

2020

UNIK

Om at leve med en *sjælden diagnose*

**Aksel om
at være**

*Anderledes
end de
andre*

**Eksperten
uddyber**

*Fra blodprøve
til diagnose*

**Forældrene
fortæller**

*Diagnosen
ændrede
drømmen om
familielivet*

**Mette lever
med visheden**

*Vil du vide,
om du arver
sygdommen?*

Søsteren fortæller

**HVAD GLØR
DU PÅ?**



Fra barn til voksen • Diagnostik og arv • Mestring • Pårørende

Er du unik? Eller kender du nogen, *der er unik?*

SÅ ER DETTE MAGASIN TIL DIG.

UNIK er for dig, der selv lever med en sjælden sygdom eller er pårørende. 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 en masse skønne og tapre danskere, der kender alt til livet med en sjælden diagnose. Hør om forældrenes lange vej til diagnosen og datterens frygt for at arve faderens sjældne sygdom. Få historien om, hvordan en sjælden sygdom kan skifte betydning afhængigt af, hvor du er i livet. Og hør, hvad sjældne danskere og pårørende har gjort for at få hverdagen med en sjælden sygdom til at fungere. Mød også flere pårørende, der deler deres glæder og frustrationer over at være en del af det sjældne liv.

Mellem alle historierne deler eksperter ud af deres viden om alt fra gentest, og hvordan en simpel blodprøve kan føre til en diagnose, hvordan du kan tage styringen over din sygdom, og hvordan du som forælder bedst hjælper dit sjældne barn uden at overse dine raske børn.

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.

Vi håber, at det vil give dig indsigt i det sjældne liv.

UNIK er et nyt magasin om og med danskere med sjældne sygdomme. Magasinet udkommer i forbindelse med Sjældne-dagen 2020.

UNIK er finansieret af Sanofi 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.
GZDKXLSD.19.12.0294

Redaktionen



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



FLEMMING SKOVBY
Forfatter til Læge håndbogens 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.



ANNE-GRETHER LAURIDSEN
Patient, formand for Gaucher Foreningen Danmark og med i bestyrelsen for International Gaucher Alliance.



TONY GOLDMAN
Patient, tidligere bestyrelsesmedlem i Fabry foreningen og medarrangør af Sjældne-løb sammen med Sjældne Diagnoser.

Redaktør Bo Rafn,
Sanofi Genzyme
Skribent Maria Alstrup,
Molecule Consultancy
Layout Bausatz
Foto Mew
Trykkeri CIMO
Oplag 6.000
Udgivet af Sanofi, 2020



“
Det
første
anfald
skræmte
mig.”



Jeg har ikke valgt at være dværg.
Men jeg vælger selv, hvordan jeg
vil leve mit liv som dværg.



Indhold

4 DIAGNOSTIK

Mette blev tilbudt en gentest for at se, om hun havde risiko for at udvikle den sygdom, som hendes far døde af. I en alder af 20 år takkede hun ja til at se ind i fremtidens krystalkugle.

14 Alfred var 6 år, før lægerne fandt ud af, hvorfor han udviklede sig så langsomt. Diagnosen ændrede drømmen om familielivet, fortæller Alfreds forældre.

24 FRA BARN TIL VOKSEN

Emmas usynlige sygdom har skiftet betydning flere gange i hendes liv. Den havde en betydning i barndommen, en anden i ungdommen og nu, hvor hun drømmer om at blive mor, en helt tredje.

34 MESTRING I HVERDAGEN

Når jeg løber, forsvinder smerterne, fortæller Tony. I mange år ignorerede han sin sjældne sygdom, indtil han en dag indså, at han selv kunne gøre noget for at få et bedre liv.

44 15-årige Aksel kan ikke nå mælken i køleskabet. Han bliver afvist i rutsjebanen. Og for hvert skridt vennerne tager, tager han tre. Så hvad gør du, når du er lidt anderledes – og altid vil være det?

52 PÅRØRENDE

Da Maluka kom til verdenen, fik forældrene stukket syv siders sygdom i hånden. Nu 8 år og 13 operationer senere fortæller de om at være forældre til en sjælden pige.

58 Første gang, Krestine oplevede, at hendes mand fik et anfald, blev hun bange – rigtig bange. For den mand, hun vågnede op med, var en helt anden end den rolige mand, hun havde sagt godnat til.

