

2019

UNIK

Om at leve med en *sjælden diagnose*

**Moderen
fortæller**

Når barnet
bliver en
anden end
drømmen

**Eksperten
uddyber**

*Vejen til
diagnosen*
er blevet
kortere

Mathilde besluttede sig

HELLERE
KØRESTOL
END INGEN
BØRN

8 danskere fortæller

Mit liv med
en *sjælden*
diagnose

Sjælden med

Anden *etnisk*
baggrund



Ungdom • Ensomhed • Arv & Genetik • Handicappet Barn • Samme Sygdom

UNIK ER FOR DIG, der gerne vil vide mere om sjældne sygdomme. Magasinet er både for dig, der selv lever med en sjælden sygdom eller er pårørende. Og det er også for dig, der arbejder professionelt med sjældne sygdomme eller bare er nysgerrig efter at vide, hvad sjældne sygdomme er, og hvordan livet med en sjælden sygdom kan se ud.

I UNIK MØDER DU 8 seje danskere, der kender alt til livet med en sjælden diagnose. De inviterer os ind i deres unikke liv og fortæller om både de sjove og de svære dage. Du møder forældre til børn, der blev helt anderledes, end de havde forestillet sig. Du møder unge, der kæmper med at passe ind. Og du møder kvinder, der med deres arvelige sygdomme nøje har overvejet risikoen ved at sætte børn i verden.

SELVOM DU MÅSKE IKKE kender deres sygdomme, så genkender du nok nogle af de temaer, som deres historier skildrer. Vi håber, at deres historier kan være til inspiration og give indblik i, hvordan livet kan tackles med en sjælden sygdom.

ER DU EN AF DEM, der lever med en sjælden diagnose, håber vi, at UNIK minder dig om, at du langt fra er alene med din sjældne sygdom - selvom det måske kan føles sådan nogle gange. Men faktisk lever et sted mellem 30.000 og 50.000 danskere med en af de omkring 800 sjældne diagnoser, der er registreret i Danmark - og endnu flere er pårørende.

DETTE MAGASIN ER FOR JER. Og for alle jer andre privatpersoner og professionelle, der gerne vil forstå sjældne sygdomme bedre.

TAK TIL JER, der åbner op og indvier os andre i jeres liv med en sjælden sygdom. Tak til redaktionsgruppen og de andre eksperter, der uddyber temaerne med deres faglige indsigt. Og tak til DIG, der læser magasinet.

UNIK er et nyt magasin om og med danskere med sjældne sygdomme. Magasinet udkommer i forbindelse med Sjældnedagen 2019.

UNIK er finansieret af Sanofi Genzyme og udviklet i samarbejde med en redaktion af eksperter og skribenter. Alle interviewede i magasinet har givet samtykke til, at deres historier og billeder trykkes i magasinet UNIK.



Sanofi-Genzyme, Lyngbyvej 2, 2100 København Ø.
GZDK.XLSD.18.12.0208

Redaktionen



ALLAN LUND
Specialist i komplicerede, medfødte stofskiftesygdomme og overlæge ved Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet.



FLEMMING SKOVBY
Forfatter til Lægehåndbogens opdatering af sjældne sygdomme og overlæge ved Klinisk Genetisk Enhed, Sjællands Universitetshospital.



HENNING ANDERSEN
Underviser og forsker i nerve- og muskelsygdomme og overlæge ved Neurologisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital.



JANE VILLEMØES
Pårørende, intern sælger, tidligere formand for Angelmanforeningen og med i Sjældne Diagnoser forretningsudvalg



JONAS LAURIDSEN
Patient, kandidat i folkesundhed, suppleant for Blæreekstrofi-foreningen og med i Sjældne Diagnoser forretningsudvalg

Redaktør Anette Dahl Christensen, Sanofi Genzyme
Skribent Maria Alstrup, Molecule Consultancy
Layout Bausatz
Foto Mew, Charlotte Dahl
Trykkeri CIMO
Oplag 6.000
Udgivet af Sanofi Genzyme, 2019



“

Hvorfor kunne jeg ikke bare dø? *Det tænkte jeg virkelig.*

Anders, 16 år.

6 UNGDOM

Anders er 16 år og ligner en hvilken som helst anden teenager. Men det er svært at være ung og sorgløs, når man har oplevet så meget smerte, som Anders har.

16 VEJEN TIL DIAGNOSEN

Allerede i graviditeten havde Tina på fornemmelsen, at der var noget særligt ved det barn, der voksede inde i hende. Alligevel gik der længe, før hun fandt ud af, hvad det særlige var.

26 SAMME SYGDOM

Ridvan og Yusuf har den samme sjældne sygdom. Men mens den ene lever et næsten normalt liv, har den anden skrøbelige knogler og er mentalt som et barn.

32 ARV OG GENETIK

Kan man sætte børn i verden, når man har en arvelig sygdom? Det spørgsmål stillede både Anette og Mathilde sig selv i mange år, før de tog beslutningen.

50 HANDICAPPET BARN

De forestillinger, Jane havde om livet som mor, blev visket ud, da hun fandt ud af, at hendes datter havde et mentalt handicap.

60 ENSOMHED

Jonas har følt sig så ensom, at han på et tidspunkt overvejede at gøre en ende på det hele. Men da han vovede sig til at fortælle andre om sin sjældne lidelse, fandt han en vej ud af ensomheden.

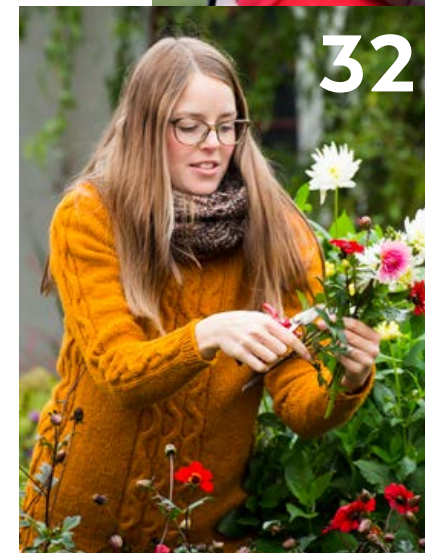
68 BESLÆGTET

Par, der er beslægtede, har markant højere risiko for at få et barn med en sjælden sygdom. Men det vidste Khatib intet om, da Ghosia kom til verden.

50



32



Da Mathilde fik diagnosen Pompes sygdom, undersøgte lægerne resten af familien - og opdagede Pompes hos hele tre familiemedlemmer.

Vidste du?

HANDICAPPEDE BØRN OG UNGE

er en forening for forældre til et handicappet barn uden diagnose. I foreningen kan du møde ligesindede og bl.a. høre, hvordan andre håndterer samarbejdet med det offentlige system, som kan være ekstra svært uden en diagnose. Find foreningen på hbud.dk

Behandling findes kun for et mindretal af de mange sjældne diagnoser

Orphans

er det internationale navn for sjældne sygdomme. Orphans betyder 'forældreløse' og peger på, at sjældne sygdomme går på tværs af faglige specialer. De hører, i modsætning til mange andre sygdomme, derfor ikke hjemme under ét speciale.

800

**SJÆLDNE
DIAGNOSER**
er registreret
i Danmark.

Hyppighed

30.000-50.000 danskere anslås at leve med en sjælden diagnose



Ved hjælp af ny teknologi kan man ofte finde en sjælden diagnose med en enkelt blodprøve.



ORPHAN DRUG

er medicin, der er udviklet til behandling af sjældne sygdomme.

Sjældne diagnoser

er en paraplyorganisation for mere end 50 patientforeninger for forskellige sjældne sygdomme. Organisationen er også ansvarlig for Sjældne-netværket for dem, der ikke har en relevant patientforening. Tilsammen dækker Sjældne Diagnoser og Sjældne-netværket knap 400 diagnoser. Organisationen arbejder med at forbedre vilkårene for danskere berørt af sjældne sygdomme og handicap.

Læs mere på
sjaldnediagnoser.dk

PATIENTFORENINGER

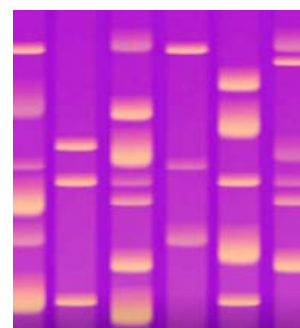
er din genvej til at møde ligesindede. Brug foreningen til at dele erfaringer, spørge til råds og hjælpe hinanden med, hvad der fungerer og ikke fungerer i hverdagen med en sjælden sygdom. Find patientforening eller netværk på sjaldne-netvaerket.sjaldnediagnoser.dk

SMILFONDEN

er en velgørende forening, der arrangerer sjove stunder for alvorligt syge børn og deres familier – både på og uden for hospitalerne. Foreningen favner alle diagnoser – her handler det ikke om sygdom, men om at lave noget sjovt sammen. Find foreningen på smilfonden.dk

<1000

En sygdom er sjælden, når mindre end 1.000 danskere har diagnosen. Langt de fleste sjældne diagnosegrupper er meget små.



Unique Danmark

er en forening for forældre til børn med en konstateret sjælden kromosomafvigelse. I foreningen mødes familierne for at udveksle viden og erfaringer.

uniquedanmark.dk

GEN-SEKVENTERING

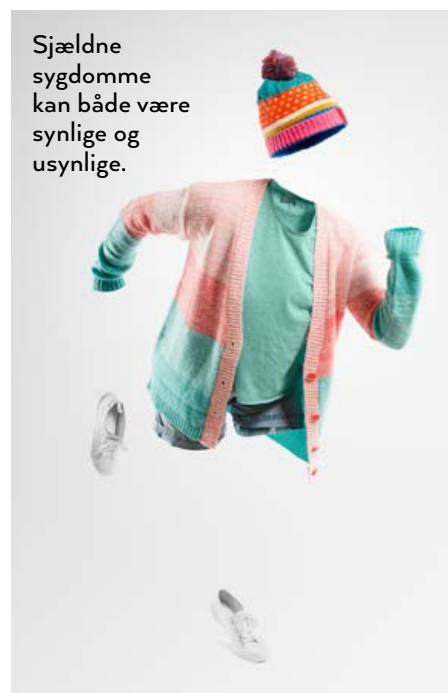
er en type genanalyse, der giver hurtigt og omfattende viden om menneskets arveanlæg. Ved mistanke om sjælden arvelig sygdom kan gen-sekventeringen vise, hvilken fejl i hvilket gen, der er skyld i sygdommen.

Sjælden sygdom = sjælden, ofte arvelig og kompleks multiorgansygdom

Genfejl
er årsagen
til langt de
fleste sjældne
sygdomme

Læge håndbogen

har artikler om de fleste sjældne sygdomme. Søg efter din sygdom på sundhed.dk/sundhedsfaglig



Sjældne sygdomme kan både være synlige og usynlige.

Hvor får du professionel rådgivning?

Sjældne Diagnosers Helpline er et gratis og anonymt tilbud til dig, der lever med en sjælden sygdom eller er pårørende til en med en sjælden sygdom. Her får du information, støtte og rådgivning fra et engageret, professionelt rådgiverteam med kendskab til livet med sjældne sygdomme og handicap.

Telefon 3314 0010 eller
mail.helpline@sjaldnediagnoser.dk



Hvorfor lige mig?

Anders er 16 år gammel
og lever med den sjældne
stofskiftesygdom MPS-I.

I hans korte liv har han været
indlagt flere gange, end de fleste
når på en levealder. Narkose,
sprøjter og lægeundersøgelser
er hverdag for ham. Han går på
hospitalet hver uge for at få
sin behandling. Han har fået
indopereret en port i brystet til
de mange indsprøjtninger.

Og så går han i 9. klasse
og **LIGNER EN HELT
NORMAL UNG MAND.**



Jeg har MPS-I af den milde undertype Scheie. Sygdommen betyder, at jeg mangler et enzym. Det gør, at min krop ophober giftige affaldsstoffer i stedet for at skille sig af med dem. Derfor får jeg det manglende enzym kunstigt på sygehuset hver uge. MPS-I betyder også, at jeg ikke vokser så meget og ser dårligt pga. slørede hornhinder. Og så har jeg både dårlig nakke og hjerteklap.

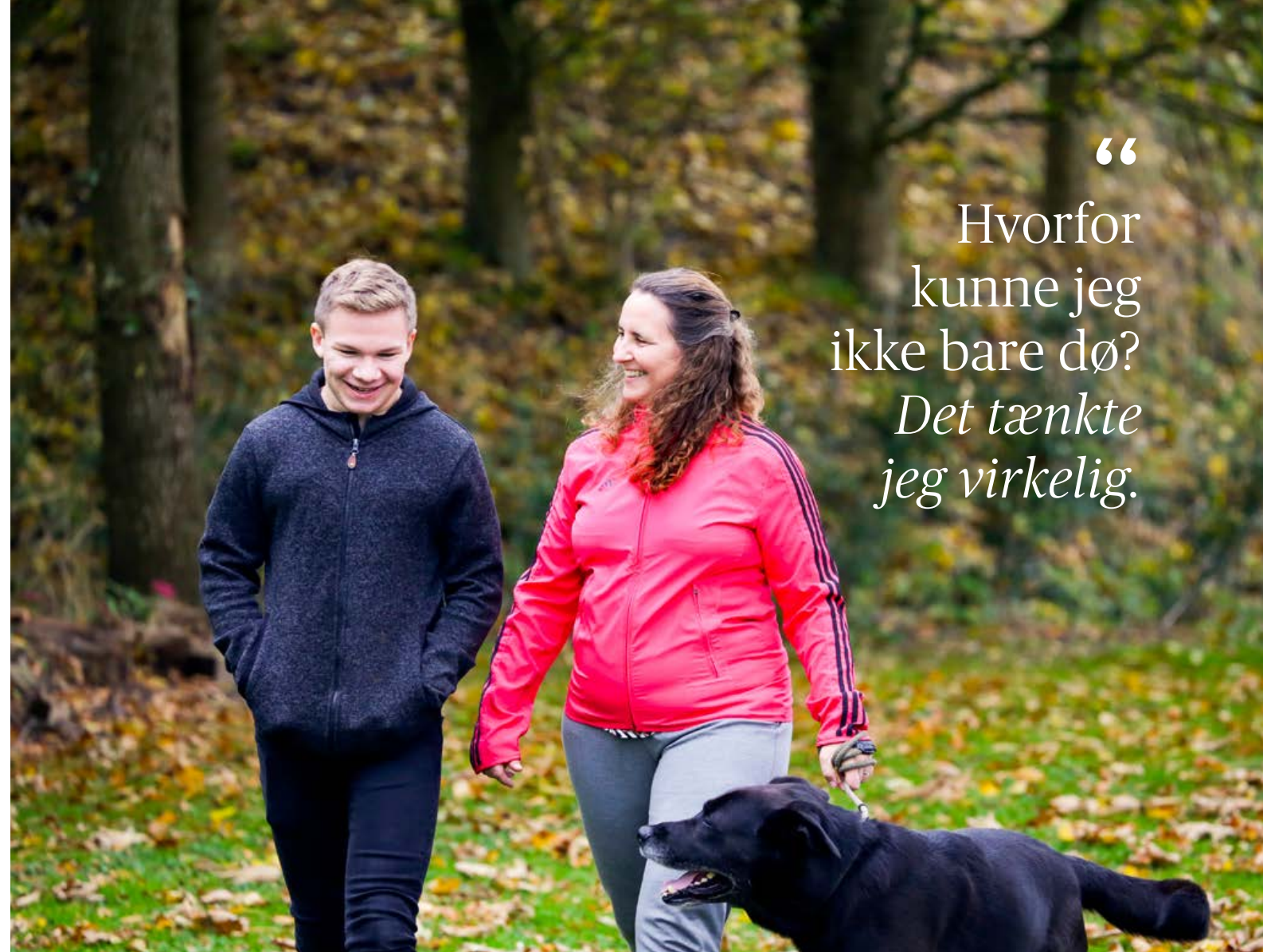


Havde jeg været en anden person, hvis jeg havde været rask? Det spørger jeg mig selv om nogle gange. Min sjældne sygdom har fulgt mig gennem min opvækst og hverdag. Det er ikke noget, jeg har valgt, men sådan blev det. Hvorfor lige mig? Jeg tænker over, hvordan mit liv mon havde set ud, hvis jeg havde været som andre. Det får jeg aldrig at vide. For sygdommen har været med til at skabe mig som person. Jeg lever med den, den er en del af mig.

