rosenbaum P, et al. (2005). The Health and Well-Being of Caregivers of Children with Cerebral Palsy. *Pediatrics* 115(6): 626–636.

⁹ Barakat, L. P., Kazak, A., Meadows, A. T., Casey, R., Meeske, K. Stuber, M. L. (1997). Families surviving childhood cancer: a comparison of posttraumatic stress symptoms with families of healthy children. *Journal of Pediatric Psychology*, 22, 843-859.

¹⁰ Afrapportering af Sjældne Diagnoser workshop på socialområdet, 2013. <http://www.sjaeldnediagnoser.dk/00362/00365/>

Gudmundsdottir har undersøgt den psykiske belastning blandt forældre til børn med forskellige alvorlige diagnoser. Sammenlignet med familier med børn med mere almindelige diagnoser oplever de sjældne familier ofte mindre social støtte omkring diagnosetidspunktet og har større problemer med at tackle situationen følelsesmæssigt. Som en indirekte konsekvens heraf har de sjældne familier en højere risiko for at udvikle stressreaktioner såsom post-traumatisk stress syndrom. Denne risiko er ikke afhængig af diagnosens alvorlighed men af forældrenes egen oplevelse af at kunne tackle situationen.⁶

Graungaard har undersøgt forældres håndtering af at få et barn med et svært, kronisk handicap. Hun viser, at det er en stressende begivenhed, der vedvarende belaster familierne både følelsesmæssigt og praktisk. Særligt mødet med socialforvaltningen bidrager til en øget oplevelse af stress blandt familierne. Forældres stress påvirker hele familien, da det påvirker forældrenes evne til at kunne tage sig af familien.⁷ Det er derfor vigtigt at fokusere på familiens funktion, da en velfungerende familie er essentiel for at kunne håndtere stress og det fysiske og psykiske velvære.⁸ Der er yderligere en stærk sammenhæng mellem børns mistrivsel i forhold til deres sygdom eller handicap og forældrenes stress-niveau.⁹

Metode

På denne baggrund gennemførte Sjældne Diagnoser i efteråret 2013 en kvalitativ undersøgelse med det formål at give et aktuelt billede af, hvordan det opleves at leve med en sjælden diagnose i forhold til hverdagen og samarbejdet med social- og sundhedssektoren. Undersøgelsen består dels af en workshop for sjældne patientrepræsentanter, fagfolk på socialområdet samt forskere. Og dels af en række interviews med pårørende og borgere med sjældne lidelser. Nærværende afrapportering handler om interviewundersøgelsen, mens workshoppen er afrapporteret selvstændigt¹⁰.

Formålet med interviewundersøgelsen er at komme et spadestik dybere ned i problemstillingerne og få sat ord på, hvad der opleves som problematisk, hvorfor og hvad familierne ser som aktuelle indsatsområder. Samtidig har det været et formål at undersøge, hvor vidt der er særlige forhold, der gør sig gældende i det sociale system, når man har en sjælden lidelse.

I alt 11 familier, heriblandt forældre til børn, unge og voksne med sjældne diagnoser samt voksne borgere med en sjælden diagnose, blev interviewet. Interviewene var semistrukturerede med mulighed for at forfølge interessante emner undervejs. Alle interviews blev gennemført og transskriberet af samme interviewer. Interviewene blev udført i familiernes eget hjem, med én undtagelse, for at sikre så tryk en atmosfære som muligt og for at give intervieweren et bedre billede af de enkelte familier. Ved interview af forældre blev begge forældre opfordret til at deltage, så vidt de boede sammen. Deres børn deltog ikke under interviewet.

⁶ Gudmundsdottir DB (2009). Posttraumatic stress disorder and psychosocial distress in children with chronic disease and their families: Risk and resilience factors. PhD thesis, Aarhus University.

⁷ Graungaard A. H., Andersen J. S., Skov L. (2011). When resources get sparse: A longitudinal, qualitative study of emotions, coping and resource-creation when parenting a young child with severe disabilities. *Health*, 15(2) 115–136.

Graungaard A. H. (2006). How do they manage? The development of a theory of resource-creation through a qualitative study of parents of a severely disabled child. PhD thesis, Copenhagen University.

⁸ Raina P, O'Donnell M, Rosenbaum P, et al. (2005). The Health and Well-Being of Caregivers of Children with Cerebral Palsy. *Pediatrics* 115(6): 626–636.

⁹ Barakat, L. P., Kazak, A., Meadows, A. T., Casey, R., Meeske, K. Stuber, M. L. (1997). Families surviving childhood cancer: a comparison of posttraumatic stress symptoms with families of healthy children. *Journal of Pediatric Psychology*, 22, 843-859.

¹⁰ Afrapportering af Sjældne Diagnoser workshop på socialområdet, 2013. <http://www.sjaeldnediagnoser.dk/00362/00365/>

Interviewene er analyseret ud fra principperne i grounded theory¹¹. Der er således lavet en samlet kategorisering af de emner, interviewdeltagerne har fortalt om, som ligger til grund for temaerne i denne rapport.

Overordnet er temaerne samlet i tre kapitler, der omhandler sundhedsvæsenet, socialforvaltningen og familielivet. Der er lagt stor vægt på at lade familierne komme til orde, derfor er rapporten bygget op om citater fra interviewene.

I rapporten bruges udtrykket "familier" ofte. Det refererer både til familier, hvor det er et barn, men også hvor det er voksne borgere, der har en sjælden diagnose. Baggrunden for dette er, at vi mener, at det altid er relevant at inddrage familien og ikke blot se på den enkelte person, der har en sjælden sygdom eller handicap.

¹¹ Glaser BG & Strauss AL. The Discovery of Grounded Theory – Strategies for qualitative research. Transaction Publishers, 1967.

Kapitel 1: Sundhedsvæsen

Borgere ramt af sjælden sygdom og handicap diagnosticeres og følges forskellige steder i sundhedsvæsenet - som oftest på højt specialiseret niveau. Center for Sjældne Sygdomme (CSS), placeret på henholdsvis Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital, varetager landsdelsfunktionen for en række sjældne diagnoser, idet centrene følger mere end 200 forskellige diagnoser. Centrene er placeret på børneafdelinger, og når patienterne bliver 18 år, bliver de typisk ikke længere fulgt af centrene, idet nogle patientgrupper dog også i voksenalderen følges på centrene. Der findes enkelte andre centre og højt specialiserede behandlingsmiljøer for specifikke sjældne diagnoser, men for mange borgere eksisterer der ikke et sådant samlet tilbud, hvorfor patienterne diagnosticeres og følges andre steder i sundhedsvæsenet.

Indgangen til sundhedsvæsenet

Adgang til undersøgelser og behandling

Blandt de interviewede familier er der både nogle, der har haft gode og dårlige oplevelser med indgangen til sundhedsvæsenet. Kendetegnende for alle familierne er dog, at de påpeger, at man skal være ressourcestærk og veluddannet for at klare sig i sundhedsvæsenet. En familie beskriver det således:

"Det er en fordel at have en boglig uddannelse. Der er selvfølgelig læger, der er dygtige til at forklare, så alle forstår. Men vi oplever, at rigtig mange bruger latinske ord, og så er det altså svært. Dem vi kender med uddannelse, klarer sig bare bedre i systemet, end dem der ikke har. De tør sige noget og er ikke så autoritetstro. Hvis samarbejdet ikke virker, så kan de sige fra."
(Forældre til datter med Albrights hereditære osteodystrofi)

Familier, der har haft en dårlig start på samarbejdet, beretter især, at de har oplevet problemer med at blive taget alvorligt i sundhedsvæsenet. De har haft svært ved at få adgang til undersøgelser og er blevet sendt hjem igen. En mor fortæller:

"I løbet af 9. klasse faldt han og blev tiltagende mere klodset. Han blev moppet på grund af sin nye adfærd, men der kom til at gå lang tid, inden vi fik ham diagnosticeret. Jeg havde en mistanke, da min daværende mand havde ataksi, men på hospitalet ville de ikke tage ham ind til test, for ataksi var ikke normalt i den alder. Der gik et år, inden hospitalet tog ham ind. Da viste det sig, at han var syg." (Mor til søn med Machado-Joseph sygdom)

En anden familie fortæller, at de, på trods af at sundhedsplejersken ikke ville tage ansvar for deres spæde datters helbredstilstand, havde problemer med at blive taget seriøst på hospitalet:

"Hun havde tynd afføring 12 gange i døgnet, så vi tog på sygehuset. De mente, at vi bare skulle tage hjem, for det gik nok snart over. Men vi nægtede at tage hjem, før de havde fundet ud af, hvad det var... hun havde det ikke godt. Hun optog ikke næring, blev sløv og sov hele tiden. I de timer hun var vågen, der skreg hun. Så vi blev indlagt[...] Jeg fik at vide, at jeg holdt hende forkert, når hun skulle bøvse, og at det var det, der var galt. Der står også i journalen, at hun spillede os et puds. Så fik hun lagt næsesonde, og vi fik at vide, at vi bare skulle tage hjem og lære hende at spise[...] Vi ville til Rigshospitalet, men det kunne der ikke være tale om." (Forældre til datter med Shwachman-Diamond syndrom)

At komme videre i systemet til de specialiserede afdelinger for at få stillet en korrekt diagnose beskrives af flere familier som problematisk. En familie fortæller, at det er okay, at den enkelte læge ikke ved alt, så længe de selv anerkender det og viderehenviser til specialisterne:

"Der var så mange læger, der havde alle mulige idéer. Der var kun én, der sagde, at nu vidste han ikke, hvad han skulle gribe i, så han måtte sende os videre. Det, syntes vi, var fair nok." (Far til datter med Shwachman-Diamond syndrom)

En anden familie beskriver, at de først viderehenvises til Center for Sjældne Sygdomme (CSS) på eget initiativ efter 10 år uden en diagnose, da familien ser noget om centret i fjernsynet:

"Vi gik til egen læge og blev henvist til det lokale sygehus. Der gik vi i 10 år, og intet skete. Så ser vi noget om de sjældne. Det har vi slet ikke hørt, at der er noget, der hedder. Vi forlanger at komme til CSS [...] Her får vi at vide, at han har en kromosomfejl. Der er kun ham - på verdensplan." **(Mor til søn med kromosomfejl)**

En kvinde, der er diagnosticeret som voksen, fortæller, at det kan være en lang vej at nå frem til en diagnose:

"Det fungerer overhovedet ikke, når man har en sjælden ting, lægerne ikke ved, hvad er. De har en mistanke og undersøger det, er det ikke det, ryger man tilbage til egen læge. [...] Til sidst giver lægen op og siger, at man ikke fejler noget." **(Kvinde med Ehlers-Danlos syndrom)**

Samme kvinde endte med at blive "diagnosticeret" af sin rengøringshjælp. Hun fortæller:

"Jeg har besøg af en kvinde, som skal gøre rent hos mig. Da hun ser mig, udbryder hun: 'Guvud jeg vidste da godt, du havde noget med benene, men jeg vidste ikke, du havde Ehlers-Danlos syndrom'. Hun havde arbejdet med handicappede og havde set det før." **(Kvinde med Ehlers-Danlos syndrom)**

Der er ikke kun vejen til en diagnose, der opleves som problematisk. Der er flere, der har været utilfredse med den måde samtalen omkring diagnosen er blevet håndteret på. Det handler næste afsnit om.

Diagnose-samtalen

Flere familier kommenterer, at opfølgningen på samtalen, hvor de eller deres barn fik stillet diagnosen, var mangelfuld. Der er et stort ønske om, at der etableres procedurer, der inkluderer en opfølgende samtale med en sygeplejerske eller psykolog eller i hvert fald et åbent tilbud herom. Enten lige efter diagnosen stilles eller et par dage efter. En mor fortæller:

"Da vi fik beskeden på Panum Institutet, kunne jeg godt have brugt, at de havde sagt, at der var en psykolog. Så det er procedure, at man får tildelt en tid. Det skal ikke være, lige når man får beskeden men to-tre dage senere. Det kunne jeg virkelig godt have tænkt mig." **(Mor til voksen datter med Huntingtons sygdom)**

Der er også et ønske om, at lægen udleverer skriftligt materiale om diagnosen og den information, der gives ved samtalen, da det kan være svært efterfølgende at huske, hvad der er blevet sagt. Også mundtlig og skriftlig information om relevante netværkstilbud som patientforeninger er et stort ønske. Mange af familierne oplevede at stå alene og på bar bund, da de fik diagnosen. Et forældrepar beskriver her deres oplevelse med at få en diagnose på datteren, som dog senere viste sig at være forkert:

"Da vi var på sygehuset kom en læge og fortalte os, at nu havde de fundet diagnosen. Så satte han sig ned med et stykke papir og tegnede celler - vi fattede intet. Så sagde han, at hun ikke blev ret gammel, og alt han sagde den næste halve time, hørte jeg slet ikke. [...] Det var uprofessionelt, at han ikke havde taget en sygeplejerske med, som kunne samle os op bagefter. [...] Vi var jo på en afdeling for meget små børn, som var dødsyge, og vi havde set et par små kister blive båret ud. Alt det lå jo i vores bevidsthed." **(Forældre til datter med Shwachman-Diamond syndrom)**

En anden mor beskriver på lignende vis hendes oplevelse med at få stillet en diagnose på sønnen, som dog heller ikke var den rigtige:

"Da vi fik diagnosen, blev vi kaldt til et nyt sygehus. Den nye læge anede ikke, hvad det var. Vi piskede hjem og slog diagnosen op på nettet og så, at de fleste døde inden 12-års alderen. Vi kunne ikke fatte, at de sendte os hjem med sådan en besked fredag eftermiddag." **(Mor til søn med kromosomfejl)**

De familier, der beskriver, at opstarten med hospitalet er forløbet godt, har oplevet, at der er taget hånd om både barnets behandling og hjælp til at få den nødvendige støtte på socialområdet. Psykologhjælp efterspørges dog fortsat, som en mor fortæller:

"Der blev sat så meget andet i værk, men der manglede noget psykologhjælp. Én man kan trække på, uden at det skal koste 1.200 kr. hver gang. Det har vi slet ikke råd til." **(Mor til søn med osteogenesis imperfecta)**

De oplevede problemer omkring indgangen til sundhedsvæsenet og diagnosesamtalen er områder, der er genkendelige for mange brugere af sundhedsvæsenet. Men problemerne kompliceres af, at diagnosen er sjælden. Den er sværere at stille og det kan være sværere at give fyldestgørende information ved diagnosesamtalen, fordi man ikke altid har særlig stor viden om de sjældne sygdomme. I næste afsnit fokuseres på de emner i interviewet, der særligt karakteriserer det at have en sjælden sygdom.