66 Som barn kunne det frustrere Alma, at hendes lillebror ikke var som venindernes søskende. I dag frustrerer det hende, at fremmede folk glør på hendes bror, bare fordi han er lidt anderledes.



Jeg lever med visheden

Mette blev tilbudt en gentest for at se, om hun havde risiko for at udvikle den sygdom, som hendes far døde af. I en alder af 20 år takkede hun ja til at se ind i fremtidens krystalkugle.

**NU LEVER HUN
MED SVARET.**



—

Da lægen åbnede vinduerne på hospitalet en tidlig forårmorgen, ringede kirkeklokkerne i hele København. Min far var lige død. 43 år gammel. En mærkelig, sjælden lungesygdom tog livet af ham. Den samme sygdom, som allerede havde stjålet min farfar. Jeg var 18 år gammel.



Jeg blev gentestet, fordi jeg hellere ville være forberedt på fremtidig sygdom end at blive væltet omkuld.

Det fortæller Mette, der i dag er 30 år. Hendes far fik den sjældne lungesygdom, PAH, der i stil med KOL og astma gør det svært at trække vejret. Til at begynde med troede lægerne, at vejtrækningsproblemerne skyldtes dårlig kondi. Men da Mettes farmor viste dem farfarens gamle journal, var lighederne slående. Mettes far kom i behandling, og planen var, at han skulle have nye lunger. Men så eskalerede sygdommen drastisk, og Mettes far blev indlagt med blødende mavesår - alt for syg til en lungeoperation. Lægerne forsøgte at behandle ham - forgæves. Tre dage senere døde han.

VIDSTE IKKE, AT DEN VAR ARVELIG

“Da min far døde, vidste vi ikke, at sygdommen kunne være arvelig. Men da min fars bror et års tid senere fik konstateret samme sygdom, begyndte lægerne at undre sig. For hvordan kan en far og begge hans sønner få samme sjældne sygdom - hvis ikke den er arvelig?”

VIL DU KENDE SVARET?

Svaret kunne både Mette og lægerne få med en gentest. Testen ville sammenligne Mettes gener med hendes syge farbrors gener, og på den måde kunne lægerne se, om hun var disponeret for sygdommen. Spørgsmålet var, om hun havde lyst til at kende svaret. For hvad nu, hvis gentesten viste, at Mette engang langt ude i fremtiden formodentligt også ville udvikle denne sjældne lungesygdom? Havde hun lyst til at vide det?

FIK GENETISK RÅDGIVNING

“Jeg fik genetisk rådgivning på hospitalets etiske afdeling. Her fortalte de mig om, hvad en gentest kunne vise, og hvad konsekvenserne ved at sige ja - eller nej - til gentesten kunne være. Jeg var bekymret for, om

Mit bedste råd til dig, der overvejer gentest

Lyt til din mavefornemmelse

Mærk efter, om du stadig kan nyde livet, hvis gentesten viser, at du en dag i fremtiden får en bestemt sygdom.



“
Jeg vil ikke gå rundt i uvidenhed, når nu en gentest kan fortælle mig, om der er *noget at frygte*.”

gentesten også ville vise, om jeg var disponeret for andre sygdomme. Det var jeg ikke interesseret i at vide. Men rådgiveren fortalte mig, at testen blev lavet med det specifikke mål at undersøge for PAH. Skulle man alligevel opdage noget andet, ville de tilbyde mig at få det at vide, men ville ikke sige noget uden min accept.”

FOR OG IMOD GENTEST

Mette blev sendt hjem for at tænke sig om. Og det gjorde hun:

“Jeg overvejede, hvad der var værst. At vide nu, at jeg en dag i fremtiden ville få den samme sygdom, som tog livet af min far? Eller leve mit liv i uvidenhed og - måske - en dag blive væltet omkuld, som det skete for

min far. Jeg hældte til det første. For hvis en gentest viste, at jeg havde samme genfejl, kunne jeg gå til jævnlige kontroller. Jeg kunne blive oplært i, hvilke tegn jeg skulle holde øje med, så jeg kunne reagere og komme i behandling med det samme, når sygdommen gik i udbrud. Selvfølgelig ville det være mærkeligt at vide, at jeg en gang om mange år ville få den samme sygdom som min far. Men jeg ville hellere vide besked end gå rundt i frygtsom uvidenhed.”

Efter noget tid kom Mette til en opfølgende samtale hos den etiske afdeling. De talte igen om for og imod en gentest, og Mette sagde, at hun havde besluttet sig: Ja, hun var klar. Og så fik Mette taget en helt almindelig blodprøve og blev atter sendt hjem.