PRØVER AT VÆRE UNG

Anders er 16 år gammel og ser helt normal ud. Det er han også - bortset fra, at hans krop mangler et enzym, hvilket får kroppen til at beskadige sig selv. MPS-I, som den sjældne sygdom hedder, findes i flere grader. Anders har den milde grad, Scheie, så med behandling og kontrol gennem hele livet, vil han kunne leve et næsten normalt liv. Men en opvækst med ugentlige hospitalsbesøg sætter sit præg på en ung mand.

- Jeg prøver at være ung. Men det er ikke altid, at jeg kan forstå mine jævnaldrende. Mange kører helt vildt på scooter og drikker sig stangstive uden at tænke på, hvor galt det kan gå. Jeg kan ikke tage livet for givet på den måde. Det har jeg oplevet for meget smerte til.



“
Hvorfor kunne jeg ikke bare dø?
Det tænkte jeg virkelig.”

Jeg har ikke haft en kæreste endnu. Men jeg har heller ikke travlt. Når hun en dag dukker op, skal vi kunne tale om alt sammen. Hvis hun kan klare min sygdom, har jeg fundet den rigtige.

ISÆR SVÆRT I BARNDOMMEN

Anders har altid følt sig anderledes end sine jævnaldrende. Han har oplevet så meget i sit unge liv, som gør det umuligt for ham at leve et sorgløst ungdomsliv. Især da han var barn, kunne kammeraterne ikke forstå, at han levede med en sjælden sygdom. Han så jo normal ud, så hvorfor skulle han på hospitalet hele tiden? Anders hadede det, han ville bare være som de andre.

- Da jeg var mindre, var jeg sur på sygdommen og mit liv. Hvorfor skulle jeg

hele tiden på hospitalet? Hvorfor skulle jeg tage den 3 timer lange tur til København til flere undersøgelser og kontroller? Hvorfor kunne jeg ikke bare dø? Det tænkte jeg virkelig. 8 år gammel. Og jeg tænkte det stadig som 12-årig. Jeg hadede de mange sygehusbesøg, skreg af smerte, hver gang de stak mig og blev hysterisk, når jeg endnu en gang ikke kunne det samme som mine venner. Jeg kunne kun tænke på alt det, jeg ikke kunne. Overalt så jeg 'normale' børn lege og have det sjovt. Hvorfor var det ikke mig?

“
Jeg vil hellere bruge
min energi på alt
det, *jeg godt kan*.

Mine bedste råd til andre

Fortæl om din sygdom

Tal med andre om din sygdom, og hvad den betyder for din hverdag. Jeg har lettere ved at håndtere min sygdom, når jeg taler åbent om den. Og så kan jeg godt lide, at andre får en forståelse for, hvad der kan være svært for mig.

Fokuser på det, du kan

Få det bedste ud af det, du har. Det hjælper ikke at tænke på, hvad du kunne have haft, hvis ikke du havde haft en kronisk sygdom. Tænk hellere på de muligheder, du har – og brug dem.



En opvækst med ugentlige hospitalsbesøg sætter sit præg på en ung mand.



HAR LÆRT AT LEVE MED SYGDOMMEN

Anders kan stadig spørge sig selv, hvorfor det lige blev ham, der fik denne her mærkelige sygdom. Men han er begyndt at se på sygdommen og sit liv på en anden måde.

- Jeg har efterhånden accepteret min sygdom. Den vil altid være en del af mig, og der vil altid være ting, jeg ikke kan. Men jeg vil hellere bruge min energi på alt det, jeg godt kan. Jeg vil have det bedste ud af det, jeg har. Selvfølgelig er der ting, der irriterer mig. Mit syn er elendigt, min nakke umulig. Og så er jeg kun 1,65m høj. Det er okay, selvom det havde været fedt at være højere. Men vigtigst er det, at jeg har det godt.

FYLDER MINDRE I HVERDAGEN

Anders har fået et andet overskud, siden han er begyndt at acceptere sin sygdom. Samtidig får han nu

Jeg har slørede
hornhinder og ser
ret dårligt, selv med
briller. Det har jeg
lært at leve med,
men det irriterer mig,
hvis det kommer til
at betyde, at jeg ikke
kan tage kørekort.
Jeg vil gerne være
den, der kører bilen.



Hvad er MPS?

MPS eller mukopolysakkaridose er fællesbetegnelsen for en gruppe af arvelige stofskiftesygdomme, der skyldes et defekt enzym i kroppen. I Danmark lever omkring 60 personer med MPS.

MPS hører under de såkaldte lysosomale aflejringsygdomme.

Lysosomer er cellernes 'renovationssystem', hvor affaldsprodukter bliver nedbrudt og transporteret ud af cellerne.

Folk med MPS type 1 (MPS-I) mangler det enzym, som kroppen bruger til at nedbryde visse komplekse kulhydrater. Normalt nedbryder kroppen automatisk kulhydraterne og udskiller dem som affaldsstoffer. Uden enzymet sætter de komplekse kulhydrater sig fast i kroppens væv, hvor de langsomt nedbryder kroppens organer og funktion. Konsekvensen varierer meget. Nogle har sygdommen i mild grad med undertypen Scheie. De kan med behandling leve et næsten normalt liv. Andre har MPS-I i svær grad af undertypen Hurler eller Hurler Scheie.

De kan bl.a. høre og se dårligt, være udviklingshæmmede og lave af vækst.

MPS-I er arvelig på en sådan måde, at begge forældre skal være bærere af det defekte gen. Er de det, er der 25 % risiko for, at deres barn får MPS-I. Folk med MPS-I i mild grad kan selv stifte familie. Barnet har kun risiko for at udvikle sygdommen, hvis partneren også er bærer af det defekte gen. Der findes behandling, hvor man tilfører det enzym, som kroppen mangler. Nogle med de svære typer MPS har også glæde af knoglemarvstransplantation.

Kilder: Lægehåndbogen, overlæge Allan Lund

“

Nogle gange glemmer folk, at jeg lever med en sygdom. Så siger de: *Er du syg, mand?* Og jeg svarer: "Ja. Kronisk. Der er ikke nogen måde at slippe af med det på." Så bliver de stille. Og jeg griner.

sin ugentlige behandling på det lokale hospital efter skoletid. Derfor fylder sygdommen ikke lige så meget i Anders' liv, som den tidligere har gjort.

- Jeg har nogle gode venner, som heller ikke gider at køre på scooter. Vi vil hellere gå i biografen, spille computerspil og filosofere over livets store spørgsmål. Vi er tætte og forstår hinanden. Jeg kan tale med dem om alt - også når jeg har det svært med min sygdom. Når jeg taler om min sygdom, bliver den lettere at håndtere. Og så kan jeg godt lide, at mine venner får indblik i, hvordan det er at leve med sygdommen.

HVAD MED FREMTIDEN?

Selvom sygdommen fylder mindre i Anders' liv - både

i hverdagen og i hovedet - kan Anders ikke lade være med at tænke over fremtiden. For hvordan har han det om 5-10-20 år? Det er der ingen, der kan sige med sikkerhed.

- Jeg tænker en del på fremtiden. Uden helt at vide, hvad jeg kan forvente af mig selv, som jeg bliver ældre. Jeg ved, at mit syn bliver værre, og at jeg skal have opereret hornhinden på et tidspunkt. Jeg ved også, at jeg skal have en ny hjerteklap. Og så er der noget brusk i min nakke, som lægerne siger, de skal skrabe væk - for ellers kan det gøre mig lam! Så hvordan fremtiden kommer til at udspille sig, aner jeg ikke. Men jeg vælger at tro på, at det bliver godt. ■

MPS Danmark Mød andre med MPS i familien

MPS Danmark er en patientforening startet af forældre til børn med MPS. Forældrene startede foreningen for at skabe et netværk, så de få danske familier, der står i samme situation, kan dele erfaringer og gode råd. Her kan du møde familier, der bedre end de fleste forstår de udfordringer, du står med - for de står selv med dem.

Se mere på MPSdanmark.dk



ALLAN LUND er overlæge ved Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet i København. Allans arbejdsdag går med at hjælpe børn og voksne med forskellige stofskiftesygdomme. Når han ikke taler med patienter og skriver i journaler, forsker han i sjældne sygdomme. Allan Lund er nok den person i Danmark, der ved allermost om komplicerede, medfødte stofskiftesygdomme.

○ HVORFOR KAN DET VÆRE EKSTRA SVÆRT AT VÆRE SJÆLDEN, NÅR DU ER UNG?

Unge er ikke syge - de er udødelige og sorgløse. Men ungdommen er ikke sorgløs, når du har en sjælden sygdom. Sygdommen kræver alt muligt af dig, som ikke passer ind i et ungdomsliv. Sygehusbehandlinger, diæter og operationer griber ind i ungdommen i en grad, så det er tæt på umuligt at gøre det samme som ens venner. Derfor er der mange unge, der er ekstra frustrerede over deres sygdom. De hader at være anderledes, for de vil ligne deres venner og kunne det samme som dem. Men din sygdom er et livsvilkår. Prøv at få sygdommen til at fylde så lidt, at det giver plads til det normale liv. Fokuser på det, du kan, og de muligheder det giver dig, så du i videst muligt omfang kan forfølge dine drømme.

○ HVAD SKER DER, HVIS DU STOPPER DIN BEHANDLING?

Nogle unge bliver så frustrerede over deres sygdom, at de dropper behandling og diæter. Men det må du virkelig ikke. Heller ikke selvom diæten er forfærdelig besværlig og irriterende. Du får jo medicinsk behandling og spiser en bestemt diæt for at bremse sygdommens udvikling. Stopper du behandlingen, risikerer du, at din sygdom bliver værre. For nogle kan et stop i behandlingen sågar være fatal. Så selvom det kan være svært at acceptere sygdommen og følge sin behandling, skal du gøre det - altid - for at have det så godt som overhovedet muligt nu, i morgen og i fremtiden.

○ SKAL DU FORTÆLLE DINE VENNER, AT DU HAR EN SJÆLDEN SYGDOM?

Mange unge prøver at lade som ingenting og undgår at fortælle vennerne, at de har en sjælden sygdom. Men det giver næsten altid bagslag. For så skal du bruge en masse energi på, at folk ikke lægger mærke til, at du måske gør nogle ting anderledes. Hvis du derimod fortæller dine venner, at du har en sjælden sygdom, vil de forstå dine handlingsmønstre. Fokuser på at fortælle dem, hvad sygdommen betyder for din hverdag, hvorfor du måske nogle gange må sige nej til ting. Fortæl også, hvis der er noget, dine venner kan hjælpe dig med. De fleste vil så gerne hjælpe, men aner ikke hvordan. Og der er ingen grund til, at du skal bruge al din energi på at klare dig igennem uden hjælp - når nu folk gerne vil hjælpe. Har du brug for mere hjælp, så husk, at du har mulighed for at søge kommune og uddannelsessteder om mange former for støtte.



MERETE DAUGAARD GABAY er tidligere socialrådgiver hos Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet. Hun er specialiseret i at rådgive familier med sjældne diagnoser. Bl.a. hjælper hun med at finde vej igennem det kommunale system og udvælge den støtte og de hjælpemidler, en familie kan have gavn af.



HENNING ANDERSEN er overlæge ved Neurologisk Afdeling på Aarhus Universitetshospital. Han underviser og forsker i nerve- og muskelsygdomme og hjælper mange danskere med at håndtere deres sjældne nerve- og muskelsygdomme.

○ HVAD KAN DU GØRE FOR AT LIGNE ANDRE UNGE?

Uanset hvad du gør, vil du altid have en sjælden sygdom, som i større eller mindre grad påvirker din hverdag. Derfor kan du ikke være præcis som andre unge - men du kan komme tæt på. For jo bedre du lærer din sygdom at kende, jo bedre kan du håndtere den, så den fylder mindst muligt i dit liv. Det hjælper ikke at forsøge at ignorere sygdommen - tværtimod. Se i stedet sygdommen direkte i øjnene. Hvad er det, den gør ved dig? Hvad er det ved den, der frustrerer dig? Hvornår er det især svært at være som andre unge?

Når du ser din sygdom i øjnene, bliver det lettere at komme overens med den og gøre den til en naturlig del af din hverdag. Jeg er klar over, at det er lettere sagt end gjort at acceptere en kronisk sygdom, der kan have stor indvirkning på den måde, du lever dit liv på. Derfor skal du heller ikke være bange for at trække på hjælp fra andre - både familie, venner og professionel hjælp, fx din læge, en psykolog eller en diætist. Også kommunen kan have forskellige tilbud, der kan give dig støtte, der hjælper dig på vej. Brug de muligheder, der findes, og søg om hjælp, når du har behov for det. Lad være med at spille en helt, der kan klare det hele selv. Hellere få hjælp, så du kan fokusere på at være ung.



MØD ANDRE SJÆLDNE UNGE

Flere af landets hospitaler har ungecaféer, hvor unge med kroniske sygdomme kan mødes og hæng ud. Caféerne er et fristed for dig, der er mellem 12 og 22-24 år og lever med en kronisk sygdom. Her handler det om at være ung. Du kan tale med ungepædagoger, psykologer og frivillige, eller du kan kaste dig over bordfodbold, brætspil eller PlayStation. Du kan også bare slappe af til en film. Alle unge, der er tilknyttet hospitalet, er velkomne - med eller uden krykker, kørestole og hospitalstøj.



FØLG UNGE-CAFÉERNE PÅ FACEBOOK

@Frivillig.HrBerg (Rigshospitalet) | @CafeSvanenOUH (Odense) | @CafeNexusSkejby (Aarhus) | @CafeLuxus (Aalborg)



Havde det på fornemmelsen

Allerede i graviditeten havde Tina på fornemmelsen, at der var noget særligt ved det barn, der voksede inde i hende. Kroppen reagerede anderledes på graviditeten, end første gang hun var gravid. Men lægerne sagde, at alt så fint ud, så det var nok bare hende. Halvandet år senere viste det sig, at **TINAS FORNEMMELSE VAR RIGTIG.**

*Her fortæller hun om
vejen til diagnosen.*



—

Min datter, Diana, har Williams syndrom. Det betyder, at hun er lidt bagefter i sin udvikling og har et alfeagtigt ansigt. Hun er ikke udviklingshæmmet, hun er bare udviklet på sin egen måde. Og så er hun en utrolig glad pige.



Selvom jeg havde det på fornemmelsen allerede i graviditeten, kom diagnosen som et chok. Vi vidste intet om børn med særlige behov. Hvad skulle vi stille op?

Jeg oplevede min anden graviditet helt anderledes end første gang. Jeg havde ikke kvalme, jeg tog ikke på, og jeg mærkede kun lidt bevægelse inde i maven. Lægerne mente, at det skyldtes, det var mange år siden, jeg fødte min søn. Samtidig blev de ved med at udskyde min termin. Jeg fandt ud af, at jeg var gravid dagen efter, at jeg skulle have haft menstruation. Her blev terminen sat til midten af marts. Men for hver gang jeg blev undersøgt, udskød lægerne terminen. Fra midten af marts til start april. Og så til midt april og endelig til starten af maj. Jeg kunne ikke slippe fornemmelsen af, at der var noget galt.

REAGEREDE PÅ MAVEFORNEMMELSEN

To uger efter min første termin kunne jeg næsten ikke mærke bevægelse. Det bekymrede mig, så jeg tog på sygehuset. Her undersøgte en jordemoder mig grundigt og sendte mig videre til scanning. Den viste, at der var over en måned til termin. Det gav ikke mening for mig, så jeg viste lægen mine papirer fra de tidligere undersøgelser, der alle havde vist forskellige terminer. Lægen studerede dem og sagde så: Nu må du ikke blive nervøs - men vi sætter dig i gang med det samme.