Sjælden i sundhedsvæsenet

De specialiserede centre som tovholdere

De interviewede børnefamilier er trygge ved at være tilknyttet CSS. . Det er dog langt fra alle familier, der med fordel kan henvises til CSS, der har oplevet at blive henvist pr. automatik. Familierne fortæller, at de ved centrene oplever, at der bliver taget hånd om hele barnets sygdom. Fx:

"...fra den dag [da familien kom til CSS] blev alt jo nemt. Der er alt kompetence, og der var der nogen, der vidste, hvad de snakkede om. Det har vi ikke mødt før." (Mor til søn med kromosomfejl)

Der er dog et stort ønske om, at centrene tilknyttes psykologer. For det er ikke blot ved diagnositidspunktet psykologhjælp efterlyses, det er generelt en mangelvare. Flere familier giver udtryk for, at de savner psykologhjælp i behandlingssystemet både til dem selv og til deres børn. En mor fortæller:

"Vi har efterlyst psykologer ad flere omgange. Vi havde en knalddygtig en, der kom i vores hjem, indtil vores søn startede i skole. Det var chefen for PPR [Pædagogisk, Psykologisk Rådgivning i kommunen], som selv havde et handicappet barn. Han gik på pension, og så var det slut. Da vi bad om at komme til Augustenborg, hvor min søn er udredt, fik vi at vide, at der findes en psykolog på specialskolen. Men hun har mange børn, og det er ikke lykkedes os at komme igennem. Vi synes, det ville være dejligt, hvis der var en psykolog fast tilknyttet CSS, man kunne henvende sig til." (Mor til voksen søn med kromosomfejl)

En anden mor fortæller:

"Jeg har da tænkt, at vi skulle have været til psykolog alle sammen. Men der har været så meget. Vi kunne have haft godt af det. Jeg har aldrig fået samling på det her. Hans søster har fået psykologhjælp, da hun fik diagnosticeret diabetes, der får man det automatisk tilbudt. Men med de sjældne diagnoser som drengene har, der får man ikke tilbudt noget overhovedet." (Mor til voksen søn med Machado-Joseph sygdom og søn med sjælden nyresygdom)

En mor til en voksen datter med Huntingtons sygdom, der er tilknyttet Hukommelsesklinikken ved Rigshospitalet, er også glad for behandlingen, fordi alt er koordineret et sted, og samme læge er tovholder på datterens behandling. Her er der også tilknyttet psykologer. Hun beskriver:

"Hvis min datter har brug for at komme derind, så ringer hun bare og får en tid. Ellers er hun der en gang om året til tjek fysisk og psykisk. Der er socialrådgiver og psykolog tilknyttet, hvis man har brug for det. Det kan da godt være, at hun skal undersøges på en anden afdeling, men det sørger hendes læge derinde [på hukommelsesklinikken] for." (Mor til voksen datter med Huntingtons sygdom)

Der kan dog være problemer, selv om man er tilknyttet et specialiseret center, når indgangen til sundhedsvæsenet går via de almindelige tilbud. En mor fortæller, at det for eksempel kan være vanskeligt at få de ikke-specialiserede afdelinger til at følge specialisternes anbefalinger. Hun beskriver:

"Børneafdelingen [CSS] havde informeret os om, at hvis vores søn fik et brud, var det vigtigt, at der blev lagt en støttende gips. Sidst vi dukkede op på skadestuen, ville de ikke gøre det. Vi forklarede dem, hvordan vi var blevet informeret, men det, vurderede de ikke, var nødvendigt. Jeg ringede til børneafdelingen. Børnelægen måtte op i det røde felt og have fat i bagvagten og forklare, hvordan det skulle gøres. Hun blev sendt rundt i systemet, men til sidst lykkedes det, og så blev der råbt højt. Inden for 10 minutter var der lagt en gips. Det er altså lidt træls." **(Mor til søn med osteogenesis imperfecta)**

Faderen fortæller videre, at det ikke er et enkeltstående tilfælde, men et gentagende problem:

"Jeg var nede med ham [for at få lagt gipsen om]. Der skulle jeg minde dem om, at der lå anvisninger på deres pc fra om fredagen, hvor gipsen blev lagt. Det virker som om, at det er den læge, som er på vagt, der bestemmer. Også selv om vi prøver at forklare, at der er særlige hensyn." **(Far til søn med osteogenesis imperfecta)**

Et forældrepar, der venter deres tredje barn, fortæller, at de oplevede problemer med koordinationen mellem det lokale sygehus og det højt specialiserede niveau, da de skulle have taget en moderkagebiopsi, for at undersøge om deres foster var disponeret for samme sygdom som deres datter. Moderen fortæller:

"Jeg skulle have lavet en moderkagebiopsi. Vores lokale sygehus ville lave den og sende den til Kennedy Centret. Efter 14 dage ringer jeg til Kennedy Centret for at få svaret. De har intet hørt og ringer til Rigshospitalet og Odense Universitetshospital for at høre, om de har modtaget noget. Det har de ikke. Kennedy Centret finder ud af, at prøverne skal til Holland ekspres, da jeg er ved at være over de tolv uger [i graviditeten]. De fortæller også, at hvis de havde lavet prøven, havde jeg haft svaret inden for en time." **(Mor til datter med Shwachman-Diamond syndrom)**

Det er endnu et eksempel på, at man som bruger af sundhedsvæsenet skal være om sig, og følge op på tingene.

13

18 år og hvad så?

Langt de fleste personer over 18 år med en sjælden diagnose er ikke tilknyttet CSS. Flere forældre til unge beskriver, at koordinationen af deres børns behandling har været problematisk, efter de unge ikke længere er tilknyttet CSS. En mor fortæller, at de slet ikke oplever, at sønnens sygdom kontrolleres i dag:

"Han er ikke til kontrol på sit Angelman syndrom. [...] Det, synes jeg, ikke er særlig rart. Før i tiden fik han et tjek hvert år, og CSS holdt øje. Det er der ikke nogen, der gør mere. Det savner jeg." **(Mor til voksen søn med Angelman syndrom)**

En anden mor fortæller:

"Ved sidste kontrol ved CSS sagde jeg: 'jeg går ikke herfra, før du har givet mig et navn på den, som skal følge hende nu'. Sygeplejersken sagde: 'det kan man ikke få, I må bruge jeres praktiserende læge'. Hvertil jeg svarede, at det ikke var en mulighed, for hun ved ikke noget [om diagnosen]. Det vidste overlægen, og han fandt en person, men det sejler." **(Mor til voksen datter med tuberøs sclerose)**

Moderen fortæller videre, at det ikke blot er koordinationen, der er et problem. De nødvendige undersøgelser foretages ikke altid af fagpersoner, der har nok viden om sygdomme. Datteren skal fast have lavet nyrescanninger, kontrolleres af en neurolog og til kontrol for sin epilepsi, som foretages ved tre forskellige specialiserede afdelinger. Moderen fortæller:

"Sidst hun blev nyrescannet, var det ultralyd, men der skal en MR-scanning til, da hun har risiko for blodfyldte cyster og cyster med kræft. Man skal passe på de blodfyldte cyster, for hvis de springer, dør man. Vi fik aldrig svar på scanningen. De nyrelæger, som skulle tage sig af det, kom ikke på banen. Jeg kontaktede CSS og spurgte: 'hvad pokker skal vi gøre.' De sagde: 'ring og sig at du er formand for foreningen.' Jeg fik fat på en sygeplejerske, men hun kunne ikke finde journalen." (Mor til voksen datter med tuberøs sclerose).

Centrets bemærkning om, at moderen skal slå på, at hun er formand for patientforeningen, vidner om, at det kræver autoritet og ressourcer som patient at manøvrere i sundhedsvæsenet. En anden mor fortæller, at de er gået gennem regionsrådsformanden for at få lov til at forblive tilknyttet specialistbehandlingen på CSS, efter sønnen fyldte 18 år:

"Jeg kontaktede regionsrådsformanden og sagde: 'I vores region er man på herrens mark, for der er ikke nogen, der kan tage sig af behandlingen'. Så fik jeg en skrivelse om, at vores søn ville være tilknyttet CSS fremover, og at regionen nok skulle betale. Men det hjælper kun os og ikke andre." (Mor til voksen søn med kromosomfejl)

Da sjældne lidelser ofte påvirker flere organer eller funktioner på én gang, er koordination og samarbejde i sundhedsvæsenet et tema, de interviewede familier gentagne gange problematiserer. Dette gælder fx problemer med at få bragt informationer fra en afdeling videre til en anden. En mor fortæller:

"Da min søn skiftede afdeling, kunne de ikke finde ud af at sende informationer videre. Jeg undrede mig, da det var inden for samme hospitals rammer og var vigtigt, at den ene afdeling vidste, hvad den anden gjorde og omvendt. Jeg måtte personligt bære stakken af papirer fra den ene afdeling til den anden og videregive informationer. [...] Jeg har oplevet det samme med min anden søn, hvor vækst- og nyreafdelingen burde arbejde sammen, det var også trægt." (Mor til søn med Machado-Joseph sygdom og søn med sjældnen nyresygdom)

En kvinde med Ehlers-Danlos syndrom, som er en bindevævssygdom, savner også koordination og sammenhæng i sundhedsvæsenet. Hun fortæller, at hun var uheldig at beskadige sit knæ, mens hun havde en skade i skulderen, hvorfor armen var bundet ind og skulle aflastes. Skadestuen tilkalder en læge fra reumatologisk afdeling. Det er samme læge, der nogle dage forinden havde undersøgt skulderen og vurderet, at den skulle holdes i ro. Reumatologen giver kvinden et par krykker, så hun kan aflaste knæet. Til det siger hun:

"Da du kiggede på min skulder forleden, sagde du, at jeg ikke måtte bruge den. Lægen siger: 'jamen nu er jeg ansat til at kigge på dit knæ'. De ser ikke på det hele menneske, og det er der ingen afdelinger, der gør! De har kun øje for det, de arbejder med. Der ligger problemet i det danske sundhedsvæsen - det er et reservedelsværksted. Det, jeg mangler mest, er en tovholder. Én der udarbejder en journal, som beskriver hele mig, i stedet for at der ligger journalnotater fra 130 forskellige afdelinger. En stor del af kroppen består af bindevæv, så der er mange steder, det kan gå galt." (Kvinde med Ehlers-Danlos syndrom)

Særligt sjældne familier der ikke er tilknyttet CSS eller et andet højt specialiseret center, oplever at blive tildelt et stort ansvar for deres egen sygdom. En grundtanke i det danske sundhedsvæsen er, at den alment praktiserende læge fungerer som patienternes tovholder. Derfor spurgte vi i interviewet familierne, hvor vidt de kunne bruge deres praktiserende læge til denne rolle. Det generelle svar var, at det oplevede de ikke, at de kunne, fordi al behandling og kontrol foregår på de specialiserede hospitalsafdelinger. Den praktiserende læge er derfor ikke inde over behandlingen og har heller ikke den specialiserede viden, det kræver at have overblikket over en sjældent forekommende og kompliceret lidelse. En familie fortæller:

"Vi bruger aldrig den praktiserende læge, da vi alle er tilknyttet sygehuset, og han rører helst heller ikke ved noget." (Mor til voksne sønner med hhv. sjældnen nyresygdom og Machado-Joseph sygdom)

Borgere, der ikke er tilknyttet et af de specialiserede centre for sjældne sygdomme, føler sig i høj grad overladt til sig selv. De savner en tovholder, der har kendskab til diagnosen og holder styr på alle dele af deres sygdomsudvikling samt en større koordination mellem hospitaler og hospitalsafdelinger.

Når specialisterne ikke findes

Selv når man finder frem til de mest specialiserede behandlere i sundhedsvæsenet, kan sjældenheden være et problem. En mor fortæller:

"Det er én overlæge, der har med denne diagnose at gøre, men vi har ikke særlig meget glæde af ham, for han ved ikke, hvad han skal sige og gøre, [...] men der er kun ham." (anonymiseret)

En anden familie fortæller, at det er frustrerende, når lægerne ikke har lyst til at sætte sig ind i ny viden om diagnosen, moderen fortæller:

"På sidste møde fortalte vi om en ny behandling, man har fundet i USA, som kan hjælpe vores datter. Så sagde lægen, at det så han da frem til at høre mere om på et andet tidspunkt. [...] Jeg har bedt om en anden læge. Jeg kontaktede Sundhedsstyrelsen, og de tog os alvorligt. Så nu er vi indkaldt til møde hos den nye læge, og så håber vi, at han har lyst til at interessere sig for, hvad der sker i udlandet." (Mor til datter med Albrights hereditære osteodystrofi)

Én familie har haft problemer med at blive tilknyttet CSS fordi, de ikke havde ekspertisen til at tage sig af behandlingen. De har generelt oplevet problemer med at blive tilknyttet en fast behandler, fordi ekspertisen ikke findes inden for landets grænser. Forældrene fortæller:

"CSS ville ikke se os, for diagnosen var for sjælden. Vi har før oplevet, at der ikke er nogen læger, der vil tage sig af vores datter. Da overlægen på Odense [Universitets Hospital] stoppede, så var der ikke andre læger, der ville tage ansvaret. Til sidst påtog en læge tilknyttet Rigshospitalet og Hvidovre Hospital sig det." (Forældre til datter med Shwachman-Diamond syndrom)

Delkonklusion

Det fremgår af interviewene, at familierne oplever, at man skal være ressourcestærk for at kunne manøvrere i sundhedsvæsenet. Indgangen eller adgangen til sundhedsvæsenet er ikke altid let. Flere har oplevet, at deres eller deres barns symptomer ikke er blevet taget alvorligt, hvis det ikke umiddelbart har været muligt at finde en årsag.

Der kan med fordel følges bedre op på diagnosesamtalen. Mange af interviewpersonerne følte sig overladt til sig selv, på trods af at de selv eller deres barn lige havde fået konstateret en livstruende eller alvorlig diagnose. Der er et stort ønske om, at der fast tilbydes en opfølgende samtale på diagnosesamtalen. Det kan for eksempel være med en sygeplejerske eller en psykolog. Der er også ønske om, at der udleveres et referat eller andet skriftligt materiale om det, diagnosesamtalen har handlet om, da det er svært efterfølgende at huske de informationer, der er blevet givet. Også mundtlig og skriftlig information om relevante patientforeninger/netværk ønskes, da det er interviewpersonernes oplevelse, at man her kan hente god støtte og viden om diagnosen.