“

Mette var 18 år,
da hun mistede sin
far til en sjælden
lun­gesygdom.

Han blev 43 år.



Hvad er PAH?

PAH er en sjælden lungelidelse. Lidelsen kan ramme i alle aldre og begge køn, dog mest kvinder og flest over 50 år. 25-50 ud af 1 mio. mennesker på verdensplan skønnes at have diagnosen. Man kender ikke årsagen til, at nogle udvikler PAH; kun, at lidelsen i sjældne tilfælde kan være arvelig.

PAH står for Pulmonal Arteriel Hypertension, der betyder højt blodtryk i lungernes blodkar. Det høje blodtryk bevirker, at blodet fra hjertet har sværere ved at strømme igennem lungerne. Det giver bl.a. åndenød, bryst-smerter og svimmelhed. Lidelsen vil med tiden påvirke både lunger og hjerte.

PAH kan ikke helbredes, men du kan få flere former for behandling, som kan bremse udviklingen af lidelsen og skaderne på lunger og hjerte. Hvis du får diagnosen tidligt, kan du ofte med den rette behandling leve et nogenlunde normalt liv med PAH.

Kilder: PAH patientforeningen,
Lægehåndbogen

SVARET

Tredje samtale var anderledes. Mette sad nu foran folkene fra den etiske afdeling. De kendte resultatet. Det gjorde hun ikke.

“Jeg var nervøs, som jeg sad der. Nu var det nu, at jeg skulle have det svar, der kunne få kæmpe betydning for mit liv. De spurgte mig, om jeg ønskede at få svaret på gentesten. Jeg sank. Ja tak... De fortalte mig, at de til at starte med ikke kunne finde ud af, hvor i min farbrors gener sygdommen sad. Dengang for ti år siden var gentestning stadig ret nyt. Men efter nærstuderer havde de opdaget, at min farbror manglede en bestemt forkortet DNA-streng. Der sad årsagen til sygdommen. Spørgsmålet var, om også jeg manglede DNA-strengen?”

Mette holdt vejret. Tænk, at en lille streng kunne have så stor betydning.

“De fortalte mig, at min risiko for at udvikle sygdommen var ligeså lille som for alle andre - mikroskopisk. Jeg manglede ikke den streng, der var årsag til min fars sygdom... Jeg var så lettet. Jeg var 20 år, sund og rask. Klar til livet.”

HAR BIDRAGET TIL FORSKNINGEN

Mette var ikke den eneste, der fik et svar med gentesten. Det gjorde forskerne også. Testen viste nemlig noget, man ikke vidste - nogen steder i verden: at PAH i nogle tilfælde kan være arvelig.