Den 1. april kom Diana til verden. Ud kom en lillebitte pige på 2200 gram og 47 cm. Hun var så fin og lille og noget af det smukkeste, jeg havde set. Væk var den dårlige fornemmelse. Jeg var bare helt ekstatiske over at være blevet mor igen - og ufatteligt glad for, at jeg var taget på sygehuset. Faktisk sagde en jordemoder, at hvis jeg ikke var kommet, havde barnet ikke overlevet. Tænk, hvis jeg ikke havde lyttet til min mavefornemmelse.

DE FØRSTE TEGN

Fem dage senere blev vi sendt hjem. Diana var sund og rask - hun skulle bare have masser af mad, så hun



Diana har beriget mit liv, fordi hun med sit positive sind har vist mig, hvor meget hun kan. Jeg føler, jeg er blevet et mere rummeligt menneske takket være hende.

kunne vokse sig stor og stærk. Så jeg gav hende mad og nød at være sammen med hende. Jeg kunne slet ikke få nok af den lille, kære pige. Hvorfor havde jeg været så bekymret under graviditeten?

Det begyndte jeg at finde ud af, da Diana var til fem måneders undersøgelse. Her opdagede lægen en mislyd ved hendes hjerte. Han mente ikke, at det var noget alvorligt, mislyde voksede man som regel fra. Men vi skulle have det undersøgt. Så noget tid efter troppede min mand op på hospitalet for at få undersøgt Diana. Her mødte han en børnelæge, der sagde, at Diana lignede en med Williams syndrom. William hva' for noget? Vi tager lige en kromosomtest, sagde lægen.

Hvad er Williams syndrom?

Williams syndrom er en medfødt kromosomfejl. I Danmark lever omkring 400 personer med syndromet, og hvert år kommer 2-4 nye tilfælde til verden. For de fleste betyder Williams syndromet, at de begynder at tale og gå senere end normalt. De har ofte hjerteproblemer, og 3 ud af 4 udvikler mild udviklingshæmning. Ansigtet er karakteristisk med en bred mund, store læber, bred pande og næsebor. Spædbørn med Williams syndrom er ofte urolige, græder en del og kan have svært ved at sove. Med alderen bliver de udadvendte, glade, snakkesalige og tillidsfulde. Både børn og voksne med Williams syndrom kan være så overfølsomme over for støj og høje lyde, at de føler larm som en decideret smerte. Voksne med Williams kan også udvikle angst for kommende begivenheder.

Williams syndrom er medfødt, men skyldes sjældent arv. I de fleste tilfælde opstår syndromet ud af en ny mutation. Derfor får forældre sjældent flere børn med Williams. Har du selv Williams syndrom, er der til gengæld stor risiko - 50 % - for, at du fører sygdommen videre til dine børn. En moderkageprøve kan vise, om det er tilfældet. Behandling af Williams syndrom består primært af at behandle symptomerne og de følgesygdomme, der kan komme. Rådgivning om psykosociale og pædagogiske problemstillinger er også vigtige for livsforløbet.

Kilder: Lægehåndbogen, overlæge Flemming Skovby.



Diana ligner lidt en alf, synes jeg. Med sit lille ansigt med stor mund og opstoppernæse. Smukkere pige findes ikke – i hvert fald ikke for mig.



MØD ANDRE MED WILLIAMS HOS DANSK FORENING FOR WILLIAMS SYNDROM

Dansk forening for Williams Syndrom er en patientforening for folk med Williams syndrom og deres forældre, bedsteforældre, søskende og andre pårørende. Foreningen har omkring 100 medlemmer, der mødes et par gange om året for at udveksle erfaringer og møde ligesindede. Har du brug for at tale med andre, der er i samme situation som dig, er foreningen god til at etablere kontakt mellem familier.

Læs mere om foreningen på willamssyndrom.dk

“ Vi havde aldrig tænkt på, *at børn kunne have særlige behov.*

MAVEFORNEMMELSEN VAR RIGTIG

Utroligt nok glemte vi alt om kromosomtest og ham William. I stedet gik tiden, mens vi nød vores to børn. Men så ringede telefonen på min fødselsdag den 29. december. Er I søde at komme forbi sygehuset – i dag – bad lægen. Er der noget galt, spurgte vi. Det taler vi om, når I kommer, var svaret. Vi spændte familien fast i bilen og kørte til sygehuset med det samme.

Lægen sagde det, som det var: Jeres datter har Williams syndrom. Det betyder, at hun vil være lidt langsom til at lære tingene. Læs de her papirer, så kan I få mere at vide om sygdommen.

Vi tog hjem uden helt at forstå, hvad det var, vi havde fået at vide. Og så læste vi papirerne. Og græd, græd,

græd. Der stod så mange modbydelige ting. Skulle alt det virkelig ske for vores vidunderlige Diana? Der var da ikke noget galt med hende. Vi vidste intet om at have børn med særlige behov. Vi havde aldrig tænkt på, at børn kunne have særlige behov. Ville vi nogensinde kunne give hende et godt liv? Hvad ville diagnosen betyde for vores familie? Jeg var så ulykkelig.

KIGGEDE PÅ MIT BARN

Et par uger senere fik jeg besøg af sundhedsplejersken. Jeg brød sammen. Jeg fortalte hende om alt det, der var sket, siden hun sidst havde besøgt os. Om diagnosen. Om de grimme billeder på nettet. Og om de forfærdelige papirer, der beskrev, hvad Williams syndrom var. Sundhedsplejersken kiggede på mig og

“ Jeg ser ikke Diana som udviklingshæmmet. *Hun er bare udviklet på sin egen, skønne måde.*



Mine bedste råd til andre

Stol på din mavefornemmelse

Føler du, at der er noget galt, så insister på at blive taget alvorligt og få undersøgt dit barn.

Læg papirerne væk og se på dit barn

Hæng dig ikke for meget i, hvad der står om sygdommen i brochurer og på nettet. Kig i stedet på dit barn og se, hvor fantastisk han eller hun er – med eller uden diagnose.

sagde så noget, jeg aldrig glemmer: Nu lægger du de papirer væk, og så kigger du på dit barn... Det gjorde jeg. Og jeg har kigget på hende lige siden.

DIANA HAR BERIGET MIT LIV

I dag er Diana 20 år og en livsglad pige med et stort smil. Hun arbejder som snapchatredaktør hos TV Glad og er vild med musik. Jeg er så stolt af hende. Hvad der fik min verden til at bryde sammen for 20 år siden,

har sidenhen beriget mit liv. Jeg er blevet et mere omfavnende og rummeligt menneske, fordi Diana med sit positive sind har vist mig, hvor meget hun kan. Selvfølgelig oplever hun gener ved sygdommen – især er hun følsom over for støj, og hun bliver nervøs, hvis hun ikke ved, hvad der skal foregå. Men begge dele er til at håndtere. Så jeg ser ikke Diana som udviklingshæmmet. Hun er bare udviklet på sin egen, skønne måde. ■

Vejen til diagnosen *er blevet kortet*



ALLAN LUND er overlæge ved Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet i København. Allans arbejdsdag går med at hjælpe børn og voksne med forskellige stofskiftesygdomme. Når han ikke taler med patienter og skriver i journaler, forsker han i sjældne sygdomme. Allan Lund er nok den person i Danmark, der ved allermost om komplicerede, medfødte stofskiftesygdomme.

For bare et par år siden kunne det tage flere år at finde en sjælden diagnose. Nogle gange fandt man den aldrig. I dag kan specialister takket være nye, avancerede diagnoseværktøjer i nogle tilfælde finde en sjælden diagnose inden for en uge. Ekspert i sjældne stofskiftesygdomme forklarer udviklingen.

HVORDAN FANDT I TIDLIGERE EN SJÆLDEN DIAGNOSE?

Tidligere, når vi stod med en person med en formodet sjælden sygdom, måtte vi kigge på personens historie, symptomer og fysiske træk. På den baggrund kunne vi - måske - danne os et billede af, hvilken sygdom personen kunne have. Hvis der var et kendetegn for sygdommen, kunne vi med en blodprøve teste, om vi havde ret. Men mange sjældne sygdomme ligner hinanden, så vi kunne let tage fejl. Og så måtte vi

tage en ny blodprøve for at teste for en anden mulig diagnose og igen vente på svar. Sådan kunne vi blive ved. Komplexiteten i de sjældne sygdomme betød, at nogle personer gik i årevis uden en diagnose. Og nogle personer fandt vi aldrig ud af, hvad fejlede. Imens udviklede sygdommen sig, uden at vi vidste med sikkerhed, hvordan vi kunne behandle den med medicin, diæter, træning eller andet. Og personen med den ukendte diagnose gik rundt uden at kende fremtidsudsigterne.

HVORDAN FINDER I EN SJÆLDEN DIAGNOSE I DAG?

I dag kan vi stille en diagnose på helt ned til fire dage - eller i hvert fald inden for nogle måneder. Det kan vi, dels fordi vi er blevet bedre til at analysere data, og dels fordi vi har fået nogle topavancerede apparater, der med en enkelt blodprøve kan teste for flere hundrede sjældne sygdomme samtidigt.

HVILKEN FORSKEL GØR DET, AT DU HURTIGT FÅR EN DIAGNOSE?

En hurtig diagnose kan være forskellen mellem et mere eller mindre normalt liv eller et liv med varig hjerneskade. I nogle tilfælde kan en rettidig diagnose være forskellen mellem liv eller død. For jo før vi kan stille en diagnose, jo før kan vi behandle sygdommen på den bedst mulige måde. Så længe sygdommen er ukendt, ved vi ikke med sikkerhed, hvordan vi kan bremse udviklingen. Derfor risikerer personen med sygdommen at tage varig skade - og i værste fald at dø af sygdommen. Samtidig er det hårdt for hele familien ikke at kende diagnosen og fremtidsudsigterne. Med diagnosen følger ro og afklaring. Familien kan nu forholde sig til sygdommen og dens konsekvenser. Og vi kan behandle sygdommen målrettet med den rette medicin, kost, træning eller andet. Nogle gange lykkes det os faktisk at normalisere symptomerne, fordi vi finder diagnosen så tidligt, at vi kan nå at stoppe sygdommens udvikling. Det er dog vigtigt at huske, at vi langt fra kan behandle alle sjældne sygdomme, selvom vi stiller diagnosen hurtigt.

HVAD ER UDFORDRINGEN VED DE NYE DIAGNOSEVÆRKTØJER?

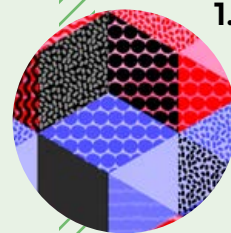
Der er meget 'støj' i de data, vi får fra en blodprøve. Fx kan noget, der ligner en reel genændring vise sig at være en ufarlig normalvariation. Det sker også, at vi finder sygdomsgener, der ikke forårsager den sygdom, vi leder efter, men en anden, som familien måske slet ikke er interesseret i at vide noget om. Det kan fx være et sygdomsgen for en sen-debuterende demenssygdom. Det er vigtigt, at familien får grundig genetisk rådgivning, inden vi laver en genanalyse.

HVORDAN SER FREMTIDEN UD INDEN FOR DIAGNOSTICERING AF SJÆLDNE SYGDOMME?

Det her er kun begyndelsen. Vi får så ufattelig store datamængder ud fra en enkelt blodprøve, at vi stadig er i gang med at lære at analysere data. Vi håber at få hjælp fra institutioner som det nyetablerede National Genom Center, der bl.a. skal registrere sygdomsforløb ift. genanalyser. På den måde vil vi fx kunne skelne de genfejl, der giver sygdom, fra dem, som bare er normalvariationer. Det vil gøre os endnu klogere på, hvilke genfejl der forårsager hvilke sygdomme - og hvilke sygdomsgener der kræver hvilken behandling. Det er det, man kalder skræddersyet medicin eller personlig medicin - en af de helt store fremtidsvisioner for sjældne sygdomme. Der er dog langt endnu, før vi er i mål: kunnen og ressourcer rækker aktuelt kun til at stille en diagnose hos nogle af dem der har en sjælden sygdom, ikke alle. Men det går den rette vej.

5 veje til diagnosen

**Eksperten
uddyber**

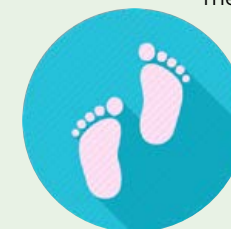


1. MØNSTERGENKENDELSE

Som læge ser du, hvordan forskellige sygdomme kommer til udtryk hos folk. Nogle sygdomme har så karakteristiske træk - i symptomer eller fysik, at læger kan genkende sygdommen, når de ser den hos et menneske. Denne mønstergenkendelse kan føre til, at man finder diagnosen. Det kræver naturligvis, at man har set sygdommen før. Det er en af årsagerne til, at Sundhedsstyrelsen prøver at samle diagnose og behandling af sjældne sygdomme på få centre. En særlig form for mønstergenkendelse er ansigtsgenkendelse.

2. NEONATAL SCREENING

I Danmark får alle nyfødte børn tilbudt at få taget en blodprøve i hælen, den såkaldte PKU-prøve. Prøven undersøger, om det nyfødte barn har en af 17 forskellige, medfødte sygdomme. Undersøgelsen kaldes også for neonatal screening og foretages af Statens Serum Institut i et samarbejde med Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital. I de fleste tilfælde er børnene raske - men i de få tilfælde hvor vi opdager, at barnet har en sjælden sygdom, kan



det være af livsvigtig betydning at stille diagnosen tidligt. Flere af sygdommene kræver nemlig øjeblikkelig behandling, fx særlig kost, for at undgå, at barnet dør - eller får varig hjerneskade. I flere tilfælde kan tidlig diagnose betyde, at vi kan bremse udviklingen, så barnet aldrig når at udvikle sygdommen. Derfor er det afgørende for barnet og barnets familie at påvise sygdommen og starte behandling hurtigst muligt. Derfor arbejder vi også på at kunne screene danske nyfødte for flere af de sygdomme, hvor behandling er tilgængelig, og prognosen er afhængig af tidlig diagnose.

Tog 5 år at finde diagnosen

I gymnasiet begyndte jeg at blive syg hver gang, jeg var i en presset situation. Alle mente, at det måtte være psykisk, fordi jeg pressede mig selv med høje forventninger til egne evner. Men jeg blev ved med at have det skidt, når jeg var presset. Så jeg gik til lægen - og fik samme svar. Jeg endte med at klare mig igennem gymnasiet og begynde på universitetet. Her blev presset værre og med det også følelsen af at have konstant influenza. Jeg gik nu til en ny læge, der mente, at det måtte skyldes noget mere end psykisk stress. Da en blodprøve viste, at jeg havde forhøjet levertal, røg jeg videre til undersøgelser på hospitalet. Her blev jeg sendt videre fra afdeling til afdeling uden, at nogen kunne fortælle mig, hvorfor jeg fik det dårligere og dårligere og efterhånden knap nok kunne stå på mine ben. Jeg var brudt helt sammen, da lægerne i et sidste desperat forsøg sendte mig



Mathilde, 28 år, Pompes sygdom
Læs mere om, hvordan det gik Mathilde
i artiklen, side 32

videre til en ekspert inden for muskelsygdomme. Eksperten fortalte, at han havde en ide om, hvad jeg fejlede. Han tog nogle tests - og så kom den forklaring, jeg havde ventet på i 5 år: Du har den sjældne muskelsygdom Pompes.

TROEDE HAN HAVDE ADHD

Da min søn Ridvan begyndte i skole, havde han så svært ved at sidde stille, at vi troede, han havde ADHD. Han kunne ikke koncentrere sig og havde alt for meget energi, så vi fik ham undersøgt på psykiatrisk afdeling. Lægerne genkendte symptomerne og ordinerede noget medicin, der skulle virke inden for det første døgn. Efter en uge mærkede vi stadig ingen ændring. Vi prøvede to andre behandlinger med samme resultat. Hvorfor virkede det ikke?

En læge fra børneambulatoriet bemærkede, at Ridvans urin lugtede anderledes. Han tog derfor både en urin- og blodprøve, som han sendte til Rigshospitalet i håbet om, at de kunne se noget ud af prøverne. Mens vi ventede på svar, mistede Ridvan synet. Han var i forvejen nærsynet med minus 4. Men da han fik en ny synstest, viste den minus 12. Så er du nærmest blind. Så Ridvan fik nye briller og tid til en øjenoperation.