De patienter, der er tilknyttet CSS eller et andet centraliseret behandlingsmiljø, er generelt tilfredse. Dog er der stor efterspørgsel på at få psykologhjælp tilknyttet centrene. Samtidig opleves der problemer, selv om man er tilknyttet et specialiseret center, hvis indgangen til sundhedsvæsenet foregår via de almene tilbud såsom akutmodtagelsen. Oplevelsen er, at kendskabet til behandlingen af de sjældne diagnoser er meget lille, og at fagpersonerne ikke lytter til den specialviden borgerne sidder inde med. Det virker derfor til, at man skal være meget vedholdende som patient med en sjælden sygdom, hvis man skal have den rette behandling i det almene sundhedsvæsen.

Det er fortsat ikke alle, der har adgang til de specialiserede centre. Det er fortrinsvis voksenpatienter, der ikke kan være tilknyttet centrene. Derudover sker det ikke i alle tilfælde af sig selv, at man som barn med en sjælden diagnose henvises til centrene. Flere har tilfældigt opdaget centrene selv, hvorefter de er blevet henvist. Der er blandt familierne et stort ønske om, at der i sundhedsvæsenet laves et behandlingstilbud for alle voksne patienter med sjældne sygdomme og handicap, der sikrer koordineret kontrol og behandling af alle aspekter af deres sygdom, i stil med de tilbud, der eksisterer på børneområdet.

Kapitel 2: Socialforvaltning

Indgangen til socialforvaltningen

Blandt de interviewede familier fortæller enkelte, at de er kommet i kontakt med kommunens socialforvaltning, mens de var indlagt på hospitalet. Det gælder blandt de børnefamilier, hvor barnet er født med en erkendt funktionsnedsættelse. Her er den ene forælder typisk blevet tilbudt tabt arbejdsfortjeneste under indlæggelsen. I de tilfælde, er det en socialrådgiver fra hospitalet, der har oplyst familierne om muligheden og har hjulpet med ansøgningen. De fleste familier har dog selv taget kontakt til kommunen og har først sent i forløbet fundet ud af, at de kunne få hjælp. Det gælder også for familier, der har været indlagt i en længere periode. En mor beskriver:

"Det [muligheden for støtte] aner man ikke et hak om. Man plejer jo ikke at komme sådan nogle steder [kommunens socialforvaltning], så det hele er nyt. Man er helt hudløs." (Mor til voksen datter med Prader-Willi syndrom)

En anden mor beskriver:

"Jeg kunne have fået tabt arbejdsfortjeneste fra starten, men jeg fik det ikke de første år. Jeg gik på 60 pct. af dagpengesatsen i et år. Det tog os år at indhente igen økonomisk." (Mor til voksen søn med kromosomfejl)

Familierne oplever at være kommet skævt fra start, og giver udtryk for, at de ville have ønsket at kontakten til socialforvaltningen var etableret tidligt i forløbet. De efterlyser bedre information om muligheden for kommunal støtte.

Der er også familier, der har haft gode oplevelser med den første kontakt til kommunen, efter de selv har henvendt sig. En mor fortæller, at hendes datters første kontakt til socialforvaltningen var ved kommunens hjemmehjælp, og at det system fortsat fungerer upåklageligt. Hun fortæller:

"Min datter bad om at få hjemmehjælp, for jeg ordnede alt i hendes hjem. [...] De tjekker hele tiden af med hende, hvad hun kan klare. Hun bliver jo gradvist dårligere og har mere brug for hjælp. Hver gang vi ringer, så siger de: 'det ordner vi'." (Mor til voksen datter med Huntingtons sygdom)

En anden mor fortæller, at hun har haft en god start med en ny sagsbehandler hendes sønner har fået. Hun fortæller:

"Jeg tog kontakt til hende i sommer og spurgte, om hun ville herjem og hilse på drengene. Så kom hun. Det er en god start på samarbejdet. Jeg har mødt så mange [sagsbehandlere], som ikke engang har sat sig ind i diagnosen. Jeg har det så godt med, at hun har mødt dem." (Mor til voksne sønner med hhv. sjælden nyresygdom og Machado-Joseph sygdom)

To familier fortæller yderligere, at de har haft en god start med kommunens socialforvaltning, hvor de er blevet tilbudt familierådgivning og gruppeterapi, hvilket har været godt for dem. Samarbejdet med socialforvaltningen vil blive belyst nærmere i det følgende afsnit.

Samarbejdet med socialforvaltningen

Gentagne gange beskriver familierne, at man også i mødet med socialforvaltningen skal være ressourcestærk for at klare sig, og at det i sig selv ikke altid er nok. Som det fremgår af citaterne, aner man også en bekymring for den del af befolkningen, der ikke har ressourcer eller overskud til at navigere i systemet. Tre forældre til voksne børn fortæller:

"Det betyder noget, hvem man er, for det er de stærke, som overlever." (Mor til voksen søn med Angelman syndrom)

"I det store perspektiv er det beskæmmende, at man skal være ualmindeligt velfungerende for at klare sig. Havde vi ikke været det, var der så nogen, der havde taget sig af os? Det tror jeg ikke. Det er i hvert fald ikke det, jeg hører." (Far til voksen datter med Prader-Willi syndrom)

"Hvis min datter ikke havde haft mig, så var hun gået til grunde." (Mor til voksen datter med Huntingtons sygdom)
En mor beskriver, at man ved at kende systemet godt og have et vist overblik nemmere kan få adgang til ting, der egentlig skal bevilges af kommunen. Det har familien enkelte gange benyttet sig af. Hun beskriver:

"Vi skulle have en kuglepude til vores datter. Det ville tage lang tid, inden ansøgningen blev behandlet. Det kunne vi ikke vente på, da vores datter havde brug for den nu og her. Så ringede vi til vores ergoterapeut, og tre dage senere ankom puden med posten. Man skal kende sine veje, og det er uhyggeligt." (Mor til datter med Shwachman-Diamond syndrom)

Ønske om helhedssyn og fleksibilitet

Flere familier beskriver, at den individuelle frem for holistiske tilgang i sagsbehandlingen er et problem. Familierne har et stort ønske om at blive set som en helhed, frem for at der ses på familiens medlemmer isoleret. En mor der selv er på førtidspension på grund af rygproblemer, beskriver det således:

"Sagsbehandleren ser ikke på hele familien, men kun på det enkelte cpr.nr. Min søns helbred har stor indvirkning på mig og omvendt. Det tages der ikke hensyn til." (Mor til søn med osteogenesis imperfecta)
En anden mor fortæller:

"Det er ikke nok bare at spørge til vores søn. Det er nødvendigt at kigge på hele familien. Vi har også en datter med svære indlæringsvanskeligheder." (Mor til voksen søn med Angelman syndrom)

En far beskriver, at der ikke blev set på hele sønnens situation, da kommunen skulle vurdere, om han kunne få et udvidet tegnsprogskursus:

"Jeg skulle søge om et tegnsprogskursus til mig selv. Jeg indhenter information fra fagpersonerne omkring vores søn, om vigtigheden af at familien kan tegnsprog og på hvilket niveau. Jeg får desværre afslag. Kommunen mener, at niveauet er for højt, selvom det fremgår af instituttets materiale, at det henvender sig til pårørende. [...] Set i sammenhæng med den manglende tegnsproghjælp i institutionen, var det afgørende, at vi kunne trække ham frem derhjemme. Det er dobbelt beklageligt. Det er endnu et eksempel på, at kommunen ikke har øje for vores søns behov, og for hvordan jeg som far bedst hjælper ham." (Far til søn med CHARGE syndrom)

En mor udtrykker ligeledes et stort ønske om, at kommunen ser mennesket bag ansøgningen:

"Det kan godt være, kommunen skal spare, men der sidder et menneske i den anden ende, som måske kan få et par gode år, inden det er slut." (Mor til voksen datter med Huntingtons sygdom)

Manglende fleksibilitet er også et tema, der trækkes frem af flere familier. De beskriver, at de kommunale ordninger er blevet mindre fleksible i årenes løb, hvilket gør det sværere for familierne at få hverdagen til at hænge sammen. En familie beskriver, at deres aflastere i hjemmet i dag ikke må aflaste familien som helhed, men kun aktiviteter der isoleret set har at gøre med datteren. Moderen fortæller:

"Der er manglende fleksibilitet fra systemets side. Tidligere fungerede det bedre. I dag må aflasterne ingenting, som ikke specifikt handler om vores datter. De må lave mad til hende, men ikke så der er nok til os andre. De må smide hendes tøj til vask, men ikke putte det i vaskemaskinen." (Forældre til datter med Albrights hereditære osteodystrofi)

Familien ønsker en større fleksibilitet i ordningen, hvor man ser mindre på hvilke opgaver og hvem der aflastes, men nærmere på at familien som helhed aflastes. En anden mor fortæller, at deres problem er, at sygdomsbyrden varierer fra måned til måned. Derfor har de i nogle måneder et større behov for hjælp, mens de i andre intet behov har. Det er systemet ikke gearet til. Hun fortæller:

"Sygdomsperioderne kommer i bølger. Det gør det bøvlet, at vi ikke har brug for det samme. [...] I de uger hvor det går godt, er der ikke noget behov. Det var der ikke forståelse for, da jeg bragte det på banen." (Mor til søn med osteogenesis imperfecta)

En anden familie beskriver det samme:

"Vores datter har 100 aflastningstimer ude af hjemmet om året. Men systemet er blevet mere rigidt. Tidligere måtte vi spare timerne op og gemme til måneden efter, hvis vi havde mere brug for dem der. Det må vi ikke længere, nu er det nede per måned. Hvis der er brugt for få, er de gået tabt. Hvis vi har brugt for mange, får vores aflaster ikke løn. Det er ret usmidigt, og vi må være kreative, når vi nedfælder timerne. Det er virkeligheden, det er stressende, og det vil jeg gerne citeres for!" (Far til datter med Albrights hereditære osteodystrofi)

Den manglende fleksibilitet og det manglende helhedssyn opleves af familierne som begrænsende for deres hverdag. De ønsker at ordningerne gøres mere smidige.

Navigation uden kompas

Samtlige familier beskriver, at det er svært at overskue, hvilke støttemuligheder der findes, og hvad de har behov for. Der er ingen, der har oplevet, at deres kommunale sagsbehandler har informeret dem om hvilke muligheder, der er for støtte. Ofte får familierne informationen tilfældigt via andre familier. En far fortæller:

"Så hørte vi fra en far på hospitalet, at hans mor havde fået nogle timer til at tage sig af deres syge barn. Det, var vi ikke klar over, var en mulighed. Så mine forældre blev købt fri en dag om ugen. Det værste er, at man skal vide, hvad man vil have, for der er ikke en liste over tilbud. Man bliver ikke oplyst om noget, med mindre en eller anden tilfældigvis får øst ud af sine erfaringer. Det ville være godt at være uddannet socialrådgiver." (Far til datter med Shwachman-Diamond syndrom)

Moderen fortæller videre:

"Det kunne være rart ikke at skulle opfinde den dybe tallerken hver gang." (Mor til datter med Shwachman-Diamond syndrom)

Langt de fleste familier har en oplevelse af, at sagsbehandlerne holder kortene tæt til kroppen og kun informerer om en ordning, hvis familien selv bringer den på banen. En mor beskriver:

"Åbenlyshed kunne have lettet vores hverdag. Det er som om, sagsbehandlerne tror, vi vil misbruge dem. Derfor fortæller de ikke noget." (Mor til søn med osteogenesis imperfecta)

Hun fortæller videre:

"Vi var så frustrerede, for vi skulle til undersøgelse, og jeg havde det ikke godt fysisk, så faderen skulle med, men han havde brugt alt ferie og alle omsorgsdage. Én i foreningen skrev, at vi skulle søge om tabt arbejdsfortjeneste." **(Mor til søn med osteogenesis imperfecta)**

En anden mor fortæller:

"Vi fik at vide, at han skulle have speciallindlæg til sine sko. Det kunne vi have søgt hos kommunen, men det var der ikke nogen, der fortalte os." **(Mor til voksen søn med kromosomfejl)**

De interviewede familier ønsker en større gennemsigtighed i sagsbehandlingen, så mødet mellem familie og sagsbehandler bliver mere ligeværdigt. Et par familier foreslår, at fælles informationsmøder om støttemuligheder vil være en fordel, fordi det vil skabe et fælles videns grundlag mellem borgere og sagsbehandlere og dermed skabe større gennemsigtighed i sagsbehandlingen. Gruppemøder anses som en fordel frem for individuelle informationsmøder, da der her kan opstå misforståelser i forhold til, hvad der er generel information, og hvad sagsbehandleren mener, familien kan søge om.

Udover at mange føler, at sagsbehandlerne forholder dem viden om støttemuligheder, føler mange familier sig også mistænkeliggjort, idet de oplever, at sagsbehandleren ikke tror, på det de fortæller om deres hverdag. Begge dele er med til at skabe et forhold til kommunen, der fra begge sider kan opleves som mistillid. En mor fortæller:

"Vi føler os mistænkeliggjort, og det er ikke rart. Det ville være rart ikke at skulle cykle rundt i systemet. Da vi foreligger vores sag for sagsbehandleren, burde hun have oplyst os om tabt arbejdsfortjeneste og have indhentet de oplysninger, hun skulle bruge. Jeg føler ikke, at sagsbehandleren er der for vores skyld." **(Mor til søn med osteogenesis imperfecta)**

En far fortæller, at han ikke føler, at kommunen har lyttet til familiens behov, og derfor ikke længere har tillid til sagsbehandlingen, på trods af at samarbejdet startede godt:

"Jeg har mistet tilliden til kommunen. Det er noget, der er sket over tid, og vi har ikke kunnet få en ordentlig samtale med dem om det." **(Far til søn med CHARGE syndrom)**

En familie beskriver, at det dårlige samarbejde kan blive en ond cirkel, hvor borgerne udvikler en krævementalitet, mens kommunen notorisk afslår ansøgninger. De fortæller:

"Der opstår nogle gange en krævementalitet, fordi man føler sig svigtet. Vi har oplevet nogle i foreningen, hvor det bliver en kamp eller et princip at få så store tilskud fra kommunen som muligt. Jeg ser det, som en protest over at man føler sig afvist. Vi oplever, at nogle nærmest får notorisk afslag fra kommunen, uanset hvad de søger. Det er først, når de anker, at de får støtten. Så der er også en modreaktion fra systemet. Det burde være et samarbejde, men det bliver en kamp." **(Forældre til voksen søn med Angelman syndrom)**

En anden mor fortæller, at krævementaliteten eller paragrafrytteriet er blevet deres hverdag:

"Da vi blev presset langt ud i en sag om tabt arbejdsfortjeneste, så tænkte vi: 'godt, så må vi lære Serviceloven udenad'. Så blev vi paragrafryttere. Når man kommer sådan til en socialrådgiver, så ser hun rødt. Vi kan efterhånden se, om det er en ny socialrådgiver, allerede når hun sender første mail." **(Mor til søn med kromosomfejl)**

Familierne udtrykker, at det er vigtigt at få skabt et tillidsbaseret forhold mellem den kommunale sagsbehandler, socialforvaltningen og den enkelte familie, for at skabe et samarbejde frem for et modarbejde. Da det er uhensigtsmæssigt for alle parter, at familierne presses ud i en situation, hvor de påtager sig en krævementalitet.