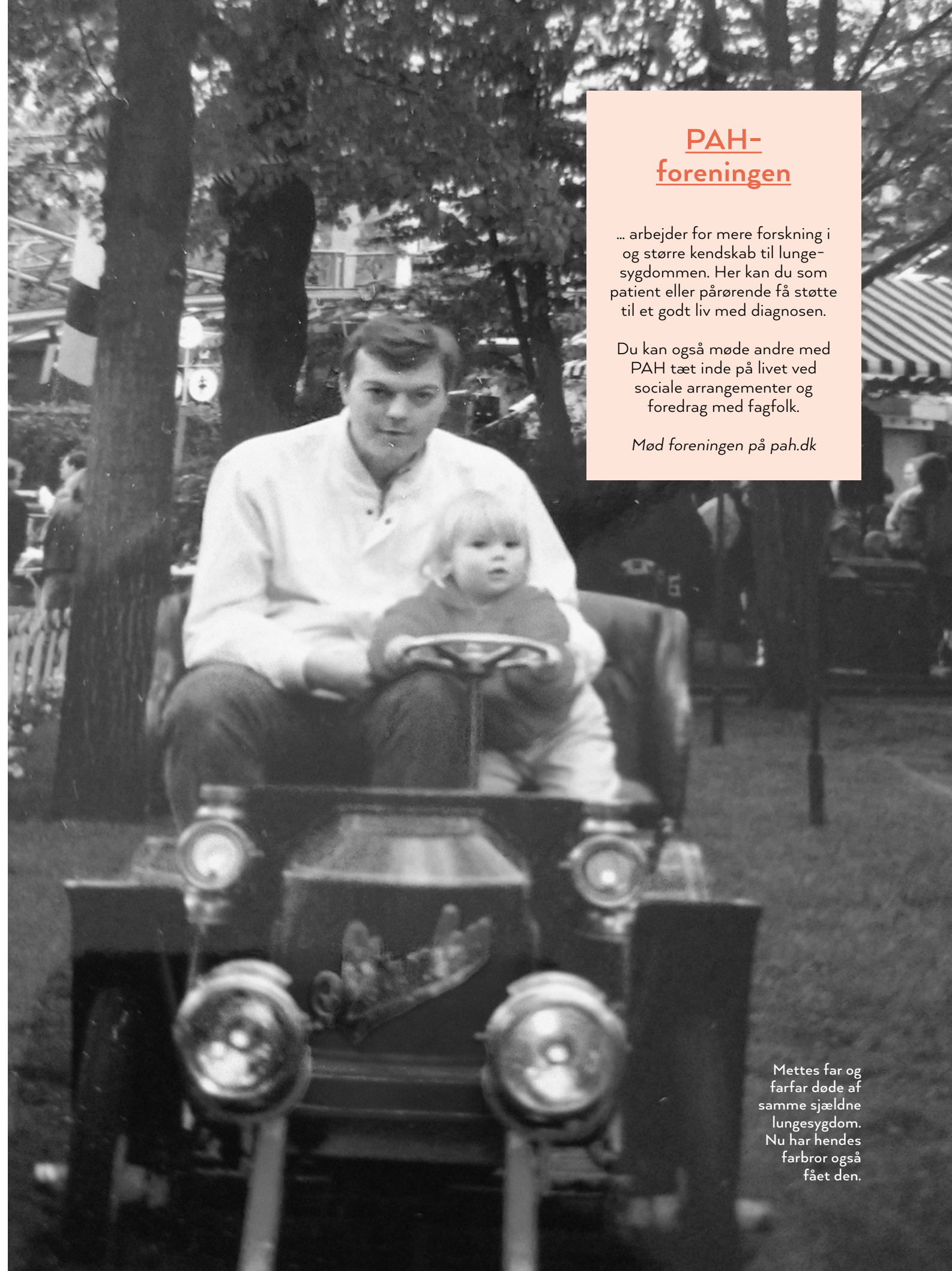
“Det glæder mig, at min gentest har kunnet bidrage til forskningen. Min families sygdomshistorie har givet viden, som muligvis ikke var kendt, hvis ikke det havde været for mig og min familie. Det gør mig ekstra glad for, at jeg tog beslutningen og takkede ja til gentest.” ■

PAH-foreningen

... arbejder for mere forskning i og større kendskab til lun­gesygdommen. Her kan du som patient eller pårørende få støtte til et godt liv med diagnosen.

Du kan også møde andre med PAH tæt inde på livet ved sociale arrangementer og foredrag med fagfolk.

Mød foreningen på pah.dk



Mettes far og farfar døde af samme sjældne lungesygdom. Nu har hendes farbror også fået den.

Vil du vide, om du arver sygdommen?

Er du i familie med en, der har en sjælden, arvelig sygdom? Så kan en gentest muligvis give dig svaret på, om du risikerer at udvikle samme sygdom senere i livet. Spørgsmålet er, om du vil vide det? Overlægen kommer med argumenter for og imod at få en diagnose, inden der kommer symptomer.



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 Universitets-hospital, 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.

“

Omkring 1% af befolkningen har en *arvelig sygdom*

En gentest kan afklare et menneskes sygdomsrisiko. Testen kan derfor både sige noget om et menneske her og nu - og i fremtiden. Det betyder bl.a., at gentesten kan afklare din risiko for at udvikle en bestemt sent debuterende, genetisk sygdom senere i livet. Denne type gentest kaldes for præsymptomatisk diagnostik og tilbydes dig, der har risiko for at arve en sjælden sygdom, men endnu ikke oplever symptomer. Spørgsmålet er, om du har lyst til at vide, om du en gang i fremtiden udvikler en alvorlig sygdom, der begrænser din fysik eller tager fornuften fra dig? For overlæge Flemming Skovby er der ikke noget entydigt svar. Men hvis din viden kan gøre en forskel for udfaldet eller sværhedsgraden af din sygdom, er en gentest værd at overveje:

- En gentest kan være en god ide, hvis din viden om fremtidig sygdom kan gøre, at sygdommen ikke vil udvikle sig lige så alvorligt. Det vil sige, at der enten findes en behandling for den sygdom, du testes for. Eller at sygdommen kan monitoreres, så man kan gribe tidligt ind, når symptomerne begynder at udvikle sig. Og derfor bremse sygdommens udvikling.