Som vi var ved at forberede os på øjenoperationen, ringede lægen med resultatet fra Rigshospitalet. "Vi tror, han har en sjælden genetisk sygdom, der hedder homocystinuri." Homo, hva' for noget? Vi røg straks videre til Rigshospitalet, hvor Ridvan blev undersøgt. Kort før hans 9-års fødselsdag fik han diagnosen. Jeg brød sammen og brugte mange år på at forstå og acceptere sygdommen.



Semra, mor til Ridvan, 23 år, homocystinuri
Læs mere om, hvordan det gik Ridvan
i artiklen, side 26

3. ANSIGTSGENKENDELSE

Ansigtsgenkendelse er en type mønstergenkendelse, der kan give en ide om, hvad børn kan fejle. Teknikken fungerer ved, at man uploader et billede af et barn i et program, der indeholder ansigter af personer med mange forskellige sygdomme. Programmet scanner ansigtstrækkene og sammenligner dem med de billeder, der er i databasen. Er der fællestræk, kan programmet komme med forslag til, hvad lægerne skal undersøge nærmere.

4. BIOKEMISKE ANALYSER

Neonatal screening af nyfødte er et eksempel på en biokemisk analyse, der kan føre til en diagnose. Der findes også andre biokemiske analyser, fx stofskiftescreening af urin eller måling af div. enzymer i blodets hvide blodlegemer - begge dele kan føre til diagnose af en sjælden stofskiftesygdom. Denne form for analyse anvendte vi især, før genanalyser blev mere generelt tilgængelige.



5. GENANALYSE

Den nyeste vej til diagnosen er at undersøge både enkeltgener og et menneskes fulde arvemasse (genom). Det er blevet muligt, da vi har fået bedre tekniske muligheder for at sekventere mange gener samtidigt på kort tid. De nye, avancerede IT-systemer hjælper os med at ordne data, så sygdomsgener hurtigt kan identificeres, og sjældne diagnoser findes. Med en enkelt blodprøve kan specialister hurtigt kortlægge arvemassen og finde fejl i generne. Netop genfejl er skyld i de fleste



sjældne sygdomme, så når genanalysen viser, at der er en fejl på et bestemt gen, ved specialisterne ofte, hvilken sygdom genfejlen kan udløse. Man finder dog også meget 'støj' ved en sådan gen-sekventering - ikke mindst genændringer, der kan se reelle ud, men viser sig at være ufarlige normalvariationer. En anden form for 'støj' er sygdomsgener, som ikke forårsager den sygdom, vi leder efter, men andre, måske kommende, sent debuterende sygdomme. På den måde kan man skabe det, man på engelsk kalder 'patients-in-waiting'. Det er vigtigt, at familien er informeret nøje om denne 'støj' gennem grundig genetisk rådgivning forud for genanalyserne.

NÅR SAMME SYGDOM

ser forskellig ud

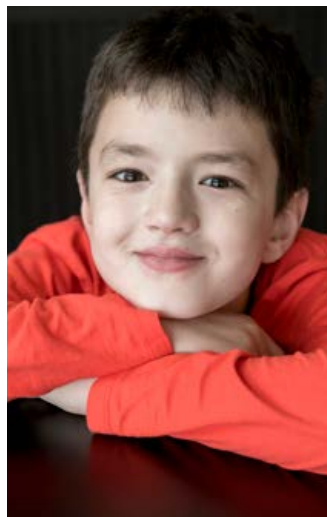
23-årige Ridvan og 9-årige Yusuf er brødre og har den samme sjældne stofskiftesygdom. Men mens den ene lever et næsten normalt liv, vil den anden altid være afhængig af andres hjælp. For Yusuf kom i behandling og i streng diæt fra første levedag, mens Ridvan var næsten 9 år, før man fandt ud af, **AT HAN IKKE KUNNE TÅLE FOR MEGET PROTEIN.** Og der havde skaderne allerede sat sig. Deres mor, Semra, fortæller her, hvor forskelligt den samme sygdom påvirker hverdagen for hendes to drenge.



Mine sønner har en sjælden stofskiftesygdom, der hedder homocystinuri. Den betyder, at de skal have en proteinfattig kost. Min yngste søn fik diagnosen allerede i fosterstadiet og har været på særlig diæt hele sit liv. Han har det godt. Min ældste søn er mere udfordret af sygdommen, fordi vi først fandt ud af, at han var syg, da han var 9 år gammel.



Ridvan er 23 år, men er mentalt som en 9-årig. Han læser og skriver dårligt, kan kun huske én besked ad gangen, og så forstår han ikke konsekvensen af sine handlinger.



Yusuf ligner en hvilken som helst anden dreng på 9 år. Han elsker at spille fodbold, har flair for matematik og er godt i gang med at lære at læse og skrive.

HVAD KENDETEGNER DEN SYGDOM, SOM DINE TO SØNNER HAR?

Mine sønner har en sjælden stofskiftesygdom, der hedder homocystinuri. Den betyder, at de ikke kan tåle for meget protein. Får de for meget protein, kan de tage kronisk skade og ende med at få en blodprop. Det betyder, at vi vejer deres mad for at sikre, at de ikke får mere protein, end de kan tåle.

HVORNÅR FIK DINE DRENGE DIAGNOSEN?

Ridvan var næsten 9 år, da vi fandt ud af, at han havde en sjælden sygdom, der ville skade hjernen, hvis ikke han fik en proteinfattig diæt. På det tidspunkt havde Ridvan i 9 år spist det samme som os andre. Så skaden var sket. Når man har homocystinuri, får man målt nogle tal, der hos raske skal være under 15. Ridvans tal var 329!

Med Yusuf kendte vi diagnosen, før han blev født. Moderkagebiopsien afslørede den. Så han kom i behandling og under streng diæt fra første levedag. Hans tal har aldrig været over 30.



Den samme sjældne sygdom kan tage sig meget forskelligt ud. Det ved brødrene Ridvan og Yusuf. De har samme sygdom, men mens Ridvan altid vil have behov for hjælp, lever Yusuf et næsten normalt liv.

HVORDAN ADSKILLER DE SIG FRA HINANDEN UDVIKLINGSMÆSSIGT?

Selvom Ridvan i dag er en voksen mand på 23 år, er han mentalt som en 9-årig. Han tager intet ansvar og forstår ikke, at hans handlinger har konsekvenser. Han kan kun håndtere én besked ad gangen, og så er han utålmodig og dårlig til at vente på tur. Og det bliver man nogle gange nødt til i en søskendeflok på fire. Reagerer man ikke hurtigt nok, hidser han sig op og kan blive så arrig, at han slår løs på væggene. Så det kan være svært at styre ham. Selvom han kan være ekspressiv med sit temperament, er han indadvendt, når det kommer til, hvad han går og føler indeni. Det er der vist ingen andre end ham, der ved.

Yusuf ligner nok de fleste 9-årige drenge. Han siger, hvordan han har det, han er udadvendt og accepterer - nødtørftigt - når han må vente på tur.

ER DER NOGLE FYSISKE FORSKELLE PÅ DRENGENE?

Ridvan ser dårligt. Da han var barn, fik han en øjenoperation, fordi han var nærmest blind. Nu er det bedre, men han har stadig dårligt syn. Hans knogler er svage, så han må ikke stresse sin krop med hård fysisk træning. Han må godt svømme, men ikke spille fodbold. Og så må han ikke løfte tunge ting - max 20 kg.

Yusuf ser normalt og har stærke knogler. Han er god til fodbold og må gå til al form for sport. Han kan godt lide at bevæge sig og cykler selv til skole.

HVORDAN ER DERES SKOLEGANG?

Ridvan gik i specialskele og tog aldrig sin 9. klasses eksamen. Det ville have været for stort et nederlag. Han var og er stadig på 3. klasses niveau og har svært ved at læse og skrive. Vi har prøvet at få ham ind på



Ridvan var meget nærsynet som barn. Vi blev urolige, da han på halvandet år gik fra -4 til -12. Kort efter fik han diagnosen.

forskellige skoler, men desværre er det for svært for ham. Så nu er han tilkendt førtidspension.

Yusuf går i en helt normal 2. klasse og klarer sig godt. Han er tosproget og godt i gang med at lære at læse og skrive. Matematik har han især flair for. Han kan godt lide at gå i skole og har mange venner.

HVORDAN SER FREMTIDEN UD FOR DE TO BRØDRE?

Ridvan kommer aldrig til at kunne klare sig selv. De første 9 år af sit liv, fik han ingen behandling og ingen særlig diæt for sin sygdom. Og det har han taget skade af. Han er mentalt som et barn, og det er usikkert, om han nogensinde vil blive ældre i sindet. Han kommer aldrig til at kunne varetage et rigtigt arbejde, og han vil altid have stor risiko for at få en blodprop. Jeg håber, at han en dag vil kunne få sit eget lille hjem, hvor jeg og plejepersonale kan sørge for, at han får sin medicin og den rigtige kost.

For Yusuf ser fremtiden anderledes lovende ud. Siden sin allerførste levedag har han fået den behandling og kost, han skal have for, at kroppen ikke tager skade. Selvfølgelig kan man aldrig vide sig sikker, for det en lumsk sygdom, der pludselig kan gå amok. Men lægerne siger, at der er 70-80 % chance for, at Yusuf vil fortsætte med at udvikle sig som nu. Gør han det, vil han kunne leve et stort set normalt liv, så længe han får sin behandling og følger sin diæt. ■

Hvad er homocystinuri?

Homocystinuri er en medfødt stofskiftesygdom, hvor en enzymfejl gør, at du kun tåler ganske lidt af en særlig aminosyre, som opbygger proteiner. Du kan spise normal, men begrænset kost, og al mad skal vejes, så du sikrer, at du ikke får for meget protein. Udover det får du et specielt diætprodukt som et pulver ved siden af den almindelige kost og forskellige vitamintilskud og medicin.

Lever et barn længe med udiagnosticeret homocystinuri, vil barnet med tiden risikere at blive udviklingshæmmet, få svage knogler og blive ekstremt nærsynet, tenderende til blind. Opdages diagnosen i fosterstadiet eller ved fødslen, har barnet derimod med den rette kost og medicin god chance for at undgå alvorlige skader. Det er derfor, man i mange lande udfører såkaldt nyfødthedsscreening for homocystinuri, og det arbejder vi også på i Danmark. Sygdommen øger risikoen for blodprop.

For at få homocystinuri skal begge forældre være raske bærere af sygdommen. Er de det, er der 25 % risiko for, at deres barn får sygdommen. Alternativt bliver barnet enten rask bærer af sygdommen (50 %) eller rask uden at være bærer af sygdommen (25 %). Finder man ud af, at et barn har homocystinuri, skal man få undersøgt evt. søskende. Ved man, at der er homocystinuri i familien, kan man allerede i graviditeten undersøge, om fosteret har arvet sygdommen.

Kilder: Lægehåndbogen, overlæge Allan Lund



MØD ANDRE MED HOMOCYSTINURI I SJÆLDNE-NETVÆRKET

Sjældne-netværket er et tilbud til dig, der har sjældne sygdom tæt inde på livet og ikke har en relevant forening at henvende dig til. Netværket er både for patienter og pårørende og er styret af Sjældne Diagnoser. Knap 200 forskellige diagnoser er repræsenteret i netværket – heriblandt homocystinuri. Som medlem af netværket får du en kontaktliste over evt. andre medlemmer, der er registreret under samme diagnose. Hver gang der kommer nye medlemmer i gruppen, får du en opdateret kontaktliste med adresse, telefonnummer og mailadresse. Du får også adgang til en lukket Facebook gruppe, hvor du har mulighed for at tage kontakt til de andre medlemmer af Sjældne-netværket.

MØD ANDRE, DER IKKE KAN NEDBRYDE PROTEIN HOS PND-FORENINGEN
Protein Nedbrydnings Defekt foreningen er en patientforening med fokus på de stofskiftesygdomme, hvor du ikke kan nedbryde proteiner, fx homocystinuri. Foreningen består både af dem, der har en proteinnedbrydningsdefekt og deres familier. Selvom diagnoserne er forskellige, kender alle i foreningen til at leve på en diæt med et minimum af protein. Foreningen støtter og hjælper medlemmer med viden og gode råd og mødes på årlige familiemøder, hvor opskrifter og erfaringer udveksles. Læs mere på pnd-foreningen.dk

Eksperten uddyber

○ HVORFOR KAN SAMME SJÆLDNE SYGDOM KOMME SÅ FORSKELLIGT TIL UDTRYK?

Der er flere ting, der kan påvirke, hvor meget eller lidt en sjælden sygdom kommer til udtryk - bl.a. hvor hurtigt sygdommen opdages, og hvordan dine andre gener påvirker det defekte gen, der er skyld i sygdommen. Jo før en sygdom opdages, jo tidligere vil du kunne bremse dens udvikling, fx med træning, en særlig diæt eller sjældent ved medicinsk behandling. Når du har en sjælden nerve- eller muskelsygdom, vil du ofte have det på baggrund af en fejl i et enkelt af de over 20.000 gener, du har. Alle, der har den samme sjældne sygdom som dig, har en defekt i samme gen - hovedgenet, der identificerer sygdommen. Til gengæld er mange af de flere tusinde andre gener forskellige. Sammensætningen af disse gener er med til at styre, hvordan sygdommen tager sig ud og udvikler sig. Det er altså et enkelt, specifikt gen, der forårsager sygdommen, mens andre gener er med til at påvirke sværhedsgraden af sygdommen. Dertil kan miljøet også have indflydelse på sygdommens udvikling.



HENNING ANDERSEN

er overlæge ved Neurologisk Afdeling på Aarhus Universitets-hospital. Han underviser og forsker i nerve- og muskelsygdomme og hjælper mange danskere med at håndtere deres sjældne nerve- og muskelsygdomme.



Hellere risikere kørestol end ingen børn

Mathilde borer fingrene dybt ned i trylledejen. Hendes datter på 3 år jubler. Hvad skal vi forme, mor? Mathilde smiler. Det kan godt være, at hendes sjældne Pompes sygdom afkræfter hende, og der er meget, hun ikke kan med sine to børn. Men tid har hun. Tid til at lege, tid til at være sammen, tid til at være mor. Tænk, at hun var i tvivl, om hun skulle have børn. Hun overvejede det nøje. For **KAN MAN STIFTE FAMILIE, NÅR MAN LEVER MED EN SJÆLDEN, ARVELIG SYGDOM?**

Mathilde kunne.



Jeg har Pompes sygdom – en slags muskelsvind, der gør, at jeg bliver hurtigere afkræftet fysisk og mentalt. Derfor vil du nogle gange se mig komme gående, andre gange siddende i en kørestol.

Jeg var meget i tvivl, om jeg skulle have børn. Jeg ville gerne – ja, faktisk var det at stifte familie nok mit højeste ønske. Men jeg var bange. For skal man sætte børn i verden, når man har en arvelig muskelsygdom, som kan sende en i kørestol?

ARVER MINE BØRN SYGDOMMEN?

Min mand Erik og jeg talte meget om for og imod børn – og om risikoen for, at vores børn ville arve min sygdom. Når du har Pompes sygdom, er du nemlig bærer af sygdommen til næste generation. Men dit barn kan kun få sygdommen, hvis faderen også er bærer af sygdommen. En blodprøve viste, at det var Erik ikke. Så arveligheden var for familieførøgelse.

Men jeg var stadig i tvivl. For hvordan ville min skrøbelige krop reagere på graviditeten – og fødslen? Hvad nu hvis jeg endte i kørestol, kunne jeg så stadig lege med mine børn og være en god mor? Jeg ville ønske, at jeg havde kunnet tale med en, der havde været i samme situation som mig. Men det er svært, når man er en sjælden dansker.

Mathilde er 28 år og har den sjældne, arvelige muskelsygdom Pompes sygdom. Hun er gift med Erik, og sammen har de pigerne Agnes My og Astrid.



“
*Familien var
det vigtigste.
Også selvom
prisen var
en kørestol.*



POMPEGUIDEN.DK

Her får du information og værktøjer
til at håndtere Pompes sygdom.