Manglende kontinuitet

Manglende kontinuitet i sagsbehandlingen opleves af familierne som et problem og er et tema, de fleste familier har taget op under interviewet. En mor beskriver, at det er et problem, at overleveringen af informationer vedrørende deres søn ikke har været god nok, når de har skiftet sagsbehandlere. Hun fortæller:

“Vi har haft 12 forskellige sagsbehandlere i hans 18-årige liv. De fik ikke afleveret godt nok til hinanden, og man skal gentage historien hele tiden.” (Mor til voksen søn med kromosomfejl)

Hun beskriver mere konkret, at overleveringen for eksempel er kikset i forbindelse med at deres søn fyldte 18 år, og dermed blev overleveringen fra børneforvaltningen til voksenforvaltningen ikke ideel:

“Vi fik at vide, at der skulle indhentes papirer fra Skejby og laves udredninger, og at socialrådgiveren ville sørge for det. Et halvt år inden han fylder 18 år, får vi en ny sagsbehandler. Jeg skriver til hende og spørger, om sagen er i gang. Hun vender ikke tilbage og får ikke tingene gjort. I sidste øjeblik indkalder hun til et møde, hvor der ikke er styr på noget.” (Mor til voksen søn med sjælden kromosomfejl)

Det er ikke kun overleveringen af information, der opleves som problematisk. Flere familier beskriver, at det er psykisk belastende at skulle fortælle om konsekvenserne af barnets sygdom eller handicap igen og igen:

“Det har været hårdt, fordi der har været så mange forskellige sagsbehandlere. Vi har skullet fortælle hele historien fra scratch. Hver gang skal vi fortælle om vores søn og hans sygdom, og hvad det gør ved os. Det er enormt hårdt, fordi det gør så ondt at fortælle om. Man skal krænge, alt det der er hårdt i ens liv ud igen og igen. Der er ingen nemme veje, når det er en sjælden diagnose.” (Mor til voksen søn med Angelman syndrom)

Familierne efterlyser kontinuitet i sagsbehandlingen. De ønsker at være tilknyttet samme sagsbehandler i længere tid af gangen, og at der ved skift af sagsbehandleren sker en grundig overlevering.

Sagsbehandlingstid og økonomiske hensyn

Endnu et aspekt, der fremhæves som problematisk i samarbejdet med kommunen, er, at sagsbehandlingstiden er urimeligt lang, og at familierne oplever en tendens til, at økonomiske hensyn vægter højere end den enkelte borgers trivsel. En mor fortæller, at hendes voksne datter i 2011 blev for dårligt gående til selv at kunne transportere sig rundt i byen med bus. Derfor solgte moderen sit kolonihavehus og købte en bil med henblik på at få den godkendt til handicapkørsel af datteren. Sagen er under interviewet i november 2013 fortsat uafklaret. Hun fortæller:

“Vi søger i starten af december 2011 og får afslag i april 2012. Vi anker omgående, og i juni 2013 får vi svar. Nu har vi fået bevilget handicapbilen. Men så siger sagsbehandleren, at min bil snart er to år gammel, så det er ikke sikkert, at den kan blive godkendt som handicapbil.” (Mor til voksen datter med Huntingtons sygdom)

Hun fortæller, at det ikke er første gang, sagsbehandlingen har trukket i langdrag, men at det også var tilfældet i en ansøgning om en kørestol til hendes datter:

"Det tog så lang tid, at jeg ringede og forklarede, at min datter sad i sin lejlighed uden at kunne komme nogen steder. Jeg fik at vide, at social isolation ikke er en begrundelse for at fremskynde sagsbehandlingstiden. Der burde være en grøn lampe, der lyser, så man ikke skal kæmpe for at få de ting. Selvfølgelig skal der kigges på hende, men jeg forestiller mig ikke, at nogen søger om en kørestol, med mindre det er nødvendigt. En 30-årig kvinde som ikke kan komme ud af sit hjem. Hvad er det for et samfund?"
(Mor til voksen datter med Huntingtons sygdom)

En far fortæller, at han i et helt år har kæmpet for at få støtte til sin søns kommunikative udvikling:

"Kommunen sagde, de havde stillet det bedste tilbud til rådighed. Der var ingen begrundelse for afslaget og ingen klagevejledning. Jeg prøver i flere måneder at komme igennem med, at vi vil klage og derfor har brug for at vide, hvordan de har truffet afgørelsen. Det eneste vi fik at vide var, at vi ikke skulle klage, for de var i gang med at behandle sagen. Men tiden går, og han skal jo ikke gå i børnehaven resten af sit liv. Det er nu, vi har brug for hjælp. Der går syv måneder, inden kommunen kommer med en utilfredsstillende løsning. De vil give seks timers tegnsprogstolk om ugen i tre måneder. Et boost til hans tegnsprog. Vi føler, de har misset pointen. For det løses jo ikke over tre måneder. Vi laver en lang klage. Jeg bruger ugevis på den, så meget tid, at jeg slet ikke passer mit arbejde." (Far til søn med CHARGE syndrom)

En kvinde oplever, at hendes ansøgninger systematisk afvises, og mistænker kommunen for at spekulere i at give afslag, for at spare penge i de måneder der går, før sagen afgøres af Ankestyrelsen, hvis borgerne vælger at anke. Hun fortæller:

"Jeg ved af erfaring, at mine ansøgninger bliver afslået, og så skal de ankes. Pt. er der otte måneders ventetid i Ankestyrelsen. Kommunernes afslag er så tynde, at man tænker, at de afviser for at slippe for at betale. De fleste af mine ansøgninger skal ankes to gange, før de går igennem. Hver gang den runder Ankestyrelsen, har man et halvt års ventetid. I det halve år sparer kommunen penge, og det synes jeg, er åndssvagt. De kan kun gøre det, fordi det ikke er en kendt diagnose." (Kvinde med Ehlers-Danlos syndrom)

Også andre kommenterer på, at de oplever at økonomiske hensyn vægter over den enkelte borgers behov i sagsbehandlingen, og at denne dobbeltrolle er uhensigtsmæssig. En far siger:

"Man får en fornemmelse af, at det kun drejer sig om, hvilken farve tallene har på bundlinjen." (Far til datter med Shwachman-Diamond syndrom)

En anden far fortæller, at deres sagsbehandler direkte har sagt til dem, at de burde få tildelt mere støtte, men at kommunens økonomi betyder, at de ikke kan få det:

"Vi har syv timers tabt arbejdsfortjeneste om ugen. Vi kender andre i lignende situationer, som har 15 til 20 timer. For et par år siden kom der nogle skærper. Vi fik at vide på et møde: 'vi kan godt se, I har behovet, men vi [kommunen] har ikke råd til det.' Det fik vi naturligvis ikke på skrift." (Far til datter med Albrights hereditære osteodystrofi)

Om virkeligheden forholder sig sådan, som familierne beskriver, kan ikke vurderes udelukkende på baggrund af interviewene med familierne. Men det er sådan, det opleves, og det er med til at styrke det dårlige forhold, som mange familier oplever at have til deres sagsbehandlere og kommune. Familierne savner en højere grad af gennemsigtighed i sagsbehandlingsproceduren, så det bliver nemmere for dem at vurdere, hvor vidt deres sager er behandlet og afgjort i henhold til loven.

Koordination

Flere familier beskriver, at de oplever manglende koordination generelt i både sundhedsvæsenet og socialforvaltningen, men også på tværs af sektorer. En mor kommer med et eksempel på, hvornår de har oplevet manglende koordination i socialforvaltningen:

"Min søn skulle have nye indlæg i sine sko. Efter han er fyldt 18 år, har han både jobcenter og en visitator, hvis han mangler hjælpemidler. Jeg ringede for at sikre mig, at han kunne få indlæggene, inden jeg bestilte nye. Det kunne han godt. Jeg bestiller et par og får efterfølgende besked om, at kommunen ikke længere samarbejder med Sahva men med Bandagisten. Så nu vil de kun betale noget af beløbet, for det var mig selv, der valgte Sahva, men jeg vidste jo ikke, at de ikke samarbejdede mere." **(Mor til voksen søn med kromosomfejl)**

Eksemplerne på manglende koordination handler som oftest om situationer, hvor kommunen skal indhente oplysninger om en sag i sundhedsvæsenet. En far beskriver, at der, efter et par mislykkede forsøg på at få indopereret cochlear implantater på deres søn, ingen opfølgning fandt sted. Faderen vurderer, at det formentlig skyldes, at sønnen går fra medicinsk behandling i sundhedsvæsenet til en indsats, der hører under socialområdet:

"For at vores søn skal kunne udvikle et nuanceret sprog, har han brug for hjælp til tegnsprog. Det er afgørende for hele hans udvikling. Da vi pegede på det første gang, mødte vi ingen forståelse overhovedet i kommunen. For det første savnede vi en vejledning fra PPR, om hvad vi skulle gøre, nu hvor operationerne ikke havde hjulpet. Vi stod jo med en døv dreng og anede ikke, hvad vi skulle gøre. [...] Havde operationerne virket, var der gået et træningsprogram i gang, hvor vi var blevet vejledt af specialister. [...] Her endte vi i et tomrum, hvor vi sad alene med vores dreng. Vi måtte selv gå og snakke om, hvad vi skulle gøre. Der er ikke nogen, der går ind i det." **(Far til søn med CHARGE syndrom)**

En mor beskriver, at det er svært at få kommunen til at indhente oplysninger fra sundhedsvæsenet og hun oplever, at det får betydning for udfaldet i konkrete ansøgninger, fordi sagsbehandleren ikke kender sønnens sundhedsmæssige udfordringer godt nok:

"Det ville være rart, hvis sagsbehandleren kunne trække de oplysninger, som ligger på hospitalet. Man farer rundt med papirer hele tiden. De indhenter ikke engang de oplysninger, de må. Vi har i flere tilfælde fået afslag på ansøgninger, og det er tydeligt, at sagsbehandleren ikke har haft kontakt til hospitalet, for så havde hun haft et mere nuanceret billede." **(Mor til voksen søn med Machado-Joseph sygdom)**

En anden mor har et tilsvarende eksempel:

"Sagsbehandleren har ikke indhentet de papirer, hun skulle. Jeg har bedt hende gøre dit, dat og dut, men hun ender med at indhente de forkerte papirer. Da vi sidder til mødet, har de intet at vurdere ud fra. Vi klager, men kommunen fastholder, at de har indhentet, det rigtige. Men de giver samtidig sagsbehandleren skylden, for at hun ikke har gjort sit arbejde godt nok." **(Mor til voksen søn med kromosomfejl)**

I næste afsnit fokuseres på de emner i interviewene, der særligt karakteriserer det at have en sjælden diagnose i det sociale system.

Sjælden i det sociale system

Diagnosens betydning

Ifølge Serviceloven bør det ikke være afgørende for at få støtte, om man har en diagnose eller ej, så længe man kan kategoriseres med varig nedsat psykisk eller fysisk funktionsevne. En familie beskriver alligevel, at de oplevede en ændring i sagsbehandlingen, da deres datter blev diagnosticeret efter to år. Faderen fortæller:

"Da hun fik diagnosen som toårig, hjalp det os en del, selv om hun i forvejen var kategoriseret med varig nedsat psykisk og fysisk funktionsevne. Vi kunne mærke på systemet, at de manglede en diagnose. Det var som om, de ikke helt troede på hendes handicap inden diagnosen." (Far til datter med Albrights hereditære osteodystrofi)

En mor fortæller, at det kan være svært, når det er en diagnose sagsbehandleren ikke kender. De oplevede at sagsforløbet blev nemmere da deres datter udover at være diagnosticeret med den sjældne diagnose tuberøs sclerose, også blev diagnosticeret med autisme:

"Det manglende kendskab har en betydning. Lige så snart vi fik en diagnose og udredning på, at hun også var atypisk autist, så mødte vi et nårh. Tuberøs sclerose vidste sagsbehandleren ikke meget om. Det har en betydning for samarbejdet. Jo mere sjælden lidelse jo mindre viden og forståelse." (Mor til voksen datter med tuberøs sclerose)

En anden familie fortæller, at kommunen til et møde i deres søns sag om førtidspension, havde indkaldt en læge, der ikke anerkendte sønnens diagnose:

"Vi bliver kaldt ind til møde med pensionsnævnet. Der sidder en læge. Han siger, at vores søn ikke fejler noget, for når man er udviklingshæmmet, er man hæmmet i sin udvikling, men man kan udvikle sig, til man er 25 år. De papirer vi har med, vil han ikke se, og da diagnosen ikke har et rigtigt navn, mener han ikke, det er en diagnose." (Mor til voksen søn med kromosomfejl)

En anden familie beskriver, at det for dem har været vigtigt, at kunne vise sagsbehandleren skriftlig dokumentation for diagnosen. Faderen fortæller:

"Det var godt, vi havde en diagnosebeskrivelse fra Center for Små Handicapgrupper. Det virkede som en autoritet. Så troede sagsbehandleren på, hvad vi sagde. På den måde er det vigtigt, at diagnosen er kendt." (Far til voksen søn med Angelman syndrom)

Men selv når man har en diagnose, oplever familierne, at dokumentationskravet til dem er større, fordi det er en sjælden diagnose, som sagsbehandlerne ikke kender til. En mor udtrykker:

"Jeg tror, vi har skullet slås lidt mere, fordi de ikke har vidst, hvad de havde med at gøre." (Mor til voksen søn med Angelman syndrom)

En anden mor siger:

"Jeg tror, det ville være nemmere, hvis han havde sukkersyge eller noget andet, de kender. Så skulle vi ikke forklare os hver gang. Det undrer mig, at det skal være så svært, når han har en diagnose. Man kan vel godt forvente, at sagsbehandleren sætter sig lidt ind i diagnosen." **(Mor til søn med osteogenesis imperfecta)**

En far beskriver, at det har været problematisk at hans datter ser "normal" ud, fordi det har gjort det sværere at overbevise deres sagsbehandlere om, at hun rent faktisk har mentale og kognitive udfordringer. Han fortæller:

*"Hun har 'skæve øjne', men ellers ser hun normal ud. Det ville være langt nemmere, hvis hendes handicap var synligt. Det er nemmere, når hun ikke er med. Hvis sagsbehandleren spørger hende om noget, kan hun svare helt relevant. Så tænker vedkommende sit i forhold til det billede, jeg lige har givet af hende. 'Han siger, at hun ikke kan binde sine snørebånd, men kan det virkelig passe, for hun ser helt almindelig ud.'" **(Far til voksen datter med Prader-Willi syndrom)***

Familierne vurderer, at det manglende kendskab til de sjældne diagnoser bevirker, at kravet til dokumentation i forbindelse med ansøgninger til kommunen øges. Samtidig findes der typisk ikke så meget viden i lægsprog om de sjældne diagnoser. Dokumentationskravet fylder meget i familiernes hverdag, og beskrives nærmere i det følgende afsnit.