HVORDAN SER LIVET MED VISHEDEN UD?

Flemming Skovby er klar over, at beslutningen om en gentest ikke altid er let. For du skal leve med svaret. Hvis gentesten viser, at du er disponeret for sygdom senere i livet, skal du leve med den viden i mange år. Det håndterer alle ikke lige godt.

- Man kan sige, at den vished, som en gentest giver, både er en fordel og en ulempe. Det er befriende at vide, at du IKKE har arvet sygdomsgenet. Derimod kan det være tyngende at vide, at du HAR arvet sygdomsgenet - og derfor har markant øget risiko for at udvikle sygdommen senere i livet. Nogle bruger visheden positivt til at leve livet fuldt ud, andre har sværere ved at håndtere visheden. Derfor bør du kigge ind i dig selv og mærke efter, hvad det vil betyde for dit liv nu og her, hvis svaret er, at du er disponeret for alvorlig sygdom senere i livet. Vil du have det bedst med at vide besked - eller leve med uvisheden?

Hvis du har arvet et sygdomsgen, er du genetisk disponeret for at udvikle en bestemt sygdom. Du vil ikke nødvendigvis udvikle sygdommen, men din risiko er markant højere end for normalbefolkningen.

HVAD ER GENETISK RÅDGIVNING?

Hvis du er arveligt disponeret for en sjælden sygdom, vil du blive tilbudt genetisk rådgivning på klinisk-genetisk afdeling på hospitalet. Genetisk rådgivning er et tilbud til dig, der vil kende din risiko 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.

- Genetisk rådgivning starter typisk med en gennemgang af dit stamtræ. Stamtræet er et uhyre vigtigt redskab til at få viden om din families sygdomme og deraf din og dine børns risiko for at udvikle bestemte sygdomme. Det kan tage lang tid at lave stamtræet, der skal skitsere alle raske og syge slægtninge - i mindst tre generationer. Hvis stamtræet viser, at du kan være arveligt disponeret for en sygdom, kan du blive tilbudt en gentest, hvis en sådan findes. Undervejs i rådgivningen vil du få grundig information om, hvad en gentest er, og hvad resultatet kan vise og betyde for dig.

Efter samtalen vil du blive sendt hjem for at tænke over, om du vil have foretaget en gentest. Det er en god ide at vende dine tanker med pårørende, for hvem gentesten også kan få betydning. Inden for et par uger vil du blive indkaldt til samtale for at fortælle, hvad du har besluttet - og evt. få foretaget en gentest.



3 grunde til at sige JA til gentest

1. Overvågning

Du kan blive overvåget, før sygdommen bryder ud, så den bliver opdaget tidligt og bremset.

2. Hurtig behandling

Du kan komme hurtigt i behandling og derfor få en bedre prognose.

3. Forberedt

Du kan måske selv gøre noget i dit nuværende liv, som vil styrke dig, når/hvis sygdommen udvikler sig.

Hvordan arver du en sjælden sygdom?

Sjældne sygdomme skyldes som regel en fejl i generne. Afhængigt af, hvordan denne genfejl nedarves, kan du selv og dine børn have større eller mindre risiko for selv at udvikle sygdommen. Få her overblik over arvegangen.



TAK

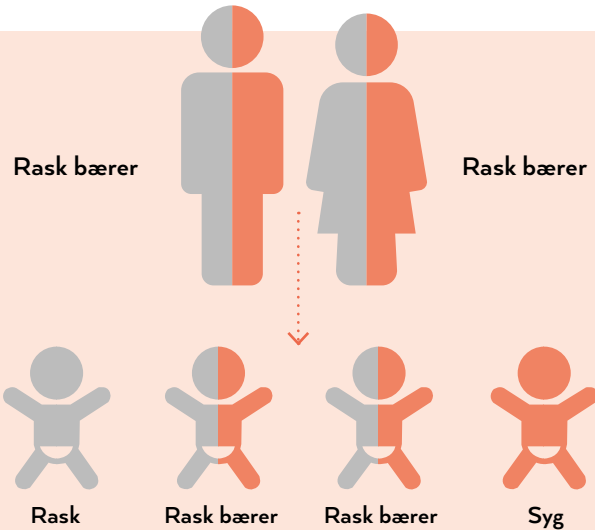
til overlæge Allan Lund fra Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet, for kortlægning af arvegangene ved sjældne sygdomme.