Mathilde har fortalt sin datter, at hun har en sygdom inde i musklerne. Datteren synes, det er spændende, når Mathilde skal på sygehuset og have sin medicin. For så får hun armbånd og plaster på.

HELLERE TAGE RISIKOEN END INGEN BØRN

Vi endte med at tale med en mand, der normalt hjælper folk med kroniske sygdomme med at finde vej igennem systemet. Vi talte i stedet med ham, om det var forsvarligt at sætte børn i verden. Jeg glemmer aldrig hans svar: Hvis det, I ønsker, er at få børn, så kast jer ud i det. Og håndter så det, der måtte komme, så godt I kan.

Den aften havde Erik og jeg en lang snak. Vi nåede frem til, at familien var det vigtigste. Også selvom prisen måske var en kørestol. Jeg vil hellere sidde i kørestol og have børn end at gå på mine ben - uden børn. Et år efter kom Agnes My til verden.

Hvad er Pompes sygdom?

Pompes sygdom er en meget sjælden, arvelig sygdom, der minder lidt om muskelsvind.

Kun ca. 20 danskere har diagnosen. Pompes er en stofskiftesygdom, der skyldes en defekt i ét af de mange tusinde gener, som mennesket har. Det betyder, at genet producerer for lidt eller slet intet af et vigtigt enzym i kroppen. Når man har Pompes, ophober glykogen sig i musklerne og ødelægger musklernes struktur i stedet. Derfor er det mest almindelige symptom på Pompes sygdom svækkede muskler. Folk med Pompes sygdom kan gå dårligt, snubler let og kan have svært ved at trække vejret.

Hvordan sygdommen udvikler sig, varierer fra person til person.

Nogle får med tiden behov for hjælp til at bevæge sig rundt og til at trække vejret – andre oplever kun sygdommen som et mindre handicap.

Pompes sygdom opstår kun, hvis du arver det defekte gen fra begge dine forældre. Du kan være bærer af sygdommen uden at vide det, men en blodprøve kan vise, om du har mangel på enzymet. Det er også muligt at undersøge om et foster har arvet sygdommen vha. genanalyse.

Som en af de få sjældne sygdomme, kan Pompes sygdom behandles via en genteknologisk kopi af det enzym, som folk med Pompes sygdom ikke selv kan danne i tilstrækkelige mængder. Behandlingen kurerer ikke Pompes sygdom, men forsinker udviklingen af symptomerne.

Kilder: Lægehåndbogen, Muskelsvindfonden, overlæge Henning Andersen.



Pompes sygdom er arvelig. Da Mathilde fik diagnosen, undersøgte lægerne resten af familien – og opdagede Pompes hos hele tre familiemedlemmer.

HÅRD FØDSEL

Graviditeten var overraskende mild ved mig. Jeg tog kun ganske lidt på og kunne stadig bevæge mig rundt. Til gengæld var fødslen en nærdødsoplevelse. Jeg troede ikke på, at jeg kunne føde naturligt. Jeg havde muskelsvind og var førtidspensionist. Hvordan skulle jeg kunne føde et barn? Så jeg var bange, da jeg lå der og kæmpede. Barnet ville ikke ud, og mine kræfter var ved at slippe op. Et øjeblik troede jeg, at jeg aldrig ville få mit barn at se. Det næste øjeblik trak de hende ud med sugekop. Jeg var så afkræftet, at jeg ikke kunne holde hende. Men ud kom hun - Agnes My. For et halvt år siden gjorde jeg det hele igen.

“
Et øjeblik troede jeg,
at jeg *aldrig ville få*
mit barn at se.”

◦ Mine bedste råd til andre

Udlev din drøm – nu

Pompes sygdom har lært mig at udleve mine drømme – nu. Ikke i morgen, næste år, eller når vi bliver gamle. I dag. For jeg ved ikke, hvad jeg kan i fremtiden. Jeg ved, hvad jeg kan nu. Derfor tog min mand og jeg en stor beslutning for et par år siden. Vi indfrie drømmen og flyttede fra vores lejlighed i Aarhus til et nedlagt landbrug langt ude på landet. Det har vi altid drømt om at gøre, når vi blev gamle. Men hvorfor vente?

Måske havde det været fornuftigere at købe et rækkehus i Aarhus med alt i nærheden. Men havde vi været glade for den løsning? Nogen havde. Men det var ikke vores drøm. Så vi gik efter den ufornuftige drøm – og lever nu midt imellem natur, køkkenhave og en masse dyr. Og jeg elsker det. Faktisk har jeg det bedre end nogensinde. Jeg fodrer dyrene og nusser om dem. Jeg planter bær og grøntsager i højbede sammen med min datter. Og jeg nyder at se tingene gro. Og det kan godt være, at det roder, og græsset er knæhøjt. Men vi har det godt.

Drømmen blev til virkelighed.

Fordi Mathilde har den arvelige Pompes sygdom, kan hendes børn overføre sygdommen til deres fremtidige børn. En blodprøve af døtrene og deres kommende partnere kan vise dem, om risikoen er til stede.



HER KAN DU MØDE ANDRE MED POMPES SYGDOM

Pompeforeningen Danmark er en lille patientforening for dig, der har Pompes sygdom og dine pårørende.

Foreningen er stiftet af forældre til en pige med Pompes sygdom.

Kontakt foreningen for information om sygdommen og gode råd til hverdagens udfordringer med Pompes sygdom.

Du kan også gennem foreningen få kontakt til andre, der har Pompes sygdom tæt inde på livet.

Kontakt formand
Anders Kahr-Højland
anderskahrhojland
@yahoo.dk

Denne gang var jeg anderledes tryk ved fødslen, fordi jeg havde prøvet det før. Og det gik hurtigere. Så jeg følte mig helt høj af lykke, da Astrid kom til verden.

SVÆRT AT JEG IKKE KAN ALT MED MINE BØRN

Jeg slap for kørestolen – i hvert fald i hjemmet. Når vi er ude hos andre, bruger jeg nogle gange kørestol som aflastning. Men ikke herhjemme. Så længe jeg får en middagslur og tager pauser i løbet af dagen, kan jeg gå rundt på mine to ben. Det nyder jeg. Selvom jeg ville ønske, at jeg havde flere kræfter, end jeg har.

For selvfølgelig betyder det noget for vores familieliv, at jeg har en muskelsygdom, som tager kræfterne fra mig. Faktisk ville det ikke være muligt for mig at have småbørn, hvis jeg var alene med dem. Jeg har ikke kræfterne til at stå op om natten og varme sutteflasken. Jeg kan ikke vugge mit barn i søvn i min favn. Jeg kan ikke løfte mit barn op og trøste hende. Alt det

gør Erik, min mand. Jeg kan ikke. Jeg ved godt, at jeg ikke kan gøre noget ved det, men nogle gange bliver jeg så uendeligt ked af det, at jeg alligevel prøver. Men der er børn hensynsløse. De vrager mig og går til far, når de skal trøstes. Jeg dur ikke. Nøj, den er svær at sluge. I de situationer kan jeg ikke lade være med at føle, at jeg er en ringe støtte for mine børn. At jeg er utilstrækkelig som mor.

MEN SKØNT AT JEG ALTID HAR TID TIL MINE BØRN

Jeg arbejder stadig med de følelser og prøver at acceptere, at jeg ikke kan alt det, jeg gerne vil med mine dejlige piger. Til gengæld har jeg fundet ud af, at jeg kan give mine piger noget andet: Mit nærvær. Jeg arbejder ikke, men er altid hjemme, klar til at lege eller se, hvad de vil vise mig. Jeg har altid tid til mine børn. Så vi leger, fjoller og griner. Og de dumme tanker om at være en dårlig mor forsvinder. For helt utilstrækkelig er jeg heldigvis ikke. ■

NÅR SYGDOMMEN GÅR I ARV

Anette har en meget arvelig form for muskelsvind. Faktisk er sygdommen så arvelig, at både hendes mor, søster, onkel og kusine har samme diagnose. Derfor var **ANETTE I MANGE ÅR FAST BESLUTTET PÅ, AT HUN ALDRIG SKULLE HAVE BØRN.** Men så mødte hun Karsten. Og så var hun ikke længere så sikker.





Jeg har en form for muskelsvind, der hedder dystrofia myotonica. Sygdommen betyder, at musklerne langsomt bliver svagere – og ikke kan trænes stærke igen. For mig betyder sygdommen især, at jeg går dårligt og har svært ved at løfte ting.

Jeg var et barn som alle andre. Jeg var måske ikke den stærkeste, og jeg kunne ikke finde ud af at holde hovedet, når vi skulle lave mavebøjninger, men jeg kunne lege med mine venner, tumle og bare være barn. Det var faktisk først, da jeg var 20 år, at det gik op for mig, at jeg måske ikke helt var som mine venner. Jeg havde boet i London et år, og da jeg kom hjem, lagde min mor mærke til, at der var nogle ting, jeg gjorde på en underlig måde. Hvorfor brugte jeg fx begge hænder, når jeg tog deodorant på? Det havde jeg aldrig tænkt over. Så jeg prøvede at gøre det på den 'rigtige' måde med én hånd - men det kunne jeg ikke.

Min mor blev mistænksom. Et par år forinden havde hendes bror, min onkel, fået konstateret en særlig form for muskelsvind, og hun syntes, at der var en vis lighed. Jeg havde ikke tænkt på, at der kunne være en grund til, at jeg nogle gange brugte begge hænder, mens andre brugte en. Men da min mor luftede mistanken, gav det mening. Og jeg vidste bare, at hun havde ret. Den sygdom havde jeg.

50 % RISIKO FOR AT ARVE SYGDOMMEN

Jeg blev undersøgt for at se, om jeg havde det samme defekte gen som min onkel. Og det havde jeg. Du har dystrofia myotonica. Vildt navn.



Jeg er glad for mit arbejde som optiker – også selvom jeg har måttet gå fra fuldtidsstilling til 21 timers fleksjob.

Min sygdom er arvelig, så Karsten og jeg brugte mange år på at overveje, om vi skulle have børn.



Diagnosen ramte mig ikke rigtig. Jeg havde det jo fint. De ting, jeg ikke kunne, kunne jeg stadig klare på min egen måde. Og så længe jeg kunne det, var det vel ikke så slemt. Men selvfølgelig var jeg nysgerrig. Så jeg googled og læste bl.a., at du kun kan få sygdommen ved at arve den fra en af dine forældre. Men ingen af mine forældre havde diagnosen - i hvert fald ikke, hvad vi vidste af. Snart fandt vi ud af, at jeg havde arvet sygdommen fra min mor. Og at hun formodentligt har fået den fra min mormor, der var svagelig. Sidenhen har også min søster og min kusine fået diagnosen. Men der er også 50 % risiko for at arve sygdommen.

KAN JEG FÅ ET BARN, NÅR JEG HAR EN ARVELIG SYGDOM?

Arveligheden taget i betragtning besluttede jeg mig i en alder af 20 år for, at jeg aldrig skulle have børn... Men så mødte jeg Karsten, blev gift og havde det godt. Jeg var ikke så god til at løfte ting, men jeg kunne ar-

bejde fuld tid som optiker og havde en mand, der var klar til at være ekstra på for at aflaste mig. Så måske var det der med børn alligevel en god ide. Karsten og jeg talte meget og længe om det. Faktisk brugte vi 6 år på at overveje, om vi skulle have børn. Og så blev jeg gravid.

ALT FØLTES RIGTIGT

Graviditeten var skøn. Min krop havde det fantastisk, og jeg glædede mig sådan til at blive mor. Jeg var helt og aldeles overbevist om, at vi ville få et rask barn. Du kan jo ikke holde ud at være gravid, hvis du går og bekymrer dig over, om dit barn har det skidt. Vi blev tilbudt en test under graviditeten, men den var risikabel. Så vi takkede nej, for vi ville ikke risikere at miste barnet.

Alt føltes rigtigt. Indtil et par måneder før termin. Jeg fik veer og blev indlagt. Lægerne fik sat en stopper

“

Jeg var helt og aldeles overbevist om,
at vi ville få et rask barn.





Da jeg fik Amalie, tænkte jeg, at hun ville blive ligesom mig. Og jeg har et godt liv, selvom jeg har en sjælden sygdom. Men som hun blev ældre, forstod jeg, at hun aldrig ville kunne det samme som mig.



for veerne, og jeg skulle tage den med ro, så jeg blev sengeliggende. Men syv uger før termin fik jeg igen veer. Denne gang kunne lægerne ikke stoppe fødslen, og lille Amalie kom til verden alt for tidligt - og med samme særlige form for muskelsvind som mig - men i en endnu sværere grad end mig.

Vi blev indlagt på intensiv, Amalie i respirator. Senere flyttede vi til børneafdelingen. Først da Amalie var tre måneder gammel, forlod vi hospitalet og kørte hjem. Sammen med en maskine til at puste luft i Amalies lunger og en sygeplejerske, der skulle overvåge Amalie i døgndrift.

BLEV VED MED AT HÅBE

Selvom tegnene absolut var der, havde jeg svært ved at forstå og indse, at jeg havde fået et handicappet barn.

Hvad er dystrofia myotonica?

Dystrofia myotonica er en form for muskelsvind, der kan påvirke hele kroppen. Sygdommen har ikke noget dansk navn. Dystrofi betyder fejlfunktion i musklerne, mens myotoni betyder forsinket afslapning af en muskel efter en sammentrækning - et af sygdommens mange symptomer.

Dystrofia myotonica er en multisystems sygdom, hvilket vil sige, at sygdommen både kan svække musklerne og påvirke andre organer i kroppen, bl.a. hjerte, hjerne, øjne og de indre organer som mave og tarm.

Dystrofia myotonica er arvelig. Har én af forældrene sygdommen, er der 50 % risiko for, at barnet også får den. Men fordi dystrofia myotonica er en langsomt fremadskridende sygdom, sker det, at en af forældrene først finder ud af, at han eller hun har sygdommen, når barnet får diagnosen. Sygdommen har nemlig en tendens til at blive mere udtalt fra generation til generation. Hvis du ved, at du har dystrofia myotonica, kan en fostervandsundersøgelse forudsige, om fosteret har arvet sygdommen.

Kilder: Lægehåndbogen, RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, overlæge Henning Andersen



Jeg kunne godt fortælle om alle de ting, min datter ikke kan. Men jeg vil hellere fortælle, at hun er en glad og kærlig pige, der i dag har lært at gå selv.

“
Hendes ordforråd består af
muhh og vov og en masse lyde.”

Også da hun et par måneder gammel stoppede med at spise og fik sondemad. Eller da hun i en alder af 2 år stadig ikke kunne gå. Eller da hun som 3-årig ikke kunne sige et eneste ord, der gav mening. Selvfølgelig kunne jeg se, at hun ikke var ligesom andre børn. Men jeg blev ved med at håbe på, at hun nok skulle komme efter det. Hun ville blive ligesom mig. Lige om lidt ville hun springe omkring, fortælle røverhistorier og skovle maden i sig med stor appetit. Jeg venter stadig på det øjeblik.

VI MÆRKER BEGGE SYGDOMMEN

I dag er Amalie 9 år og skal have hjælp til alt. Hun har lært at gå, men kun usikkert, når hun støtter sig til noget eller nogen. Hendes ordforråd består af muhh og vov og en masse lyde. Og hun får stadig sondemad. En sygeplejerske sidder hos hende hver nat, gør hende klar om morgenen og hjælper hende i skole. For Karsten skal passe sit arbejde, og jeg selv har fået færre kræfter de sidste par år. Jeg kan ikke støtte min datter, når hun rækker ud efter mig. Jeg kan ikke



MUSKELSVIND- FONDEN NETVÆRK MED LIGESINDEDE

Muskelsvindfonden er en patientorganisation, der dækker over omkring 25 forskellige neuro-muskulære sygdomme, dvs. sygdomme i og omkring nerver og muskler. En af sygdommene er dystrofia myotonica. Fonden arbejder for, at de 3.000 danskere, der har en muskelsvindsygdom, kan leve et aktivt liv, hvor de tager del i samfundet. Som medlem af Muskelsvindfonden bliver du inviteret til møder, får adgang til medlems- og pårørende grupper, og du kan deltage i forældregrupper, hvor erfaringsudveksling, samvær og netværk er i fokus.