Dokumentationskravet

Dokumentationskravet er noget af det, familierne beskriver som mest udfordrende i forholdet til kommunen. Flere fortæller, at de igen og igen bliver bedt om dokumentation for de samme ting, på trods af at der ikke er sket en udvikling siden sidst, det samme forhold blev dokumenteret. Som beskrevet tidligere søgte en mor til en kvinde med Huntingtons sygdom om at få sin bil godkendt som handicapbil. Efter en tur gennem Ankestyrelsen anerkendte kommunen behovet. Efterfølgende fulgte en mindre tvist med kommunen. Godkendelsen blev yderligere udskudt, da kommunen ville indhente dokumentation for datterens gangfunktion, selv om en sådan stort set lige var blevet foretaget. Moderen fortæller:

"Jeg spørger sagsbehandleren, om kommunen vil forhale sagen, så min datter når at dø, inden hun får sin handicapbil. 'Næj, men Ankestyrelsen skriver, at der skal foreligge en gangtest.' 'Ja, men det har I, for min datter har lige søgt om kørestol, og der ligger en dugfrisk gangtest derfra.' [...] For en måned siden kommer en dame hjem til min datter, som starter med at sige: 'Jeg er ked af, at jeg skal gangteste dig. Jeg har været hos min chef for at høre, om det kunne undgås, da der ligger pæne papirer på dig - men desværre.' [...] Det er jo spild af alles tid." **(Mor til voksen datter med Huntingtons sygdom)**

Det er ikke kun den gentagne dokumentation af de samme forhold, der opleves problematisk. Nogle gange anerkendes dokumentationen simpelthen ikke. Flere familier beskriver, at de oplever, at kommunen ikke anerkender specialisternes udtalelser, og at det er med til at forsinke hele sagsbehandlingen. En far fortæller:

*"Jeg føler ikke, kommunen har taget vores søns behov alvorligt. Vi har rapporter, der viser, at rent kognitivt er han i stand til at modtage tegnsprog, og det var nok der, kommunens tvivl var. [...] Vi var til et møde med kommunen, hvor vi skulle komme med vores synspunkter. Men det virkede som om, tingene var afgjort på forhånd, og at de tog andre hensyn end vores søns fremtid. Vi inviterede sagsbehandlerne ud til daginstitutionen og til at tale med Center for Døvblindhed og Høretab. Det gjorde de ikke. Den argumentation, de kom med mundtligt, var ikke fagligt velbeggrundet: 'Det er, hvad vi tror, en lille fyr som ham vil kunne klare.' Hvordan kan man argumentere for, at et barn kun har adgang til sit sprog seks timer om ugen? I sidste uge anerkendte de endelig hans behov, på baggrund af deres egen kognitive test som fortalte dem, at han er i stand til at lære tegnsprog. Vi skal igennem et helt års kamp for at nå frem til samme konklusion! [...] Har de ikke tillid til Center for Døvblindhed og Høretab? Vil de ikke tildele støtten? Eller hvad handler det om?" **(Far til søn med CHARGE syndrom)***

En mor til en voksen datter beskriver, at de har oplevet, at sagsbehandleren end ikke anerkendte udtalelsen fra kommunens egen lægekonsulent, men lavede sin egen vurdering:

"Hun blev sagt op [tre forskellige steder], fordi hun ikke kunne følge med. Så siger jeg: 'nu stopper festen, vi må søge et fleksjob til dig'. Hun blev indkaldt til samtale med Jobcentret. De snakker lidt med hende og siger: 'hvorfor søger du ikke førtidspension?'. Så søgte vi [med opbakning fra speciallægen på Rigshospitalet]. Lægekonsulenten der skulle vurdere ansøgningen, støttede det, men sagsbehandleren gav afslag med den begrundelse, at alle behandlingsmæssige foranstaltninger ikke var afprøvet. Rigshospitalet er en kapacitet, og når en overlæge derfra skriver, at min datter ikke er i stand til arbejde, så skal der da ikke være en skrankepave, der sidder og siger nej." (Mor til voksen datter med Huntingtons sygdom)

Andre familier beretter, at deres egne beskrivelser af familiens behov ikke anderkendes, og at det derfor er nødvendigt, at få blåstemplet deres behov af en læge. En far fortæller:

"Det betyder noget, om man har en læge, der vil skrive under på, at du har brug for dit og dat." (Far til datter med Shwachman-Diamond syndrom)

En anden far fortæller:

"Når hospitalets brevhoved er på papiret, så er det mere accepteret. Lægerne er nærmest guder i det sociale system. Har man fået nej til noget hos sagsbehandleren og kommer med et skriv fra lægen, så får piben en anden lyd." (Far til datter med Albrights hereditære osteodystrofi)

En tredjedel af de interviewede familier har inddraget det politiske niveau i en eller flere sager. En far fortæller:

"Jeg får en fornemmelse af, at sagsbehandlerne gør det strammere, end deres politikere er enige i. Der skete først noget i vores søns sag, da jeg skrev til Borgmesteren, som sagde til Børne- og Ungechefen, at hun skulle kigge på det. Havde der ikke været politisk interesse, så var der aldrig sket noget." (Far til søn med CHARGE syndrom)

Det øgede dokumentationskrav er ikke den eneste udfordring, familier oplever ved at have en sjælden diagnose. Der fremgår af interviewene også en tendens til at sagsbehandlingen besværliggøres af, at de normale procedurer for mange bliver irrelevante. Det handler næste afsnit om.

Når de normale procedurer sættes ud af spil

Flere familier beskriver, at deres sagsbehandler vedbliver med at indhente information fra deres praktiserende læge frem for ved speciallægerne, og dermed ikke får et fyldestgørende grundlag at vurdere på baggrund af. En mor fortæller:

"Kommunen insisterer på at indhente oplysninger fra den praktiserende læge. Det, har jeg sagt, er nyttesløst, for vi har ikke kontakt til ham. Det forstår de ikke." (Mor til søn med kromosomfejl)

En kvinde fortæller ligeledes:

"Sagsbehandleren sender en standarderklæring til min praktiserende læge. Han er bare ikke opdateret på mit sygdomsforløb." (Kvinde med Ehlers-Danlos syndrom)

Selv de familier, der har lavet en udførlig oversigt med kontaktoplysninger på de forskellige speciallæger, familien har kontakt til, oplever, at sagsbehandleren tager kontakt til den praktiserende læge for at få en udtalelse om sygdomstilstanden. Familierne vurderer, at mange misforståelser kunne undgås, hvis sagsbehandlerne kontakter de rette læger. Kvinden med Ehlers-Danlos syndrom fortæller videre, at hendes sagsbehandling yderligere kompliceres af at kommunens lægekonsulent har udtalt sig om hendes sygdomstilstand, selv om lægen ikke har viden om diagnosen. Det har fået afgørende betydning for hendes sagsbehandlingsforløb:

"Så findes der lægekonsulenten i kommunen, som skal oversætte tingene. Jeg håber virkelig, hun har ret, for så er jeg den eneste EDS patient i verden, som bliver rask. Hun mener, min sygdom er aftagende. Da jeg påpegede fejlen for min sagsbehandler, sagde hun, at det skulle jeg da være glad for. Men det betyder, at jeg har svært ved at få støtte fra kommunen. Udtalelsen kan ikke slettes. Man kan få en notits lagt ind bag lægekonsulentens udtalelse. Fejlen skyldes, at Rigshospitalet skriver, at min hypermobilitet er aftagende. Det er klart, for når man har slidt leddene hele livet, bliver man stiv på et tidspunkt. Men det betyder jo ikke, at EDS'en forsvinder." (Kvinde med Ehlers-Danlos syndrom)

Det er ikke det eneste eksempel på, at lægekonsulenten mistolker ting, der er beskrevet af speciallægerne. 40 procent af de interviewede familier, har oplevet dette.

En familie beskriver, at deres kommunes PPR (Psykologisk, Pædagogisk Rådgivning) kom til kort i udredningen af deres datter men samtidig ikke vidste, hvor de kunne hente specialviden. Moderen fortæller:

"I 2009 kontaktede pædagogen PPR for at få en psykologisk udredning på vores datter. Men PPR anede ikke, hvor man kunne få det gjort, så det blev ikke til noget." (Mor til datter med Albrights hereditære osteodystrofi)

Specialinstitutioner

Flere familier beskriver, at det er problematisk for dem at finde egnede botilbud for deres børn i kommunen. En familie er ved at stable deres "eget" botilbud på benene, sammen med andre forældre med unge med lignende behov. Moderen fortæller:

"Vi løb ind i nogle af dem, vi har fulgt i alle årene, som havde samme problem med at finde et egnet botilbud. Så kom idéen til at lave vores eget bofællesskab." (Mor til voksen datter med tuberøs sclerose)

En anden familie fortæller, at deres søn oprindeligt var visiteret til et egnet botilbud uden for kommunen, men at kommunen trak alle visitationer tilbage, da de i stedet ville finde egnede tilbud i kommunen. Det er dog ikke lykkedes endnu. Forældrene beskriver det således:

"Vores søn var visiteret til Sølund i Skanderborg. Det matcher ham, og der findes ikke tilsvarende i lokalområdet... Sølund er en selvstændig landsby med mange institutioner inddelt efter hvilke funktioner, de enkelte har brug for. De har et par med Angelman syndrom og nogle fantastiske udendørsfaciliteter. Han er ret god motorisk, og det skal han have lov til at bevare. Det kræver en masse motion, som de kan tilbyde på Sølund... Lige da han skulle flytte, og i forbindelse med kommunalreformen, tog kommunen deres borgere hjem [til egne tilbud]. Nu har kommunen så lavet midlertidige voksenpladser på hans ungdomsinstitution, da rigtig mange over 18 år mangler et sted at bo." (Forældre til voksen søn med Angelman syndrom)

En far beskriver, at hans voksne datter bor på et specialiseret botilbud, men at det er vigtigt, at de ansatte også oplæres i, hvilke specialiserede behov de enkelte beboere har, for at kunne kalde sig specialinstitution. Han oplever, at personalet ved datterens botilbud ikke har kendskab til de overordnede træk ved datterens diagnose og derfor ikke yder den optimale bo-støtte for hende og de andre beboere. Han fortæller:

"Jeg oplever, at deres viden om PWS ligger på et meget lille sted. Det bliver ikke et specialiseret botilbud af, at der bor flere med PWS derinde. Fem af de syv beboere har PWS." (Far til voksen datter med Prader-Willi syndrom)

Delkonklusion

Der er ingen tvivl om, at samarbejdet med socialforvaltningen fylder meget for de sjældne familier. Det fremgår af interviewene, at familierne også her oplever, at man skal være ressourcestærk for at kunne klare sig. Indgangen til socialforvaltningen er typisk sket på forældrenes eller borgerens eget initiativ. I enkelte tilfælde er den første kontakt sket via hospitalet, blandt forældre der har været indlagt med deres barn i længere tid umiddelbart efter fødslen. Det overordnede billede er, at borgerne først sent har fået kendskab til deres mulighed for støtte via socialforvaltningen. De familier, der har haft en god start på deres samarbejde med kommunen, fortæller, at de er blevet tilbudt kurser/terapi, og at sagsbehandleren har sat sig ind i familiens situation ved at besøge familien i hjemmet ved første møde. Mange af de interviewede familier fortæller om dårlige forløb med deres kommune og sagsbehandler, der bygger på en oplevelse af mistillid fra begge parter.

Den fragmenterede tilgang til sagsbehandlingen opleves af familierne som et problem. De vil gerne ses som en helhed, fordi de enkelte familiemedlemmer influerer hinanden. Der er også et stort ønske om mere fleksible støtteordninger, fordi behovet for støtte varierer, og da det er relevant at se på hele familiens situation, og hvordan familien støttes bedst. Familierne har svært ved at overskue, hvilke støttemuligheder der findes, og hvad de har behov for. De oplever ikke at kunne hente denne information hos deres sagsbehandler, men oplever tværtimod, at sagsbehandlerne bevidst holder kortene tæt til kroppen. De interviewede familier ønsker en større gennemsigtighed i sagsbehandlingen, så mødet bliver mere ligeværdigt. Et par familier ser informationsmøder om støttemuligheder som en mulighed, fordi det vil skabe et større fælles videns grundlag mellem borgere og sagsbehandlere. Gruppemøder anses som en fordel, for at undgå misforståelser om hvad den enkelte familie kan opnå støtte til.

Manglende kontinuitet i sagsbehandlingen opleves af familierne som et problem, da viden går tabt i overleveringen, så meget arbejde skal gentages. Samtidig er det psykisk belastende at skulle fortælle om konsekvenserne af sin egen eller sit barns diagnose gang på gang. Familierne oplever også manglende koordination på tværs af sundheds- og socialsektoren. Særligt er det svært at få sagsbehandlerne til at indhente oplysninger fra sundhedsvæsenet.

Familierne oplever, at det har en betydning at kende sin diagnose, idet det kan være svært at komme igennem med sine behov, hvis diagnosen mangler. Der er også en oplevelse af, at det er nemmere, hvis der er en kendt diagnose frem for en sjælden. Det kan være svært at have et "usynligt" handicap, fordi gyldigheden anfægtes. Familierne oplever, at sagsbehandlerne stilles spørgsmålstejn ved rigtigheden af den information, de giver.