næsten alle menneskets celler findes 23 kromosompar. Kromosomparrene består af stoffet DNA, der indeholder dine gener - det vi også kalder for vores arvemasse. Hvert kromosompar består af to kromosomer - det ene har vi arvet fra vores mor, det andet fra vores far. Kromosomparrene er ens for mænd og kvinder, undtaget kromosompar nr. 23, der bestemmer vores køn. Kvinder har to ens kromosomer, kaldet X-kromosomer; mænd har to forskellige kromosomer, kaldet hhv. X- og Y-kromosomet.

Når din arvemasse indeholder en genfejl, kan du give fejlen videre til din børn. Hvor stor risikoen er, afhænger af sygdommens arvegang:

VIGENDE ARVEGANG (RECESSIV ARVEGANG)

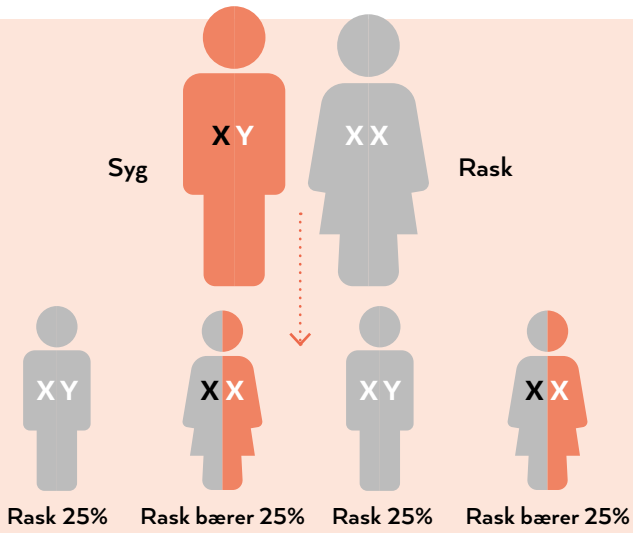
Begge forældre er raske bærere af det samme sygdomsgen. Risikoen for, at de får et sygt barn, er **25%**, mens chancen for, at de får et rask barn, er 75% - af de 75% har 1/3 to normale gener, mens 2/3 er raske bærere af sygdommen. Du er rask bærer, når du har arvet ét sygdomsgen og ét rask gen fra dine forældre og ikke selv har symptomer på sygdommen.



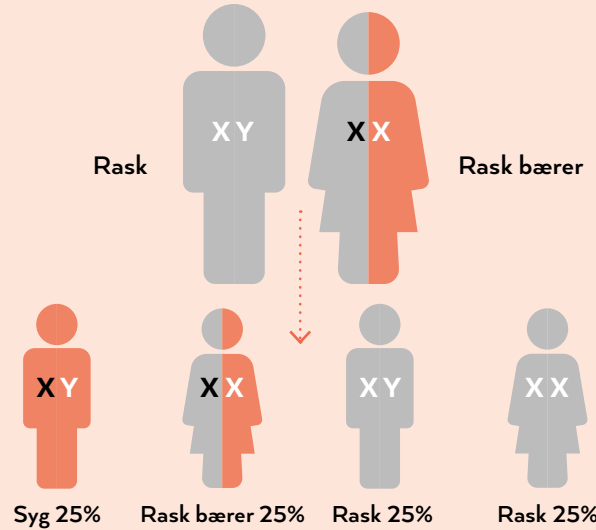
KØNSBUNDEN ARVEGANG

Faderen er syg, eller moderen er bærer af et sygdomsgen, der sidder på kønskromosomet X. Risikoen for, at barnet arver sygdommen, afhænger af, hvem det får sygdomsgenet fra:

FADEREN vil altid videregive sygdommen til sine døtre, men aldrig til sine sønner. Døtrene vil ved klassisk kønsbunden arv være raske bærere. Der findes dog sygdomme, hvor kvindelige bærere af X-bundne sygdomme har symptomer.