Læs mere på
muskelsvindfonden.dk

“

Jeg føler ikke skyld over, at Amalie har fået min sygdom.

hjælpe hende ud af bilen. Og mit fuldtidsjob er blevet til et 21 timers fleksjob. Men min egen sygdom står i skyggen af Amalies sygdom. Hun har det værre end mig, så selvom jeg også er syg, kommer hun først.

FOKUSERER PÅ ALT DET, VI STADIG KAN

Jeg føler ikke skyld over, at Amalie har fået min sygdom. Og det giver min dejlige mand mig heller ikke anledning til at føle. Nu er det, som det er, og så må vi få det bedste ud af det. Selvfølgelig kunne jeg godt sætte mig ned og græde over det hele - men hvis jeg

gør det, ved jeg ikke, om jeg kan holde op igen. Så jeg vælger at se på alt det, som Amalie og jeg kan. Amalie startede sit liv i respirator, i dag går hun og behøver kun luft om natten. Hun er glad og kærlig og elsker at ligge og nusse. Jeg selv har fået færre kræfter, ja, men jeg er blevet god til at spørge om hjælp til det, jeg ikke selv kan klare. Og så har jeg en fantastisk og uundværlig støtte i min mand, som jeg efter 14 års ægteskab stadig tager på kæresteture med. Min kørestol kommer med, men vi oplever verden sammen. Så selvom sygdommen sætter begrænsninger, er der stadig masser, der kan lade sig gøre. ■



Eksperten
uddyber

Genetisk rådgivning - hvad er risikoen for at arve sygdommen?

KAN DU FÅ BØRN, NÅR DU HAR EN SJÆLDEN, ARVELIG SYGDOM?

Har du en sjælden, arvelig sygdom, men fungerer nogenlunde normalt i hverdagen, kan du som regel også sætte børn i verden. Til gengæld er det vigtigt, at I i parforholdet taler om, hvad din sygdom betyder for det kommende familieliv og din rolle som forælder. Hvad kan du klare? Hvad må partneren klare? Det kan være svært at svare på, da ingen ved med sikkerhed, hvordan man har det efter en graviditet og fødsel. Men det er godt at tale om, hvordan man forestiller sig arbejdsdelingen i familien. Tidligere, da vi ikke havde de samme muligheder for at teste, fravalgte nogle sjældne danskere at få børn af frygt for, at barnet skulle arve den sjældne sygdom. I dag tilbyder vi genetisk rådgivning inden graviditet og fosterdiagnostik under graviditeten. Moderkagebiopsien kan se, om fosteret er bærer af samme sjældne sygdom. I så fald tilbyder vi abort.

HVAD ER GENETISK RÅDGIVNING?

Genetisk rådgivning er et tilbud til dig, der vil vide mere om risikoen for, at du selv eller dit barn udvikler en arvelig sygdom. Tilbuddet er for enkeltpersoner eller familier, hvor der er mistanke om en arvelig sygdom i familien:

- Har du selv en arvelig sygdom, kan genetisk rådgivning fortælle dig om risikoen for, at din sygdom går i arv til dine børn.
- Har du et barn med en arvelig sygdom, kan du få information om risikoen for, at et nyt barn vil udvikle samme sygdom.
- Har en af dine forældre en arvelig, sent debuterende sygdom, kan du som voksen blive undersøgt for risikoen for, at du selv udvikler sygdommen senere i livet.

Genetisk rådgivning starter typisk med en gennemgang af dit stamtræ. Her bliver alle raske og syge slægtninge optegnet og kendte diagnoser noteret. Det er muligt, at du får taget en blodprøve for at teste, om du selv har arvelige genfejl eller mutationer. Er du forælder til et handicappet barn, hvor du ikke kender diagnosen, skal lægerne stille diagnosen, før de kan give dig information om, hvilke risici der er forbundet med sygdommen.



FLEMMING SKOVBY

har i mere end 30 år arbejdet med børn med sjældne sygdomme og hjulpet deres familier. I dag er han overlæge ved Klinisk Genetisk Enhed på Sjællands Universitetshospital, hvor han taler med enkeltpersoner og familier om, hvad risikoen er for, at en sjælden sygdom i familien går i arv. Flemming Skovby har skrevet utallige artikler om sjældne sygdomme og er en af drivkræfterne bag Lægehåndbogens opdatering af sjældne sygdomme.



Når barnet bliver en anden

end drømmen

Cecilie holder om tussen, som var den en mikrofon. Hun skråler med på sin helt egen måde, mens Kim Larsen brøler ud af bilradioen. Jane nyder øjeblikket og kigger på sin datter: **HAR DU DET GODT, CECILIE?** Cecilie bryder ud i et kæmpe smil og stikker hende en highfive. Det er den slags stunder, som Jane samler på. For sådan er det ikke altid, *når man er mor til et barn med et sjældent handicap.*



Det har altid irriteret mig, når fremmede folk glør på min datter. Nogle gange har jeg spurgt dem, om der er noget, de gerne vil vide. Andre gange har jeg haft overskud til at være ligeglad.

—
Min datter, Cecilie, har Angelman syndrom – et sjældent syndrom, der minder lidt om Downs. Det betyder, at hun ikke kan tale, går lidt mærkeligt og har dårlig balance. Til gengæld er hun en super glad og kærlig pige. Og ved ikke, at hun er anderledes.

Jeg anede ikke, at min datter havde et sjældent syndrom. Godt nok gik hun i specialbørnhave, fordi hun var lidt sen til at udvikle sig – men jeg tænkte, det skyldtes, at hun var lille ved fødslen. Jeg blev så forarget, da en mor sagde noget om 'vores handicappede børn'. Jeg havde da ikke noget handicappet barn. En måned senere fandt jeg ud af, at jeg tog fejl. Da var Cecilie 3,5 år.

Det fortæller Jane, der er mor til Cecilie. Cecilie har det sjældne Angelman syndrom. Det betyder, at hun er udviklingshæmmet, ikke kan tale og går lidt mærkeligt. Alligevel kom diagnosen som en overraskelse.

TROEDE HUN VAR NORMAL

– Cecilie var en glad 3-årig pige. Hun var bare var lidt sen til at udvikle sine fysiske og sproglige færdigheder, tænkte jeg. Men så besøgte Cecilie og hendes far en dag en tandspecialist for at få hjælp med hendes manglende sprog. Tandspecialisten spurgte, om Cecilie havde fået en diagnose – for hun lignede en med Angelman syndrom. Angel hva' for noget?

Cecilies far ringede til Jane på arbejdet og fortalte den overraskende besked. Jane troede ikke på det, men googled straks Angelman syndrom.

– Det var som at læse om min datter, da jeg læste om karakteristika på Angelman syndrom. Alligevel kunne hovedet ikke følge med. Min dejlige datter – skulle hun være handicappet? Tænk, hvis det var sandt. Kunne jeg så overhovedet elske hende mere? I samme øjeblik trådte Cecilie ind på min arbejdsplads med far i hånden. Glad og dejlig som altid. Selvfølgelig kunne jeg elske hende – hun var jo min lille, skønne pige – med eller uden diagnose.

“

Alle de forestillinger, jeg havde om livet som mor, blev brutalt visket ud.





“
Jeg tvivlede på,
at jeg nogensinde
ville kunne grine
igen.”



I starten tudede jeg, når jeg fortalte andre om Cecilies diagnose.
Men jo flere gange jeg satte ord på, jo lettere blev det.

FAMILIEDRØMMEN SKIFTEDE FORM

Alligevel vendte diagnosen op og ned på livet for Jane.

- Jeg brød sammen. Alle de forestillinger, jeg havde om livet som mor, blev brutalt visket ud. I stedet havde jeg et barn, der aldrig ville lære at tale, og som altid ville have brug for hjælp fra andre. Virkeligheden var en anden end den drøm, jeg havde haft om familielivet. Jeg stortudede de første mange gange, jeg fortalte venner og familie om Cecilies diagnose. Jeg tvivlede på, at jeg nogensinde ville kunne grine igen.

Jane meldte sig ind i Angelmanforeningen og fik en uvurderlig støtte fra familier, der havde stået samme sted som hende - i chok. Til hendes store overraskelse oplevede hun, at de familier, der var kommet sig over chokket, var glade. De holdt møder, hvor de udvekslede erfaringer og grinede. Så der var håb.

Mød andre med Angelman syndrom i familien

Angelmanforeningen er en patientforening stiftet af forældre til personer med Angelman.

Foreningen består i dag af omkring 70 familier, der repræsenterer både børn, unge og voksne med Angelman syndrom. Medlemmerne har alle været det hele igennem fra det første chok over diagnosen til den genfundne hverdag.

Hvert år inviterer Angelmanforeningen til træf, hvor familier kan møde hinanden og udveksle erfaringer. Foreningen har tidligere afholdt bl.a. sommerhustur, ridelejr og forældrekurser.

Se mere på Angelman.dk

Angelmanforeningen viste mig, at livet fortsætter efter diagnosen. Deres støtte hjalp mig med at genfinde hverdagen og søge kommunal hjælp til de rette ting.

Hvad er Angelman syndrom?

Angelman syndrom er et medfødt syndrom, der skyldes en kromosomfejl. I Danmark lever omkring 150-200 børn og voksne med syndromet, der er kendetegnet ved udviklingshæmning, epilepsi, indlæringsproblemer og manglende sprog. Til gengæld er folk med Angelman kærlige, og de smiler og griner meget.

De første tegn på Angelman ses, når barnet er 6-12 måneder og ikke udvikler sig som sine jævnaldrende. Diagnosen stilles typisk inden for de første leveår, når tegnene på forsinket udvikling bliver tydeligere, og man endelig opdager ændringer på kromosom 15. Kromosomfejlen opstår som regel for første gang i slægten hos det nyfødte barn. Har en familie fået et barn med Angelman syndrom, er der let øget risiko for, at et kommende barn også får syndromet. Fosterdiagnostik kan ikke altid give et sikkert svar.

Folk med Angelman er ofte hyperaktive og sover kun lidt. De fleste lærer at gå, stå og sidde, men de vil have brug for støtte igennem hele livet. Selvom folk med Angelman ikke kan tale, er de gode til at forstå det talte sprog, og de gør sig selv forståelige med fagter og lyde. Den primære behandling af Angelman syndrom består i gangtræning og kommunikationsterapi.

Kilder: Socialstyrelsen, overlæge Flemming Skovby



“ Sorgen skifter form med årene, har jeg bemærket.

DEN NYE VIRKELIGHED

Diagnosen var starten på en ny virkelighed for Jane. I tiden efter kom en hel hær af kommunale mennesker, som invaderede hjemmet med spørgsmål, der skulle besvares, skemaer, der skulle udfyldes og øvelser, der skulle laves.

- Vi gik fra at være en ressourcestærk familie, der kunne klare os selv, til at være en anderledes familie, der blev vurderet af fageksperter. Jeg er klar over, at de var der for at hjælpe, men det er altså grænseoverskridende at blive set an på den måde af fremmede mennesker.

LEVER MED SORGEN OG HAR DET GODT

I dag er det 18 år siden, at Cecilie fik konstateret Angelman syndrom. Hun er 21 år, flyttet hjemmefra til et bosted og er glad. Det er Jane også. Der har været masser af hårde dage og frustrationer, men heldigvis har der også været masser af skønne stunder.

- Jeg ved ikke, om jeg nogensinde bliver færdig med at lære at acceptere, at Cecilie er anderledes end de fleste. Men jeg har lært at leve med det. Jeg er kommet frem til, at det er okay at føle en snert af sorg hver dag. Den fylder ikke, giver bare et lille stik. Og det tillader jeg, for ellers kommer jeg ikke af med sorgen. Så vokser den sig bare større og større inde i mig, til jeg en dag bryder sammen. Så hellere se den lille sorg i øjnene, når den viser sig. Sorgen skifter form med årene, har jeg bemærket. Tidligere følte jeg sorg, når jeg så børn løbe rundt i skolegården. Senere blev det unge mennesker på vej i byen. Og snart kommer de andres børnebørn - som jeg aldrig får. Til gengæld har jeg en kærlig og livsglad pige, der får venner overalt. Hun stråler med et smil så stort, deler gavmildt ud af kram, og så har hun vist mig, at livet er en gave og opgave. ■



• Mine bedste råd til forældre med et barn med et mentalt handicap

Tal med andre om diagnosen

Når dit barn har fået diagnosen, og du føler, at livet aldrig bliver det samme igen, så tal med andre forældre til børn med mentale handicap. Om muligt nogen, der har samme diagnose som dit barn. Her får du en forståelse, som ingen andre kan give. Og du kan høre, hvad andre har gjort for at få hverdagen til at hænge sammen.

Tillad dig selv at være ked af det

Det er okay at føle sorg over, at dit barn ikke blev, som du havde forestillet dig. Se sorgen i øjnene og lad den få en mindre, men tydelig plads i dit liv. Det er bedre, end at du ignorerer sorgen, og den hober sig op inde i dig, indtil du en dag bryder sammen.

Fokuser på de gode stunder

Livet er fyldt med gode stunder - også når man har et barn med et mentalt handicap. Saml på de gode stunder og husk dem på de dårlige dage.

Kys din partner - hver dag

Hverdagen kan hurtigt gå op i praktik, søvn og overlevelse. Et godt kys (ikke tantekys) kan gøre selv de hårde dage lidt nemmere at komme igennem. Og hvis du vil have dit parforhold til at overleve, skal også det passes.

○ HVORDAN FÅR DU ET GODT SAMARBEJDE MED KOMMUNEN?

Når du får et barn med en sjælden sygdom, åbner en ny verden sig - den kommunale verden. Ikke nok med, at du bliver nødt til at forstå og acceptere, at dit barn er kronisk syg, du skal også finde ud af, hvordan du får den nye hverdag til at hænge sammen. Få her socialrådgiverens 3 bedste råd til, hvordan du får mest ud af samarbejdet med kommunen.

LÆR DIN KOMMUNE AT KENDE

Hvis du ønsker hjælp og støtte fra kommunen, skal du starte med at lære din kommune at kende. Gå ind på kommunens website, klik dig rundt på alle fanerne og find ud af, hvilke former for hjælp kommunen tilbyder. Det tager tid, kræver dit overskud og er svært at gennemskue. Men det er kræfterne værd. For jo mere du ved om din kommunes tilbud, jo bedre kan du formulere, hvilken støtte du og dit barn har behov for.



MERETE DAUGAARD GABAY

er tidligere socialrådgiver hos Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet.

Hun er specialiseret i at rådgive familier med sjældne diagnoser. Bl.a. hjælper hun med at finde vej igennem det kommunale system og udvælge den støtte og de hjælpemidler, en familie kan have gavn af.

○ ØV DIG I AT SÆTTE ORD PÅ JERES BEHOV

Netop det at sætte ord på jeres behov er afgørende for, at I får den rette hjælp. Jo mere præcis du kan være i, hvilken støtte I har behov for, jo større er chancen for, at I også får den. Især er det vigtigt, at du kan sætte ord på dit barns funktionsniveau - hvad det kan og ikke kan. Funktionsniveauet styrer, hvilke paragraffer der gør sig gældende i lovgivningen - og altså hvilken støtte I kan få. Sundhedsplejersker, læger og det pædagogiske personale omkring dit barn kan hjælpe dig med at sætte ord på dit barns funktionsniveau. Brug deres formuleringer, når du taler med kommunen om støtte.

KEND STØTTEMULIGHEDERNE

Der er ikke en facitliste på, hvilke former for støtte kommunerne tilbyder. Tilbuddene er forskellige fra kommune til kommune, så du bliver nødt til at undersøge, hvad netop din kommune tilbyder. Tilbud, som mange forældre til børn med sjældne sygdomme har haft gavn af, dækker bl.a. følgende:

- Dækning af merudgifter
- Hjælp til transport
- Forlængelse af orlov
- Dækning af hjælpemidler
- Aflastning ift. søskende
- Tilrettelæggelse af arbejdsforhold
- Ombygning af boligen
- Handicapbil

Nogle kommuner tilbyder familievejledning, hvor du kan få information om kommunens opbygning og serviceniveau. Her kan du også få gode råd til, hvordan du kan tilrettelægge livet med de nye forhold, som kommer med en sjælden sygdom i familien. I nogle kommuner kan du besøge familiehuse, hvor du kan tale med socialrådgivere, psykologer og pædagoger om de udfordringer, som du oplever i hverdagen.