Det manglende kendskab til de sjældne diagnoser bevirker, at kravet til dokumentation i forbindelse med ansøgninger til kommunen øges. Det er noget af det, familierne beskriver, som mest udfordrende i forholdet til kommunen. Nogle gange oplever familierne, at kommunen ikke anderkender specialisternes udtalelser, hvilket kan forsinke sagsbehandlingen, da kommunen så skal lave egne vurderinger. En tredjedel af de interviewede familier har følt det nødvendigt at inddrage det politiske niveau i en eller flere sager.

Familierne oplever, at der sker mange misforståelser, når sagsbehandlerne tager kontakt til de praktiserende læger, frem for de læger der står for deres behandling. Fire ud af 11 familier har endvidere oplevet, at de kommunale lægekonsulenter har mistolket eller ikke har anerkendt information fra speciallægerne.

Kapitel 3: Familieliv

Tidsforbrug

Det fylder meget i hverdagen at have en sjælden kronisk sygdom eller handicap. Af de 11 interviewede familier gav syv et bud på, hvor mange timer de bruger om måneden på kontakten til social- og sundhedssektoren. Tid på pleje, behandling i hjemmet og træning er ikke inkluderet heri. Den familie, der bruger færrest timer, bruger tre timer om måneden, mens den familie, der bruger flest timer, bruger 63 timer om måneden. Gennemsnitligt bruger familierne 25 timer om måneden, mens medianen er 21 timer om måneden. Familierne fortæller, at det er kontakten til socialsektoren, der fylder mest. Der er også familiernes erfaring, at tidsforbruget svinger meget, afhængig af om de har en aktuell sag kørende. En far, der ikke kan sætte tid på sit forbrug, fortæller, at han har brugt al fritid og en del arbejdstid gennem det sidste halve år på at dokumentere sin søns behov i forbindelse med en ansøgning ved socialforvaltningen.

I 2005 undersøgte Sjældne Diagnoser tidsforbruget for kontakten til socialforvaltningen blandt 965 borgere med sjældne diagnoser. Her brugte familierne i snit 4,5 timer om måneden på kontakt til socialforvaltningen. Denne undersøgelse viser også, at der er meget store udsving i tidsforbruget i de forskellige familier, idet 1/7 brugte over 10 timer om måneden, og 1/17 brugte over 20 timer om måneden.

Tidsforbruget i interviewundersøgelsen kan ikke direkte sammenholdes med undersøgelsen fra 2005. Først og fremmest fordi tallene bygger på syv personer. Herudover afspejler tidsforbruget i interviewundersøgelsen kontakt til både sundheds- og socialsektoren. Dog er det interessant, at tidsforbruget er så højt. Enten har vi i interviewundersøgelsen en overrepræsentation af de familier, der bruger mest tid på kontakt til det offentlige, eller der kan være en generel øgning i det gennemsnitlige tidsforbrug.

Også pårørende til voksne borgere med sjældne lidelser bruger meget tid. En mor beskriver:

"Det giver mig et enormt arbejdspress. Vi skal tage initiativ til tingene, for det magter min datter ikke selv. Jeg kører hende stort set hver dag til alt: træning, lægen, indkøb. Så jeg er bundet op." (Mor til voksen datter med Huntingtons sygdom)

Koordination

Udover det store tidsforbrug er der mange kontakter, der skal holdes styr på og koordineres. Et ansvar der i dag primært er overladt til familierne. En far beskriver:

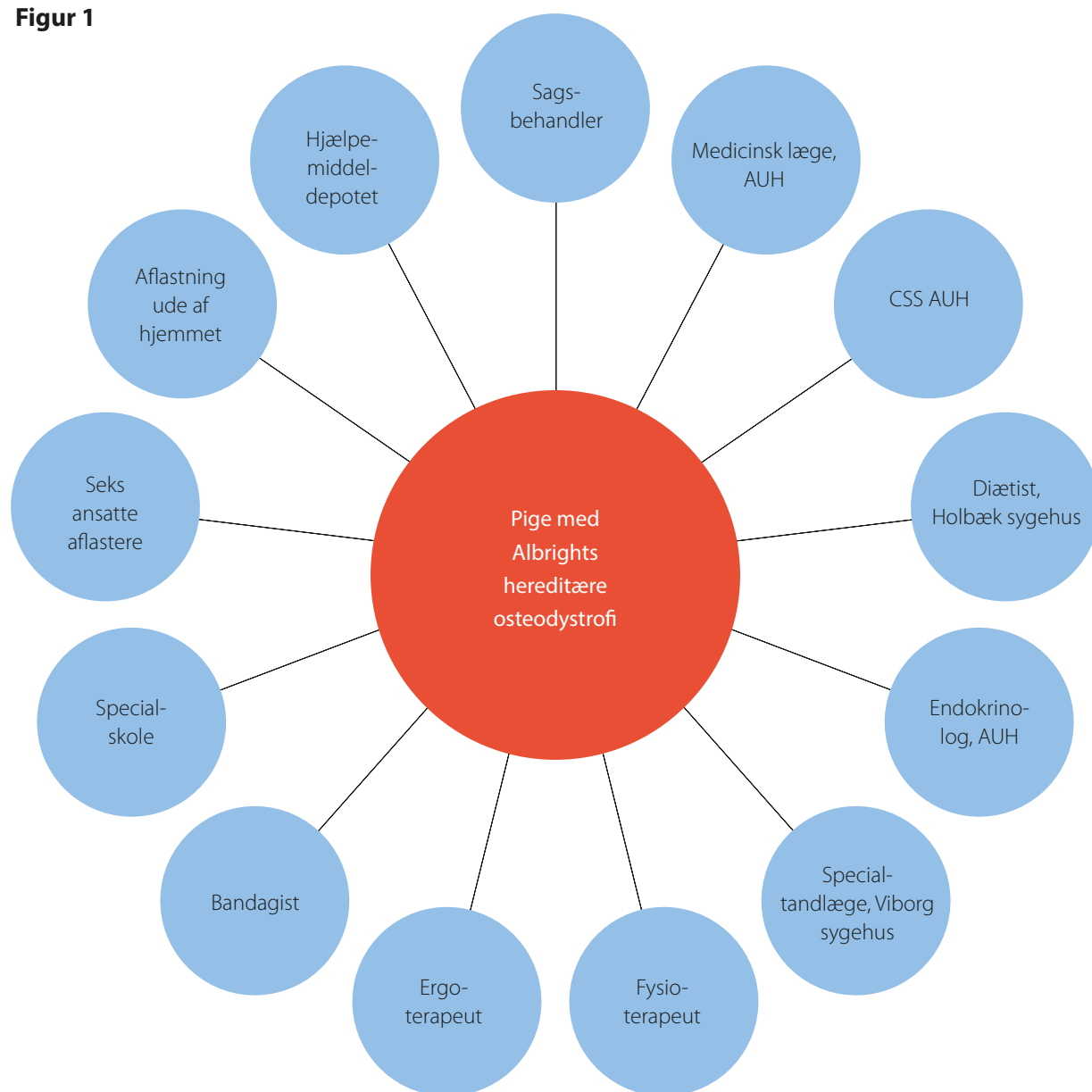
"Sagsbehandlerne har i stor udstrækning hentet deres viden hos os eller bedt os hente det på hospitalet og sende det videre. De har bedt os dokumentere alt. Vi har været mellemlid og sekretærer. En gang om året underskriver vi en samtykkeerklæring på, at kommunen må indhente det de vil, de gør det bare ikke. Jeg har lavet en rapport om vores datter, med henvisninger til sider i journalen, adresser og telefonnumre på samtlige behandlere hun ser." (Far til datter med Albrights hereditære osteodystrofi)

Mange familier oplever, at det er et stort ansvar at videregive information mellem instanser inden for og imellem sektorerne. En mor fortæller:

"Jeg er ellers sekretæruddannet, men det er svært at holde styr på. Jeg kan mærke, det stresser, og det irriterer mig. Jeg har tre syge børn med forskellige problemstillinger. Det kortsletter nogle gange, og jeg har svært ved at slippe det." (Mor til voksne sønner med hhv. sjælden nyresygdom og Machado-Joseph sygdom)

Vi bad familierne oplyste hvor mange instanser i sundheds- og socialsektoren, de aktuelt har kontakt til og i større eller mindre grad skal koordinere. I figurene ses et par eksempler på familier, der fast har kontakt til henholdsvis 13 og 11 instanser.

Figur 1



Figur 2



De fleste af familierne har et længere forløb bag sig, og ser man på hvor mange instanser og fagpersoner, der har været inde over familierne i en længere periode, ser billedet noget mere komplekst ud. En far til en søn med CHARGE syndrom fortæller, at de i de første 18 måneder af sønnens liv havde haft kontakt til 29 forskellige instanser i sundhedssektoren, 10 forskellige instanser ved den kommunale socialforvaltning og ni instanser på det bredere socialområde. Alt i alt har 48 forskellige instanser været inde over familiens liv de første 18 måneder. Mange instanser har familien haft kontakt til gentagne gange med behov for koordinering.

Arbejdsmarkedstilknnytning

Generelt har det at få konstateret en sjælden diagnose eller at blive forældre til et barn med en sjælden diagnose haft stor betydning for personernes jobsituation. For langt de fleste forældre får den ene forælder, typisk moderen, fuld eller delvist tabt arbejdsfortjeneste. Men det har typisk også haft indvirkning for den anden parts karriere. Flere er skiftet karrierespor, i lyset af at deres tidligere karriere var for krævende i forhold til at få familielivet med et kronisk sygt/handicappet barn til at fungere, som to fædre fortæller om her:

"Min akademiske karriere er gået fløjten. Det er et job, der kræver meget" (Far til voksen søn med Angelman syndrom)

"Jeg er uddannet geolog, men da vi fik vores datter, var det svært at få job som geolog. Jeg søgte en stilling som vagt i gågaden. Jeg tænkte, at jeg bare skulle gøre det i et års tid men fandt hurtigt ud af, at det var et godt job for os. Jeg har nogle lange dage, men det giver frihed til at gå med vores datter til kontroller." (Far til datter med Albrights hereditære osteodystrofi)

At være forsørgt af kommunen giver forældrene en stor usikkerhed, fordi de ikke ved, hvornår de er købt eller solgt. Det er primært det korte tidsperspektiv, der betyder, at ordningen opleves som en stressfaktor. En mor fortæller:

"Jeg er frikøbt af arbejdsmarkedet og har været det, siden min søn blev syg. Jeg troede, jeg kom tilbage efter en måned, men det har ikke været muligt. Da han blev 18 år, mistede jeg min tabte arbejdsfortjeneste. Der gik et halvt år, inden kommunen fandt en anden ordning. Jeg er nu ansat af kommunen til at passe ha, men kun for halve år ad gangen. Det er meget utrygt ikke at vide, om man har en indtægt." (Mor til voksne sønner med hhv. sjælden nyresygdom og Machado-Joseph sygdom).

Nogle af forældrene til de unge voksne, som tidligere har gået hjemme med deres børn på tabt arbejdsfortjeneste, fortæller, at de i dag har svært ved at få et arbejde. De interviewpersoner, der er blevet syge i voksenalderen, har haft problemer med at få anerkendt, at de ikke har kunnet arbejde på normale vilkår grundet deres sygdom. En kvinde fortæller:

"Fra jeg blev sygemeldt, havde jeg sygedagpenge i et år og 2 x 13 uger. Jeg kom på kontanthjælp men droppede det. Jeg var jo stadig syg. Når sygedagpengene stopper, ryger du over i en anden kasse, hvor du [per definition] er rask. Så vi klarede os igennem halvandet år på min mands indtægt. Jeg fik tilkæmpet, at jeg skulle arbejdsprøves til fleksjob efter tre ankesager. Først var der fejl i sagsbehandlingen, så lavede kommunen en regnefejl. Da sagen kom retur fra Ankestyrelsen for tredje gang, var det med ordene 'tag jer nu sammen, hun er berettiget til fleksjob'. Jeg fandt et fleksjob, og det var godt. Problemet er nu at finde et sted, hvor jeg kan komme og gå. For jeg kan ikke love, at jeg kan komme i morgen." (Kvinde med Ehlers-Danlos syndrom)

Trivsel

Mange par beskriver, at de er gode til at passe på hinanden og er klar over, at der skal arbejdes ekstra for forholdet, når man har et barn med, eller selv har en sjælden diagnose. Flere beskriver, at de går i parterapi engang imellem for at holde sig oven vande. En far har oplevet forløbet således:

"Det har styrket os og bragt os tættere på hinanden. Vi har klaret de kampe, der har været. Der er en voldsomhed, i det man oplever, og så lærer man hinanden at kende på nye områder. Vi har udnyttet det, vi hver især er gode til. Nogle par bryder sammen, og det kan jeg godt sætte mig ind i hvorfor det sker. Det giver en stærk følelse af kærlighed at have vundet over frygten og tabet. Men det betyder ikke, at man er sikkert i hus, for der er en hårfin grænse mellem båndet, og hvad du i sidste ende kan klare som familie." (Far til søn med CHARGE syndrom)

Han fortæller videre, at familiens seneste kampe med kommunen har drænet dem for kræfter og har været tæt på at vælte læsset:

"Vi har haft nogle opgør på det seneste, hvor min kone har sagt: 'du bliver nødt til at stoppe, for det går ud over din familie'. Hvor jeg har sagt: 'vi bliver nødt til at gøre det her for vores søn. Hvis han ikke får den støtte, går det ud over hans liv'. Der har vi været presset så hårdt, at det har været ved at knække vores sammenhold. Vi var jo sammen om at kæmpe, men det var lige før, vi ikke kunne bevare det sammenhold." (Far til søn med CHARGE syndrom)

En mor til en ny-diagnosticeret dreng fortæller, at diagnosen har vendt op og ned på det liv, de kendte:

"Vi har haft et liv frem til den 12. juli. Det blev sprængt i stykker. Nu skal vi samle det på en ny måde." (Mor til søn med osteogenesis imperfecta)

En mor til voksne børn med sjældne lidelser fortæller, at deres opvækst som i høj grad har været præget af sygdom, har haft en stor indvirkning på hele familien:

"Det har påvirket os rigtig, rigtig meget. Det har været et utrolig langt forløb. Da min ældste søn blev nyresyg, var de to andre små, og min mand var allerede syg. Så jeg havde alle børnene med, når vi skulle på Rigshospitalet. Vi har boet derinde i månedssvis. Børnene har haft en anden opvækst og skolegang. De har haft det rigtig hårdt, da de hele tiden blev rykket væk fra skolen. Det har haft store omkostninger socialt." (Mor til voksne sønner med hhv. sjælden nyresygdom og Machado-Joseph sygdom)