FÅ MERE HJÆLP TIL KOMMUNEN HER

Har du brug for hjælp til at forstå sundhedsvæsenet og det sociale system? Så kan du kontakte patientorganisationen Sjældne Diagnoser helpline via telefon 3314 0010 eller mail helpline@sjældnediagnoser.dk. Her sidder bl.a. socialrådgivere klar til at hjælpe dig. Tjek åbningstider på sjældnediagnoser.dk/helpline.

Får du en besked, du ...

... ikke
forstår, så
spørg igen.
*Ingen forstår
alt første
gang, de
hører det.*



HENNING ANDERSEN

er overlæge ved Neurologisk Afdeling på Aarhus Universitetshospital. Han underviser og forsker i nerve- og muskelsygdomme og hjælper mange danskere med at håndtere deres sjældne nerve- og muskelsygdomme.

Derfor skal du fortælle om dit barns handicap

HVORFOR ER DET GODT AT TALE MED ANDRE FORÆLDRE TIL HANDICAPPEDE BØRN?

Forældre til et handicappet barn har ikke andet valg end at komme overens med, at drømmen om familielivet tog en anden drejning. Det er vigtigt, at man ikke isolerer sig, men derimod taler med andre om de glæder og udfordringer, der er ved livet med et handicappet barn. For de fleste hjælper det især at tale med andre forældre til handicappede børn. De forstår din livssituation bedre end de fleste, fordi de selv står med nogle af de samme udfordringer. Børnene behøver ikke have samme diagnose, så længe udfordringerne i hverdagen ligner hinanden.

HVORDAN FORTÆLLER DU ANDRE OM DIT BARN'S HANDICAP?

Når folk ikke ved, hvorfor et andet menneske opfører sig unormalt eller ser anderledes ud, har de det instinktivt med at kigge. Det irriterer mange forældre til handicappede børn i alle aldre. Men det hjælper ikke at hidse sig op eller måske forsøge at skjule barnets handicap. Fortæl i stedet om, hvad dit barn fejler, og hvad det betyder. Når folk kender årsagen til, at en person opfører sig unormalt eller ser anderledes ud, kigger de mindre. Så tal åbent og naturligt om sygdommen og handicappet - i børnehaven, skolen og over for andre forældre.



Min vej ud af ensom heden

Jonas går en tur i parken med kæresten i hånden. De er midt i en af deres samtaler. En af de der gode samtaler, hvor de kommer tættere på hinanden. Hun spørger til Jonas' lidelse, der har betydet, at han har gennemgået flere operationer for at få urinvejene til at fungere. Hun er nysgerrig. Vil ikke ændre på ham, bare vide mere. Det er helt mærkeligt at tænke på, at han for 10 år siden troede, **AT HAN SKULLE VÆRE ALENE FOR ALTID.** Det var nogle hårde år med ensomheden.

Men han fandt en vej ud.





Jeg er født med blæreekstrofi, der er en sjælden fysisk misdannelse i urinvejene. Det betyder bl.a., at jeg har en mindre blære end de fleste og kan have svært ved at holde mig. Og så betyder det, at mit underliv ser anderledes ud, fordi jeg har gennemgået flere operationer for at få både blære og penis til at virke efter hensigten.

Jeg har følt mig så ensom, at jeg har overvejet, om jeg skulle gøre en ende på det hele. I de sværeste perioder følte jeg mig ligegyldig og ubrugelig i en sådan grad, at jeg ikke kunne forestille mig, at der var en fremtid for mig. Når mørket faldt på, kom den knugende fornemmelse i maven, og jeg kunne ligge i timevis og tænke på, at hvis mine venner kendte den rigtige Jonas - ham bag facaden - så ville de slet ikke være sammen med mig.

SKJULTE ENSOMHEDEN BAG EN FACADE

Det meste af sin ungdom kæmpede 28-årige Jonas med ensomheden. Han var ensom med sin sjældne lidelse og ensom med de psykiske konsekvenser, som lidelsen førte med sig. Det tog ham mange år at finde ud af, at omverdenen faktisk gerne ville tale med den rigtige Jonas - uden facade.

- Jeg er født med blæreekstrofi, der er en sjælden fysisk misdannelse i urinvejene. Det betyder bl.a., at jeg har en mindre blære end de fleste og kan have svært ved at holde mig. Og det betyder også, at mit underliv ser anderledes ud, fordi jeg har gennemgået flere operationer af både min blære og penis, fortæller Jonas, der som 16-årig fik indopereret et kunstigt urinrør og forlænget penis.

- Når du er 16 år, vil du i byen og score piger - og have en kæreste. Det ville jeg også. Men jeg turde ikke. For jeg vidste ikke, om jeg kunne have sex. Jeg følte, at alt dernede så anderledes ud pga. mine mange operationer. Tænk, hvordan pigen ville reagere, hvis hun så det.

I mange år holdt Jonas sig fra pigerne. Han trak i facaden, deltog i fester og passede sin skole, men veg, hvis en pige viste den mindste interesse. Hjemme kæm-



Hvad er blæreekstrofi?

Blæreekstrofi er en medfødt misdannelse i området omkring urinvejene. I Danmark fødes årligt 1-2 med lidelsen, de fleste er drenge. Misdannelsen opstår i fosterstadiet, hvor kroppen ikke vokser ordentligt sammen omkring navlen og bækkenet. Derfor fødes barnet bl.a. med et spaltet urinrør, misdannede kønsdele og en dårligt udviklet blære. Flere operationer er nødvendige for, at barnet kan fungere normalt. Operationerne vil normalt have tre formål: At lukke bugvæg, bækken og blære. At rekonstruere kønsdele funktionelt og kosmetisk. Og at rekonstruere lukkemekanismen. Alle operationer foregår i barn- og ungdommen. Er de vellykkede, vil du som voksen med blæreekstrofi kunne leve et mere eller mindre normalt liv, dog med livslang kontrol. Normale symptomer efter operationerne er utæt vandladning og mindre kønsdele end gennemsnittet (men funktionelle). Man kan ikke se på folk, at de har blæreekstrofi.

Kilder: Sundhedsstyrelsen,
overlæge Flemming Skovby

Min kæreste accepterer mig som den, jeg er. Hun er ligeglad med, at jeg har en sjælden lidelse, der gør, at jeg ser lidt anderledes ud forneden.

pede han fortsat med sit udseende og frygten for ikke at kunne have sex.

FARVEL TIL FACADEN

Da Jonas startede på universitetet, begyndte han så småt at dele sin frygt med sine venner. Han fortalte om sin sjældne lidelse, hvad han havde været igennem, og hvad det gjorde ham bange for. For Jonas var det en stor ting at fortælle. For vennerne var det en detalje, der ikke ændrede deres syn på ham. Derfor turde Jonas langsomt åbne mere op. Han engagerede sig i skolens fredagsbar og blev både kasserer og bartender. Pigerne flirtede med den charmerende og udadvendte bartender, der havde kørt facaden i stilling.



Da jeg var 4 år, gennemgik jeg en omfattende operation. Efterfølgende lå jeg 6 uger i gips fra navlen og ned til tæerne.



“ Hvis du lader din diagnose bremse dig i alt, *risikerer du at blive ensom.*”

Men så snart en pige kom for tæt på, faldt facaden og tilbage stod en usikker ung mand.

- Jeg var ved at blive vanvittig. Der var piger, der var interesserede i mig - og alligevel turde jeg ikke tage det sidste skridt... Men til sidst tog jeg mod til mig. Jeg var 21 år, fuld - og rædselsslagen. Men jeg klarede den. Jeg kunne have sex. Og hun havde ikke noget imod, at jeg så anderledes ud.

Den seksuelle debut blev vendepunktet for Jonas. Han fandt ud af, at pigerne var ligeglade med, at han så anderledes ud forneden. Så hvis pigerne kunne acceptere hans krop, som den var, kunne han så ikke også selv acceptere den?

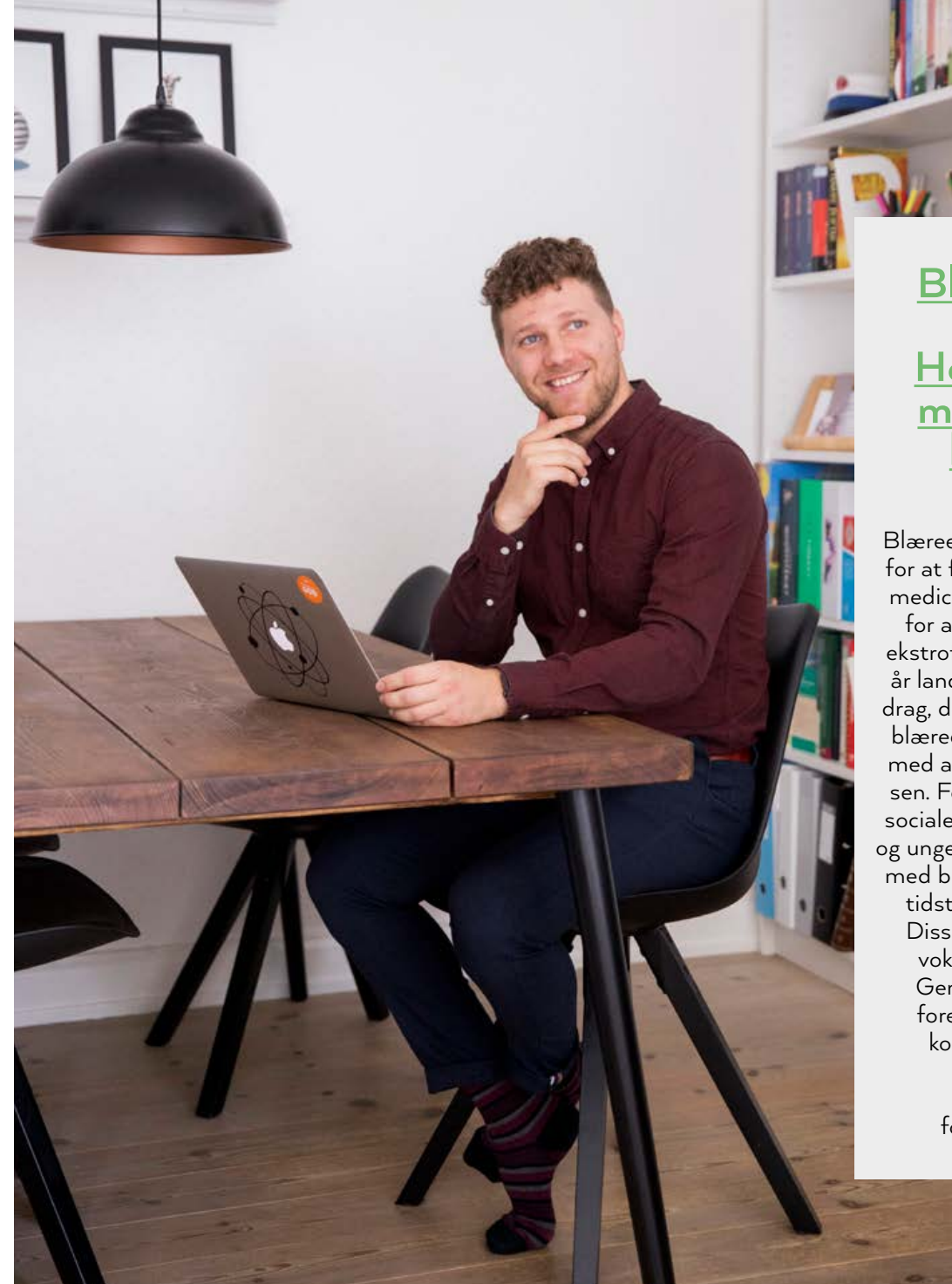
- Jeg brugte så mange år på at bekymre mig om, hvad andre ville tænke om mig, hvis de vidste, at jeg så anderledes ud forneden. Da jeg endelig tog mig mod til at tale om min lidelse og min frygt med mine venner,

gjorde det ingen forskel for dem. Og hva' så? Samme reaktion fik jeg fra pigerne, da jeg nåede så langt.

HJALP AT MØDE ANDRE SOM MIG

Tre ting reddede Jonas ud af ensomheden: For det første at han begyndte at fortælle andre om sin lidelse og frygt for ikke at kunne slå til over for piger. For det andet at han fandt ud af, at han kunne have sex, og at pigen var ligeglad med, at han så anderledes ud for neden. Og for det tredje at han mødte andre med samme lidelse som ham.

- Patientforeningen har været med til at redde mig ud af ensomheden. Her har jeg mødt andre på min egen alder med blæreekstrofi. De kunne fortælle om kærester, sex og sågar børn. Og jeg kunne stille de spørgsmål, som kun dem, der havde samme lidelse som mig, kunne svare på. Jeg gik rundt og følte, at jeg var helt alene. Men i foreningen mødte jeg andre som



Åbenhed hjalp mig ud af ensomheden. Da jeg begyndte at fortælle andre om min lidelse, og hvad jeg var bange for, blev jeg accepteret som den, jeg var. Og endelig kunne jeg begynde at acceptere mig selv.

mig. Og de havde gang i livet. Så hvorfor skulle jeg ikke også kunne have det?

I dag er Jonas med i bestyrelsen for Blæreekstrofi-foreningen. Foreningen hjalp ham, da han følte sig allermest alene. Nu er han i gang med livet, klar til at hjælpe andre i gang.

- Det er længe siden, at jeg har følt mig ensom. Faktisk har selvtiltiden det bedre end nogensinde. Jeg er i god form og deltager i vilde forhindringsløb. Jeg er netop blevet kandidat i folkesundhedsvidenskab. Og så har jeg fået en skøn kæreste. Hun er sjov og tosset og accepterer mig for den, jeg er. Og det gør jeg også selv - langt om længe. ■

Blæreekstrofi- foreningen Her kan du tale med andre, der har lidelsen

Blæreekstrofi-foreningen arbejder for at få de bedst mulige sociale, medicinske og kirurgiske forhold for alle med medfødt blære-ekstrofi. Foreningen holder hvert år landsmøde med faglige foredrag, der kan hjælpe dem, der har blæreekstrofi og deres forældre med at forstå og håndtere lidelsen. Foreningen arrangerer også sociale arrangementer, hvor børn og unge mødes med jævnaldrende med blæreekstrofi for at tale om tidstypiske problemstillinger. Disse møder faciliteres af en voksen med blæreekstrofi. Generelt er Blæreekstrofi-foreningen god til at skabe kontakt mellem familier.

Læs mere om
foreningen på lfmb.dk

Sjældnen og *ensom*

Mange unge med sjældne diagnoser føler sig alene med sygdommen. Ingen forstår deres mærkelige sygdom, og det kan være svært at passe ind i et sorgløst ungdomsliv, når du lever med en sygdom, der sætter begrænsninger i hverdagen. Men der findes en vej ud af ensomheden, fortæller socialpædagog Jakob Højer Larsen. Han har de sidste 10 år hjulpet unge med kroniske eller alvorlige sygdomme i Rigshospitalets ungecafé.



**JAKOB HØJER
LARSEN**

er socialpædagog på Ungdomsmedicinsk Videnscenter på Rigshospitalet. Her er han en del af ungecaféen, Cafe Hr. Berg, hvor unge med kroniske eller alvorlige sygdomme mødes bl.a. for at få hjælp til de udfordringer, som de kæmper med. Jakob møder mange unge, der kæmper med ensomhed og identitetskrise og forsøger i sit arbejde at hjælpe dem til at få et ungdomsliv på trods af sygdommen.

○ HVAD ER ENSOMHED?

Ensomhed er en mærkelig størrelse. Jeg møder mange unge, der føler sig ensomme i livet, selvom de har masser af venner, går til fester hver weekend og er aktive på de sociale medier. For ensomhed handler ikke kun om, hvor mange venner du har. Ensomhed handler også om, hvordan du har det inde i dig selv. Hvis du går og tumler med en masse tanker og bekymringer uden at dele dem med andre, kan den indre ensomhed begynde at fylde. Følelsen starter indefra, men hvis du lader følelsen gro uden at gøre noget ved den, kan ensomheden ende med at lamme dig.

○ HVAD FÅR ENSOMHEDEN TIL AT FYLDE?

Vi lever i en tid, hvor vi hele tiden skal præstere. Vi er på, vi skal lykkes, og vi føler måske, at vi ikke må vise svaghedstegn. Men det gør du, hvis du fortæller, at der er ting, du er i tvivl om; ting, du bekymrer dig om. Så viser du, at du er sårbar. Og vi viser ikke vores sårbarhed til hvem som helst. Det gør vi som regel kun til de helt nære relationer. Men i en tid, hvor vi dyrker venskaber med likes og hurtige kommentarer, kan man let glemme at dyrke nærværet i et tæt venskab. Hvis du derfor holder dine tanker og bekymringer for dig selv, risikerer du, at den indre følelse af ensomhed begynder at vokse.

Når følelsen af ensomhed vokser, kan du blive fanget i et tunnelsyn, hvor du kun kan fokusere på én ting - ensomheden. Hvis du glemmer at se dig omkring og tale med andre mennesker om, hvordan du har det, kan du til sidst ikke se andet end den altoverskyggende ensomhed. Og det er ikke noget rart syn.

○ HVORFOR KAN DET VÆRE SVÆRT AT TALE OM SINE TANKER OG BEKYMNINGER?

Mange unge med kroniske eller alvorlige sygdomme tror, at ingen forstår dem. Især når sygdommen er sjælden, føler de, at de er helt alene med deres tanker og bekymringer. De glemmer bare, at der er masser af unge med alskens sygdomme og handicap, som gør sig præcis de samme tanker - hvad kan jeg blive til, hvem vil dog have en som mig, og hvordan kan jeg leve et voksenliv, når jeg har en kronisk sygdom? De unge, jeg møder i vores ungecafé, har vidt forskellige diagnoser - men de tumler med de samme ting. Og jeg ser gang på gang, hvordan de finder støtte og hjælp hos hinanden, selvom de ikke har samme sygdom.

○ HVORDAN KAN DU KOMME UD AF ENSOMHEDSFØLELSEN?

Der er ikke nogen let vej ud af ensomheden. Og du vil nok altid føle dig ensom af og til. Det gør de fleste mennesker - med eller uden diagnose. Men hvis følelsen sætter sig fast, kan ensomheden blive selvforstærkende. Og det kommer der ikke noget godt ud af.

Så hvad gør du for at undgå det ensomme tunnelsyn? Du starter med at acceptere, at du faktisk er alene her i verden. Jeg ved, at det kan lyde brutalt, men de fleste unge er vant til, at forældre og sygehusvæsen passer på dem - uden at de selv behøver at forholde sig så meget til det hele. Men efterhånden som du bliver ældre, må du tage din sygdom og dit liv på dine egne skuldre. Det er dit eget ansvar, at du får mest muligt ud af livet, og at du ikke lader ensomheden få overtaget. Læn dig ikke tilbage og vent på, at nogen kommer og redder dig. Vis, at du er et selvstændigt ungt menneske, tag ansvar og udfordr dig selv.

Og kom ikke og fortæl mig, at sygdommen gør, at du ikke dur til noget. Alle dur til noget. Sygdommen sætter muligvis begrænsninger - men du har stadig muligheder i livet. Brug din energi på at udforske disse muligheder. Siger lægen, at der er noget, du ikke må, så spørg, hvad du så må. Find ud af, hvad der kan lade sig gøre - og gør det så. Det er på ingen måde let - men det styrker dig som menneske - og i din søgen svinder ensomheden ind til en lille, ubetydelig plads.



Du kommer bedst ud af ensomheden ved at tage ansvar for dig selv. Vis, at du er et selvstændigt ungt menneske ved at udfordre dig selv og stille krav til dine omgivelser.

Jeg troede på **MIRAKLET**

Khatib står i køkkenet og blander sin 21-årige datters mad. Hun vejer nøje pulveret og rører det sammen i en kop. Hendes datter har aldrig smagt rigtig mad – det ville tage livet af hende. Langt fra alle i Khatibs pakistanske omgangskreds forstår datterens sjældne sygdom. De taler nødigt om den.

SOM OM DET ER EN SKAM AT HAVE ET SYGT BARN.

Men Khatib skammer sig ikke – hun er bare lykkelig for, at lægerne ikke slukkede for respiratoren, *dengang de sagde, at det var bedst.*

>>





—
Min datter Ghosia har en sjælden stofskiftesygdom kaldet MSUD eller ahornsirup-urinsygdom. Sygdommen betyder, at hendes krop ikke kan nedbryde aminosyrer, og hun er afhængig af specialkost. Hun har fået hjerneskade, fordi vi ikke vidste, hvad hun fejlede, da hun blev født.

Jeg husker det, som var det i går - selvom det er 21 år siden. Min nyfødte datter, Ghosia, var så syg, at hun røg i koma - og ingen kunne fortælle mig hvorfor. Hendes lille hæl var helt blå af de mange forgæves blodprøver. Så der sad vi, hele familien samlet hos lægen - uden svar. Pludselig spørger lægen, om vi er i familie med hinanden. Øh ja, svarer vi uden at forstå, hvad det har med sagen at gøre, at min mand også er min fætter. Det er jo helt normalt, når man som jeg har pakistansk baggrund. Lægen forsvinder for at tage en ny prøve på Ghosia. Og denne gang er der bid.

Det fortæller Khatib, der er mor til Ghosia. Da Ghosia blev født, var der intet, der indikerede, at hun skulle fejle noget. Men efter en uges konstant gråd og mange samtaler med hospitalet, blev Ghosia indlagt på neonatalafdelingen og røg snart i koma. Da lægerne endelig fandt frem til den hyper-sjældne diagnose, var det for sent. Skaden var sket.

- Da lægerne fandt ud af, at min mand og jeg var fætter-kusine, tog de en DNA-test på Ghosia. Den viste, at hun havde en sjælden genfejl kaldet MSUD - eller ahornsirup-urinsygdom. Det var 12 år siden, at lægerne sidst havde haft en patient med den sygdom. De fortalte, at sygdommen som regel opstår i familier, hvor man i generationer har giftet sig med familie-medlemmer. Jeg havde aldrig hørt, at der skulle være den form for risiko, og der var heller ikke andre af mine gifte fætre-kusiner, der havde oplevet lignende. Men der havde da været et par dødsfald blandt børn i familien - uden vi vidste hvorfor. De døde bare.

GIV HENDE FRED

Når du har MSUD, kan du ikke tåle normal, proteinholdig mad. Men det vidste Khatib intet om, da hun velmenende gav sin nyfødte datter modermælk. Selvom det kun var et par dage, reagerede Ghosia så kraftigt på modermælken, at hun ikke kunne trække vejret og kom i respirator.



Vores kultur gør det ekstra svært at have et sjældent barn. Som om det er en skam. Men jeg skammer mig ikke over at have et handicappet barn. Ghosia er skøn, som hun er.

Hvad er MSUD

MSUD står for Maple Syrup Urine Disease eller ahornsirup-urinsygdom – et navn, der skyldes, at urinen hos børn med MSUD lugter af ahornsirup.

Sygdommen er en medfødt stofskiftesygdom, der betyder, at kroppen ikke kan nedbryde bestemte aminosyrer. Aminosyrerne er proteinernes byggesten og afgørende for, at vi kan overleve. Opdages MSUD ikke i tide, vil barnet få hjerneskade og muligvis dø. Kommer barnet derimod tidligt i behandling og følger en livslang, streng diæt, kan barnet udvikle sig intellektuelt normalt.

MSUD er arvelig og opstår kun, når begge forældre er raske bærere af sygdommen. De samme forældre har 25 % risiko for, at hvert af deres børn får sygdommen. Derfor er det vigtigt at undersøge søskende til folk med MSUD. Forekomsten af MSUD og lignende genetiske sygdomme er 25 gange hyppigere blandt beslægtede relationer, fx fætter-kusinerelationer. Det skyldes, at forældrene har flere gener tilfælles og dermed øget risiko for at bære det samme sygdoms-gen. Par, der er beslægtede, bør derfor søge genetisk rådgivning ved familieplanlægning.

MSUD er i dag en af de sygdomme, man tester for, når man neonatal-screener nyfødte, den såkaldte PKU-test. Når diagnosen stilles så tidligt, er prognosen god. En moderkageprøve kan også vise, om fosteret har MSUD, hvis sygdommen er kendt i familien.

Kilder: Lægehåndbogen, overlæge Allan Lund



De seneste år har Ghosia udviklet sig meget. Hun kan sidde roligt og kan gøre sig forståelig ved at genbruge de ord, vi andre bruger.

- Endnu en gang sad vi hele familien foran lægerne og ventede på svar. Og denne gang fik vi det: Ghosia er hjerneskadet. Hun kommer aldrig til at kunne gå eller tale. Hun kan ikke få et normalt liv. Hun - og I - har bedst af at få fred. Derfor har vi besluttet, at vi slukker for respiratoren.

VILLE IKKE GIVE OP

- Jeg sad bare der og lyttede. Sagde ingenting. Så rejste jeg mig og forlod lokalet. Forstod ikke beskeden. Ville ikke forstå den. Gik ind og fandt en bog og læste i den. Gik på toilettet. Tog koldt vand i hovedet. Fangede mit eget spejlbillede. Kiggede mig selv i øjnene. Noget forfærdeligt vil ske, Khatib. Jeg løb ind til Ghosia, tog hende op - og brød sammen. Var det sidste gang, jeg holdt hende i mine arme? Min mor forsøgte at trøste mig. Khatib, du må ikke give op. Indtil Ghosia trækker



“
Ghosia har aldrig smagt rigtig mad
- det kan hun ikke tåle. I stedet får hun
kosttilskud i en kop hver dag.

vejret for sidste gang, tror jeg på mirakler. Tro på det. Jeg kiggede op. Den danske læge nikkede og sagde på pakistansk: Inshallah - med Guds vilje.

Khatib klyngede sig til det mikroskopiske håb, da lægerne slukkede for respiratoren. Tavsheden fyldte rummet. Men så skete det umulige. Ghosia blev ved med at trække vejret. Ingen forstod, hvordan det var muligt. Hun lå stadig i koma, men hun trak vejret. Lægerne besluttede at give hende et særligt kosttilskud fra England, der måske kunne hjælpe hende. Og det kunne det.

- En dag, da Ghosia stadig lå i koma, smilede hun pludselig. Få dage efter åbnede hun sine øjne. De kørte rundt uden fokus, men allerede dagen efter kiggede

hun på mig. Hun kom ud af kuvøsen, havde sutte-refleks og tog på i vægt. Efter en måned kom vi hjem med hende. Hun så så sød ud.

KUNNE IKKE HOLDE TIL DET

Imod alle odds voksede Ghosia sig stor. Da hun var 1,5 år, kunne hun sidde, kravle, gå og løbe. Lægerne troede ikke deres egne øjne, for normalt overlever børn med MSUD ikke så længe. Men Ghosia var sej. Hun lærte at tale, kom i specialskole og fik venner.

- Jeg var så lykkelig over, at Ghosia klarede den. Selvom det også var svært. De mange ture ind og ud af hospitalet, uvisheden, frygten og sidenhen den nye hverdag med nøje afvejede specialkost i en kop på bestemte tidspunkter døgnet rundt. Jeg holdt op med at være



Ghosia er en rigtig pige. Hun går op i sit udseende, elsker at shoppe og er vild med ure og solbriller.

social. Jeg blev hjemme og passede på Ghosia. Holdt om hende, når hun fik raserianfald. Tørrede op, når hun endnu en gang kastede op over det hele. I perioder var det svært at holde humøret oppe. Så jeg endte med at gå ned med en depression, få medicin og tale med en psykolog.

SAVNEDE FORSTÅELSE

Khatib kom ud af depressionen, men havde det stadig svært. Hun følte nemlig, at omgangskredsen ikke forstod, hvor hårdt det var at være mor til Ghosia. Selvom hun også var et mirakel.

- Alle omkring mig blev ved med at spørge, om vi ikke snart skulle have flere børn. Men det turde jeg ikke. Lægerne havde sagt, at der var 25 % risiko for, at et nyt barn også ville få MSUD. Den risiko ville jeg ikke tage. Men de andre sagde, at det ikke passede. Jeg skulle bare tro på det, så skulle det nok blive godt. Det der med, at fætre og kusiner har større risiko for at få et sygt barn, det troede de ikke på. Du skal ikke lytte til lægerne, hellere håbe på det bedste og få flere børn. Det er først i min generation, at vi er begyndt at tale om, hvad fætter-kusine-relationerne kan betyde.

Mød andre, der ikke kan nedbryde protein hos PND foreningen

Protein Nedbrydnings Defekt foreningen er en patientforening med fokus på de stofskiftesygdomme, hvor du ikke kan nedbryde proteiner, fx MSUD. Foreningen består både af dem, der har en proteinnedbrydningsdefekt og deres familier. Selvom diagnoserne er forskellige, kender alle i foreningen til at leve på en diæt med et minimum af protein. Foreningen støtter og hjælper medlemmer med viden og gode råd og mødes på årlige familiemøder, hvor opskrifter og erfaringer udveksles.

Læs mere på pnd-foreningen.dk

KULTUREN ER IMOD MIG

Khatib holdt fast og endte med at blive skilt fra Ghosias far. I dag er hun gift på ny og har fået et barn til. Nu turde hun godt, fordi hun ikke er i familie med faderen. Men hun oplever stadig, at hendes omgivelser har svært ved at forstå, hvad det betyder at have et sygt barn.

- Det er lettere for mig at tale om Ghosias sygdom med mine danske kolleger end med min pakistanske familie. Mine forældre og brødre forstår mig, men ikke alle de andre. Jeg er bange for, at vores kultur gør det ekstra svært at have et sygt barn - som om det er en skam eller pinligt, at jeg har et handicappet barn. Men jeg er ikke pinlig over Ghosia. Hun er en 21-årig omsorgsfuld ung kvinde, der går op i sit udseende og elsker ure og solbriller. Hun har aldrig smagt rigtig mad og kommer heller ikke til det. Men hun er social, kan tale, og så har hun masser af humor. Hun er mit mirakel. ■



Vidste du?

Risikoen for nogle sjældne, genetiske sygdomme er 25 gange hyppigere hos børn af par, der er beslægtede. Det skyldes, at beslægtede har flere gener tilfælles, og derfor har barnet større risiko for at arve det samme sygdomsgen.

Eksperten uddyber

○ HVORFOR ER RISIKOEN FOR GENETISKE SYGDOMME STØRRE, NÅR FORÆLDRENE ER BESLÆGTEDE?

Børn af beslægtede forældre, fx fætre og kusiner, har større risiko for at få genetisk betingede sygdomme. Sygdommene opstår, når begge forældre er bærere af det samme sygdomsgen, og det er der større risiko for, at de er, hvis forældrene er beslægtede, fx fætter og kusine. Beslægtede personer har nemlig en del af deres gener tilfælles, inkl. deres sygdomsgener. Bærere af sådanne sygdomsgener er raske, fordi de kun har ét sygdomsanlæg. Men er begge forældre bærere af det samme sygdomsgen, er risikoen for, at et barn får samme anlæg fra begge forældre - og dermed sygdommen - 25 %. Risikoen er den samme for piger og drenge. Arvegangen kaldes autosomal recessiv eller skjult arv.



FLEMMING SKOVBY

har i mere end 30 år arbejdet med børn med sjældne sygdomme og hjulpet deres familier. I dag er han overlæge ved Klinisk Genetisk Enhed på Sjællands Universitetshospital, hvor han taler med enkeltpersoner og familier om, hvad risikoen er for, at en sjælden sygdom i familien går i arv. Flemming Skovby har skrevet utallige artikler om sjældne sygdomme og er en af drivkræfterne bag Lægehåndbogens opdatering af sjældne sygdomme.

UNIK adj.

*(via fransk unique fra latin unicus 'eneste',
afledt af unus 'en') som der kun findes én af;
forskellig fra alt andet; enkeltstående,
særlig, helt speciel og derfor særlig
bemærkelsesværdig el. attraktiv;
enestående, fantastisk*