En kvinde, der blev syg i voksenlivet, beskriver forløbet således:

"Det splittede familien i starten. Nu har det gjort den stærkere. Det har kostet mig ekstrem dårlig samvittighed over for min familie. De ting jeg tidligere gjorde, kan jeg ikke mere. Før var det mig, der samlede alle op [psykisk]. Det var mig, der stod for alt det praktiske. I et halvt år måtte min dengang 12-årige datter sørge for, at jeg fik mad morgen, middag og aften. Det har nok betydet, at hendes EDS er kommet hurtigere i udbrud. Hun har allerede slidt sig, og det er frygteligt at tænke på som mor." (Kvinde med Ehlers-Danlos syndrom)

Sociale relationer

Det er ikke kun familiens generelle trivsel, der påvirkes af sygdommen. Familierne fortæller også, at sygdommen/handicappet har betydning for deres sociale samvær med familie og venner. En mor beskriver, at deres liv er meget struktureret, hvorfor det er svært at være spontan og deltage i sociale ting:

"Det har kostet på den sociale front, for vores hverdag er planlagt ned i mindste detalje. Der er ingen spontanitet, og det hindrer os i mange ting." (Mor til datter med Albrights hereditære osteodystrofi)

En mor til en voksen datter beskriver, at hun ikke har overskud til det sociale men har et godt vennepar, hun ser: "Jeg har et fristed hos et vennepar, som sørger for et ordentligt måltid mad og noget socialt en gang imellem. Jeg har ikke overskud til at have gæster herhjemme, det må jeg lade ligge." (Mor til voksen datter med Huntingtons sygdom)
En anden mor beskriver, at familien har mistet hele deres netværk, fordi deres situation har været så overvældende på andre:

"Vi har mistet hele vores netværk. Min bror har trukket sig. Min mands familie kunne ikke klare os. Vores venner er også væk. Så det har påvirket os rigtig meget." (Mor til voksne sønner med hhv. sjældnen nyresygdom og Machado-Joseph sygdom)

En mor beskriver, at deres liv lige nu handler om 'overlevelse', hvorfor de ikke har overskud til at arrangere og deltage i sociale ting:

"Vi har ikke noget socialt liv. Jeg aner ikke, hvordan vi skal få overskud til det, det er ren overlevelse. Der skal ingen ting til, så føler man sig presset. Det påvirker hele familien." (Forældre til søn med osteogenesis imperfecta)

Flere af forældrene til voksne børn med sjældne lidelser fortæller, at der i årene er blevet tyndet godt og grundigt ud i deres vennekreds, men at de sociale relationer, de har tilbage, til gengæld er stærke.

Søskende

Forældrene er enige om, at det at have en bror eller søster med et sjældent handicap eller sygdom påvirker andre søskende både positivt og negativt. En mor fortæller:

"Det har ikke altid været lige sjovt. Vi har haft fokus på hans søster, men hun har betalt en pris. Hun har været så meget på sygehus, at hun har valgt at blive læge for at gøre en forskel." (Mor til voksen søn med kromosomfejl)

Andre forældre fortæller, at det kan være svært at give nok opmærksomhed til søskende, fordi det syge/handicappede barn fylder så meget i familien:

"Det er anderledes end at have en normal bror. Det er hårdt for vores yngste søn, at vi bruger meget tid på hans bror og alle de ting, der har med ham at gøre. Han kunne godt tænke sig at have os lidt mere for sig selv, tror jeg." (Far til søn med CHARGE syndrom)

En mor med voksne børn fortæller:

"Jeg tror, hun har haft det hårdt, og hun har ikke været god til at gøre os opmærksomme på det. Vi har snakket meget med hende og har lavet meget sammen i ferierne. Men i dagligdagen har hun hele tiden skullet tage hensyn til ham. Han kom i første række og tog plads. Vi blev jo nødt til at rende efter." (Mor til voksen søn med Angelman syndrom)

En mor med to små børn fortæller:

"Hans storebror er meget påvirket. Han ville fx ikke i skole, efter vi havde været på skadestuen søndag. Lægen sagde, at der ikke var noget brud, men det var vi sikre på, for vi kunne ikke røre ham. Vores yngste søn skulle derfor blive hjemme og græde hele tiden. Vi forældre rendte rundt om os selv i frustration, og storebror var bekymret for, hvem der skulle hente ham fra skole. Al opmærksomhed er på vores yngste søn, nu hvor han har brækket benet. Vi glemmer lidt vores anden søn, og det er synd. Det kræver 100 procent opmærksomhed på ham, for ellers går opmærksomheden automatisk til den yngste." **(Forældre til søn med osteogenesis imperfecta)**

Psykiske efterveer

Halvdelen af de interviewede familier beskriver, at mindst én person i familien har haft behandlingskrævende psykiske reaktioner helt eller delvist som følge af sygdomsforløbet. Flere fortæller, at de stadig har mén i dag. En mor beskriver, at hun reagerede psykisk, da den værste krise var ovre, og datteren var uden for livsfare:

"Da hun retter sig helbredsmæssigt, går jeg ned med stress og depression. Jeg har mén af min stress, og i 2009 fik jeg bevilget fleksjob." **(Mor til datter med Albrights hereditære osteodystrofi)**

En far fortæller ligeledes, at han gik ned med stress:

"Jeg fik et psykisk knæk for to år siden og gik ned med stress. Jeg tror, det var en kombination af familiesituationen og dårligt arbejdsmiljø. Jeg har følgevirkninger, hvor jeg pludselig ikke kan huske noget." (Far til datter med Shwachman-Diamond syndrom)

En kvinde der blev syg som voksen beskriver, at hun i en længere periode gik med selvmordstanker, fordi hendes smerter var så omfattende:

"Jeg har været helt derude, hvor jeg pakkede alle mine ting i sorte sække, så der ikke var så meget at rydde op i, når jeg ikke var længere. Min mand fik sendt mig på tværfagligt smertecenter meget hurtigt. Det slog hårdt at høre en anden fortælle, hvordan jeg havde tre forskellige måder at tage livet af mig på, fordi jeg ikke havde lyst til at være her mere. Jeg var parat til at blive indlagt på den lukkede afdeling. Der gik det op for mig, at hvis jeg ikke tog mig sammen, ville familien blive splittet. Det var den jo på vej til. Så jeg måtte op på hesten igen." **(Kvinde med Ehlers-Danlos syndrom)**

Også søskende har oplevet at få psykiske reaktioner. En mor beskriver, at den yngste datter fik spisevægring som følge af søsterens situation:

"Da min datter blev syg, kunne hendes søster ikke have det. Hun ville ikke tale om det. Hun fik spisevægring, men det er hun heldigvis kommet ud af." (Mor til voksen datter med Huntingtons sygdom)

En anden mor beskriver, at hendes datter er meget påvirket af hendes brors sygdom, både fordi sygdommen er fremadskridende, men også fordi den er arvelig og hun endnu ikke ved, om hun selv har den:

"Hans søster er påvirket psykisk, da de to har fulgt hinanden gennem hele livet. Det er svært for hende at se ham så syg. Hun ved ikke, om hun selv har det." (Mor til voksne sønner med hhv. sjældnen nyresygdom og Machado-Joseph sygdom)

Samme mor frygter selv at gå psykisk ned, især fordi hun er alene om ansvaret for familien:

"Prognosen er skidt, så det er nu og her, vi skal leve. Jeg MÅ ikke gå ned på det her." (Mor til voksne sønner med hhv. sjældnen nyresygdom og Machado-Joseph sygdom)

Netværkets betydning

Noget af det der efterspørges hyppigst i kølvandet på en sjælden diagnose, er at møde andre i samme situation. Nogle har adgang til en patientforening, mens andre deltager i mindre netværksgrupper på internettet. Interviewpersonerne fortæller, at netværket til andre i samme situation er en stor hjælp i forhold til at cope med deres situation. En mor beskriver det således:

"[Vi har] i hvert fald kontakt hver 14. dag både for noget socialt eller noget problemfyldt. Foreningen er vores livline. Jeg ved ikke, hvad vi skulle have gjort uden. Vores venner og familier ved jo ikke noget. Det samme gælder vores praktiserende læge." (Mor til søn med osteogenesis imperfecta)

Selv de familier, der på grund af sygdommens sjældenhed ikke er tilknyttet hverken netværk eller foreninger, oplever et udbytte af blot at møde andre sjældne familier. Det beskriver en familie, der deltog på Sjældne Diagnoser familiekursus for familier der ikke har et patientnetværk, Sjældne Familiedage:

"Sjældne Familiedage var fantastisk. For vi står hele tiden i den situation, at vores venner og familie ikke helt kan sætte sig ind i, hvordan det er." (Forældre til datter med Shwachman-Diamond syndrom)

Nogle familier fortæller, at det særligt i starten var positivt at møde andre med samme diagnose, og at de i foreningen møder genkendelse og forståelse for deres situation. Nedenstående citater vidner om dette:

"På det første møde betød det meget at se, at de syge mennesker var glade. Det lagde min datter mærke til. Jeg behøver ikke at forklare mig. Dem, der er forældre, ved, hvad jeg taler om." (Mor til voksen datter med Huntingtons sygdom)

"Da min ældste søn blev syg, meldte jeg mig ind i Nyreforeningens forældregruppe. De har fulgt med i vores liv og omvendt. Så det er dem, jeg kontakter, hvis jeg har brug for noget." **(Mor til voksne sønner med hhv. sjælden nyresygdom og Machado-Joseph sygdom)**

"Min datter og jeg er på sommerlejr med foreningen hvert år. Vi er så glade for den forening. De har gjort meget, især da vi var nye og stod med håret i postkassen. Vi hjalp hinanden meget. Man er i samme båd, og det er rart." **(Mor til voksen datter med Prader-Willi syndrom)**

Der er et stort ønske om, at kommunerne økonomisk vil støtte familiernes deltagelse i netværksarrangementer, fordi det har stor betydning at kunne identificere sig med andre i samme situation og at få inspiration til at tackle hverdagen. En familie fortæller om deres frustration over at kommunen ikke anerkendte dette behov, da de skulle deltage i Sjældne Familiedage:

"Det var irriterende, at kommunen ikke kunne se, at vi havde det behov. Det er enormt værdifuldt at møde andre med syge børn. Den erfaringsudveksling finder man ikke andre steder." **(Forældre til datter med Shwachman-Diamond syndrom)**

Udover at være et støttende netværk bliver foreningerne også et sted, hvor man kan hente viden om sygdommen eller handicappet. En kvinde fortæller, hvordan hun via foreningen helt konkret fik hjælp til at få stillet sin diagnose:

"Så snart rengøringskonen havde nævnt, at jeg havde EDS, ringede jeg til foreningen. Og da min læge ikke anede, hvor han skulle sende mig hen, ringede jeg til foreningen. De kunne fortælle mig, hvilken læge jeg skulle opsøge. Foreningen hjalp mig igennem systemet, til jeg fik diagnosen." **(Kvinde med Ehlers-Danlos syndrom)**

Hun fortæller videre, at hun i dag hjælper andre i foreningen videre i systemet:

"[Det har stor betydning] at samle alle og fortælle dem, at de ikke er alene i verden, hjælpe dem til et nemmere liv og til at komme igennem systemet. Men det er hårdt at stable arrangementerne på benene. Vi har brug for hinanden, for der er ingen andre, der kan forstå den komplekse sygdom. Vi sidder inde med en stor viden, om hvordan man gebærder sig i sundhedssystemet og socialforvaltningen, og den giver vi gerne videre. Jeg har en liste over gode læger, den deler jeg gerne ud af." **(Kvinde med Ehlers-Danlos syndrom)**

En far fortæller, at de ikke har en forening men en Facebookgruppe, som de bruger meget:

"Vi har en Facebookgruppe. [...] Vores søn havde nogle symptomer ingen kunne finde ud af, hvad var. Så spurgte jeg til de andres erfaringer, og der var faktisk nogle, der havde oplevet noget tilsvarende. Ellers bliver gruppen brugt til at prale lidt af vores børn. Det er rart at se andre børn med samme diagnose, når der bliver lagt små videoer op. Så det er både et socialt netværk og et sted at søge viden om sygdommen." **(Far til søn med CHARGE syndrom)**

Nogle af interviewpersonerne beskriver også, at foreningen bliver et mødeforum for fagpersoner, hvor de kan udveksle viden eller lære mere om diagnosen. En far fortæller:

"Foreningen råder over 16 fagpersoner, som mødes to gange om året. Foreningen afholder også kurser for fagpersoner: pædagoger, lærere, socialrådgivere osv." **(Far til voksen datter med Prader-Willi syndrom)**

En kvinde fortæller:

"Foreningen er de eneste, der samler lægerne og får talt med dem." **(Kvinde med Ehlers-Danlos syndrom)**

Netværket til andre i samme situation beskrives således som en vigtig måde at cope med sin sygdom eller handicap på for hele familien. Både i forhold til de følelsesmæssige aspekter men også i forhold til at hente viden om diagnosen og til at kunne navigere i systemerne. Derudover beskrives patientforeningerne som vigtige i forhold til at samle fagpersoner og faggrupper med relation til diagnosen. En mere udførlig beskrivelse af hvilken betydning patientforeninger har for personer med sjældne lidelser kan læses i nogle af Sjældne Diagnosers tidligere undersøgelser .

Delkonklusion

Familierne bruger gennemsnitligt 25 timer om måneden på kontakten til social- og sundhedssektoren, hvor kontakten til socialsektoren fylder mest. Ikke blot tidsforbruget er højt; antallet af forskellige kontakter i sundheds- og socialsektoren er ligeledes højt. Familierne er typisk kontinuerligt i kontakt med over 10 instanser i det offentlige system, men generelt har der været flere instanser inde over familiernes forløb. En familie har de første 18 måneder af sønnens liv været i kontakt med 48 forskellige instanser i sundheds- og socialsektoren. Mange af de instanser familierne har kontakt til skal koordineres. Det er et stort ansvar, borgerne efterlades med.

At få konstateret en sjælden diagnose eller at blive forældre til et barn med en sjælden diagnose får betydning for personernes arbejdsmarkedstilknytning. For langt de fleste familier får de ene forælder, typisk moderen, tabt arbejdsfortjeneste. Blandt de forældre der er i arbejde, har mange skiftet karriere, i lyset af at deres tidligere karriere var for krævende i forhold til at få familielivet med et kronisk sygt/handicappet barn til at fungere. Blandt de voksne borgere med sjældne diagnoser vi interviewede, er de fleste enten på kontanthjælp, førtidspension eller i fleksjob.

Det både styrker og tærer på parforholdet at have eller at have et barn med en sjælden kronisk sygdom. Særligt kampene med kommunen er noget, der dræner kræfterne. Halvdelen af de interviewede familier beskriver, at mindst én person i familien har haft behandlingskrævende psykiske reaktioner helt eller delvist som følge af sygdomsforløbet. Flere fortæller, at de stadig har mén. Det er vigtigt at huske at have fokus på søskende, da det syge eller handicappede barn fylder meget i hverdagen.

De fleste familier fortæller, at deres sociale liv er blevet indskrænket. Til gengæld har mange familier få men tætte venskaber. Mange henter støtte i patientforeninger eller patientnetværk, men ikke alle har denne mulighed, fordi diagnosen er for sjælden. Interviewpersonerne fortæller, at netværket til andre i samme situation er en vigtig måde at cope med sygdommen/handicappet på for hele familien. Både i forhold til de følelsesmæssige aspekter men også i forhold til at få viden om diagnosen og til at kunne navigere i systemerne. Derudover beskrives patientforeningerne som vigtige i forhold til at samle fagpersoner og faggrupper med relation til diagnosen. Der er et stort ønske om, at kommunerne økonomisk støtter deltagelse i netværksarrangementer, fordi det har stor betydning at kunne identificere sig med andre i samme situation og at få inspiration til at tackle hverdagen.

Perspektivering

Interviewundersøgelsen bidrager med ny indsigt i hvordan hverdagen og samspillet med social- og sundhedssektoren opleves af familier med sjældne sygdomme og handicap inde på livet. Vi mener, at undersøgelsen bidrager med viden om, at der er særlige forhold, der gør sig gældende både i sundhedsvæsenet og i socialsektoren, når man har en sjælden diagnose. Perspektiveringen samler op på fundene i de enkelte kapitler samt på familiernes forslag til indsatser, der ville gøre deres hverdag nemmere. Samtidig perspektiveres de områder, familierne undervejs i interviewene har problematiseret, med forslag til indsatser. Disse forslag skal udelukkende ses som en perspektivering og ikke entydigt som et udtryk for Sjældne Diagnosers forslag til indsatser.

Sundhedsvæsenet

Familierne oplever, at man skal være ressourcestærk for at manøvrere i sundhedsvæsenet. Indgangen til sundhedsvæsenet er ikke altid let. Flere har oplevet, at deres eller deres barns symptomer ikke er blevet taget alvorligt eller er blevet negligeret, hvis det ikke umiddelbart har været muligt at finde en årsag.

Der kan med fordel følges bedre op på diagnosesamtalen. Mange af interviewpersonerne følte sig overladt til sig selv, på trods af at de selv eller deres barn lige havde fået konstateret en livstruende eller alvorlig diagnose. Der er et stort ønske om, at der fast tilbydes en opfølgende samtale enten lige efter eller et par dage efter diagnosesamtalen. Der er også et ønske om, at der udleveres et referat eller skriftligt materiale om de områder, diagnosesamtalen har handlet om, da det kan være svært efterfølgende at huske de informationer, der er blevet givet. Også mundtlig og skriftlig information om relevante patientforeninger og -netværk ønskes, da det er interviewpersonernes oplevelse, at man her kan hente god støtte og viden om diagnosen.

De patienter, der er tilknyttet et af de specialiserede centre for sjældne diagnoser, er generelt tilfredse, fordi der her findes fagpersoner med viden om diagnosen, og der tilbydes koordination af kontrol og behandling. Dog er der stor efterspørgsel på at få psykologhjælp tilknyttet centrene. Selv når man er tilknyttet et specialiseret center, opleves problemer i sundhedsvæsenet, f.eks. i forbindelse med de almene tilbud såsom akutmodtagelsen. Oplevelsen er, at kendskabet til behandlingen af de sjældne diagnoser er meget lille, og at fagpersonerne ikke lytter til den specialviden, borgerne sidder inde med.

Det er fortsat ikke alle, der har adgang til CSS eller andre højt specialiserede centre. Derudover sker det ikke nødvendigvis automatisk, at man henvises til centrene, selvom man har ret til det. Flere har tilfældigt opdaget centrene selv, hvorefter de er blevet henvist.

Patienter med sjældne diagnoser uden tilknytning til specialiserede centre overlades et urimeligt stort ansvar for deres egen sygdom. Der er et ønske om, at der i sundhedsvæsenet laves et behandlingstilbud for alle patienter med sjældne lidelser, der sikrer koordineret kontrol og behandling af alle aspekter af deres sygdom.

Socialektoren

Det fremgår klart, at samarbejdet med socialforvaltningen fylder meget for sjældne familier. Det fremgår af interviewene, at familierne også her oplever, at man skal være ressourcestærk for at kunne klare sig.

Indgangen til socialforvaltningen er typisk sket på forældrenes eller borgerens eget initiativ. I enkelte tilfælde er den første kontakt sket via hospitalet, f.eks. hvis forældrene har været indlagt med deres barn i længere tid umiddelbart efter fødslen. Men det overordnede billede er, at borgerne først sent har fået kendskab til deres mulighed for støtte via socialforvaltningen. Et initiativ kunne være at styrke de enkelte hospitalsafdelingers informationsindsats blandt borgere, der med stor sandsynlighed vil være berettiget til kommunal støtte, da det typisk er i hospitalsvæsenet, det første kendskab til familierne opstår. Ligeledes kan man arbejde med at styrke hospitalsafdelingernes informationsindsats til kommunerne om borgere, der potentielt har behov for støtte, uanset kommunens beliggenhed i forhold til hospitalet. Det vil give kommunerne mulighed for at styrke det opsøgende arbejde overfor borgere i målgruppen, så støtten tildeles i rette tid. De familier, der har haft en god start på deres samarbejde med kommunen, fortæller, at de er blevet tilbudt kurser/terapi, og at sagsbehandleren har sat sig ind i familiens situation ved at besøge familien i hjemmet ved det første møde. Mange af de interviewede familier fortæller om dårlige forløb med deres kommune og sagsbehandler, der bygger på en oplevelse af mistillid fra begge parter. Den fragmenterede tilgang til sagsbehandlingen opleves af familierne som et problem. De vil gerne ses som en helhed, fordi de enkelte familiemedlemmer influerer hinanden. Der er også et stort ønske om mere fleksible støtteordninger, fordi behovet for støtte varierer. Det er relevant at se på hele familiens situation, og hvordan familien støttes bedst. Et initiativ kunne således være, at undersøge om støtteordningerne kan gøres mere smidige for familierne.

Familierne har svært ved at overskue, hvilke støttemuligheder der findes, og hvad de har behov for. De oplever ikke at kunne hente denne information hos deres sagsbehandler men oplever tværtimod, at sagsbehandlerne bevidst holder kortene tæt til kroppen. De interviewede familier ønsker en større gennemsigtighed i sagsbehandlingen, så mødet bliver mere ligeværdigt. En mulighed kunne være at afholde informationsmøder om støttemuligheder i kommunerne, fordi det vil skabe et fælles videns grundlag mellem borgere og sagsbehandlere. Gruppemøder anses som en fordel, for at undgå misforståelser om hvad den enkelte familie kan opnå støtte til.

Manglende kontinuitet i sagsbehandlingen opleves af familierne som et problem, da viden går tabt i overleveringen, så meget arbejde skal gentages. Samtidig er det psykisk belastende for familierne at skulle fortælle om konsekvenserne af sin egen eller sit barns diagnose gang på gang. Familierne ønsker faste sagsbehandlere og at viden og information videregives ved skift af sagsbehandler og mellem forvaltningerne.

At have en konkret diagnose opleves at have betydning i det sociale system, for det kan være svært at komme igennem med og sandsynliggøre sine behov, hvis diagnosen mangler. Der er også en oplevelse af, at det er nemmere, hvis det er en kendt diagnose frem for en sjælden. Det kan også være svært at have et "usynligt" handicap, fordi gyldigheden anfægtes. Familierne oplever, at sagsbehandlerne stiller spørgsmålstejn ved rigtigheden af den information, de giver. Det er derfor vigtigt, at der findes information om de sjældne diagnoser i et forståeligt sprog.

Familierne vurderer, at det manglende kendskab til de sjældne diagnoser bevirker, at kravet til dokumentation i forbindelse med ansøgninger til kommunen øges. Det er noget af det, familierne beskriver som mest udfordrende i forholdet til kommunen. Nogle gange anerkender kommunen ikke specialisterne udtalelser, hvilket kan forsinke sagsbehandlingen, da kommunen så må lave egne udredninger. For en tredjedel af de interviewede familier har det været nødvendigt at inddrage det politiske niveau i en eller flere sager.

Familierne oplever, at der sker mange misforståelser, når sagsbehandlerne tager kontakt til de praktiserende læger, frem for de læger der står for deres behandling. Fire ud af 11 familier har endvidere oplevet, at de kommunale lægekonsulenter har mistolket eller ikke har anerkendt information fra speciallægerne. En indsats kunne være at italesætte, at standardprocedurer ikke altid er relevante, når det gælder sjældne borgere, og hvilke alternativer der eksisterer. Samt hvor sagsbehandlere, pædagoger og andre fagfolk kan hente viden og sparring omkring borgere med sjældne diagnoser.

Familieliv

Familierne bruger gennemsnitligt 25 timer om måneden på kontakten til social- og sundhedssektoren, hvor kontakten til socialsektoren fylder mest. Ikke blot tidsforbruget er højt. Antallet af forskellige kontakter i sundheds- og socialsektoren er ligeledes højt. Typisk har familierne aktuelt kontakt til over ti forskellige kontaktpunkter i social- og sundhedssektoren og for nogle er det meget mere: En familie har de første 18 måneder af sønnens liv været i kontakt med 48 forskellige instanser i sundheds- og socialsektoren, og dette billede er ikke et særtilfælde. Mange af de instanser, familierne har kontakt til, skal koordineres.

At få konstateret en sjælden diagnose eller at blive forældre til et barn med en sjælden diagnose får betydning for personernes jobsituation. For langt de fleste forældre får typisk moderen tabt arbejdsfortjeneste. Blandt de forældre der er i arbejde, har mange skiftet karriere, i lyset af at deres tidligere karriere var for krævende i forhold til at få familielivet med et kronisk sygt/handicappet barn til at fungere.

Det både styrker og tærer på parforholdet selv at have eller at have et barn med en sjælden kronisk sygdom eller handicap. Særligt "kampene" med kommunen er noget, der dræner kræfterne. Halvdelen af de interviewede familier beskriver, at mindst én person i familien har haft behandlingskrævende psykiske reaktioner helt eller delvist som følge af sygdomsforløbet. Flere fortæller, at de stadig har mén. Det er vigtigt at huske at have fokus på søskende, da det syge eller handicappede barn fylder meget i hverdagen.

De fleste familier fortæller, at deres sociale liv er blevet indskrænket. Til gengæld har mange familier få, men tætte venskaber. Mange henter støtte i patientforeninger eller patientnetværk, men ikke alle har denne mulighed, fordi diagnosen er for sjælden. Interviewpersonerne fortæller, at netværket til andre i samme situation, er en vigtig måde at cope med sygdommen/handicappet på for hele familien. Både i forhold til de følelsesmæssige aspekter men også i forhold til at få viden om diagnosen og til at kunne navigere i systemerne. Derudover beskrives patientforeningerne som vigtige i forhold til at samle fagpersoner og faggrupper med relation til diagnosen. Der er et stort ønske om, at kommunerne økonomisk støtter deltagelse i netværksarrangementer, fordi det har stor betydning at kunne identificere sig med andre i samme situation og at få nye redskaber til at tackle hverdagen.

Identificerede indsatsområder

På baggrund af de 11 interviews har vi identificeret problemstillinger, der er særligt gældende for borgere med sjældne sygdomme og handicap på henholdsvis sundheds- og socialområdet. Vi håber, at dette vil give inspiration til at styrke indsatsen i de offentlige velfærdssystemer for borgere med komplekse lidelser. I tabellen ses en oversigt over de identificerede indsatsområder.

Tabel 1: Oversigt over identificerede indsatsområder

Sundhedsvæsen

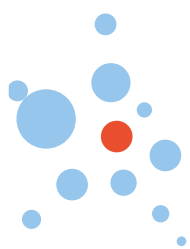
- *Skriftligt materiale/referat af diagnosesamtalen*
- *Mundtlig og skriftlig information om relevante patientnetværk ved diagnosesamtalen*
- *Fast tilbud om opfølgende samtale om diagnosen med sygeplejerske eller psykolog*
- *Psykologtilbud ved Center for Sjældne Sygdomme AUH og RH*
- *Koordineret behandlingstilbud til voksne personer med sjældne diagnoser*

Socialsektor

- *Styrket information fra hospitalet om muligheden for kommunale støtteordninger*
- *Procedurer for videregivelse af information fra hospital til kommuner når borgere får stillet en sjælden diagnose*
- *Opsøgende og oplysende arbejde i kommunerne om hvad kommunen kan hjælpe med*
- *Besøg i hjemmet ved tildeling af (ny) sagsbehandler*
- *Større fleksibilitet i støtteordningerne*
- *Større gennemsigtighed i sagsbehandlingen – fx fælles informationsmøder om støttemuligheder*
- *Faste sagsbehandlere*
- *Procedurer for overlevering af viden ved skift af sagsbehandler internt i forvaltningen eller mellem forvaltningsområder*
- *Diagnosebeskrivelser af sjældne lidelser i et forståeligt sprog*
- *Ændrede procedurer for hvor sagsbehandlere skal hente information om borgerens helbredstilstand, når diagnosen er sjælden*
- *Oplysning om hvor fagpersoner kan hente viden og sparring om borgere med sjældne diagnoser*

Familieliv

- *Fokus på søskendes trivsel*
- *Opmærksomhed på den støtte og viden der er at hente i patientnetværk. Økonomisk støtte til deltagelse i netværksaktiviteter*



Sjældne Diagnoser

Sjældne Diagnoser
Blekinge Boulevard 2
2630 Taastrup
Telefon +45 33 14 00 10
mail@sjældnediagnoser.dk
www.sjældnediagnoser.dk



H.K.H. Kronprinsesse Mary er protektor for Sjældne Diagnoser

Sjældne Diagnoser er en paraply-organisation for foreninger, der repræsenterer mennesker med sjældne sygdomme og handicap. Vi arbejder for bedre leve- og behandlingsvilkår for mennesker med sjældne diagnoser.

*"Det er paradoksalt,
at det er de familier
med de sværeste børn,
der er hårdest ramt
af systemet"*

Far til søn med CHARGE syndrom