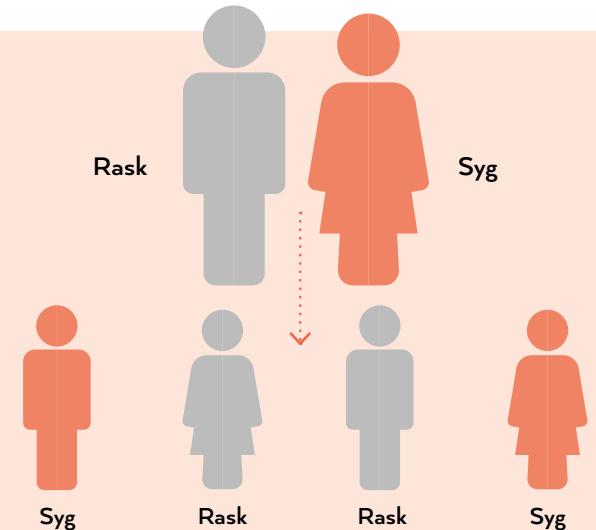


MODEREN har **50%** risiko for at videregive sygdomsgenet til sine børn uanset køn. Får hendes søn genet, vil han blive syg. Får hendes datter genet, vil hun blive rask bærer af sygdommen eller i sjældne tilfælde få symptomer på sygdommen.



DOMINANT ARVEGANG

En af forældrene er bærer af et sygdomsgen, som medfører sygdom. Risikoen for, at barnet arver sygdommen er **50%**. Sygdomsgenet dominerer over det raske gen.



DIAGNOSEN ÆNDREDE DRØMMEN OM FAMILIELIVET

Alfred var 6 år, før lægerne fandt ud af, hvorfor han udviklede sig så langsomt. I de seks år havde Alfreds forældre, Michelle og Jens, været igennem alt fra den første mistanke om udviklingshæmning over frustration og skyldfølelse til håb.

**DIAGNOSEN VAR BÅDE EN
LETTEELSE OG EN SORG.**

»»





“
*Det er hårdt, ja.
 Men vi hjælper
 hverken Alfred
 eller os selv ved
 at være mugne
 over situationen.*

—
Alfred var helt slap, da han kom til verden. Og som ugerne gik, udviklede han sig ikke, som han skulle. Først tænkte vi, at han bare lige skulle i gang. Men hurtigt havde vi på fornemmelsen, at vores søn ikke var som de fleste, fortæller Michelle, der er mor til Alfred.

Efter en tur på det lokale sygehus blev Michelle og Jens sendt videre til Rigshospitalets afdeling for sjældne sygdomme. Her gennemgik Alfred et hav af undersøgelser og scanninger. Lægerne tog også en gentest på ham for at se, om han havde en af de kendte genfejl. Resultatet gav ikke et entydigt svar, men afslørede, at Alfred havde en kromosomfejl, som også Alfreds far, Jens, viste sig at have.

- Vi vidste endnu ikke om kromosomfejlen var årsagen til Alfreds sygdom. Alligevel kunne jeg ikke lade være med at føle mig skyldig. Måske var jeg grunden til, at Alfred var syg? Uvisheden og ventetiden på et svar sled voldsomt på mig, fortæller Jens.

Kromosomfejlen viste sig ikke at have noget med Alfreds sygdom at gøre, og Jens kunne ånde lettet op. Til gengæld var de tilbage ved udgangspunktet: Michelle og Jens havde ingen ide om, hvad deres søn fejlede.

- Selvom vi ikke fik svar, vidste vi, at der måtte være et eller andet galt med Alfred. For han var tre år, havde intet sprog og kunne kun kravle, fortæller Michelle. Lægerne udvidede genanalysen og fortsatte den



Nogle parforhold kan ikke holde til et sjældent barn. For Michelle og Jens har deres søns sjældne sygdom knyttet dem tættere sammen.

svære søgen efter en diagnose. De forsøgte også med ansigtsgenkendelse, stadig forgæves. Som tiden gik, og svaret udeblev, tydede alt på, at Alfreds sygdom var så sjælden, at han nok var den eneste i Danmark med den.

Imens voksede Alfred sig langsomt større og begyndte endelig at gå, da han var 4-5 år. Men han var skrøbelig og kunne pludselig miste al muskelkraft og falde sammen.

- Et vindpust eller en pludselig lyd kunne vælte Alfred omkuld. Han faldt bare. Flere gange slog han tænder ud i faldet. Men det virkede ikke på ham, som om det gjorde særlig ondt. Han blev endda syet - uden bedøvelse, fortæller Jens. Som Alfred kom til skade

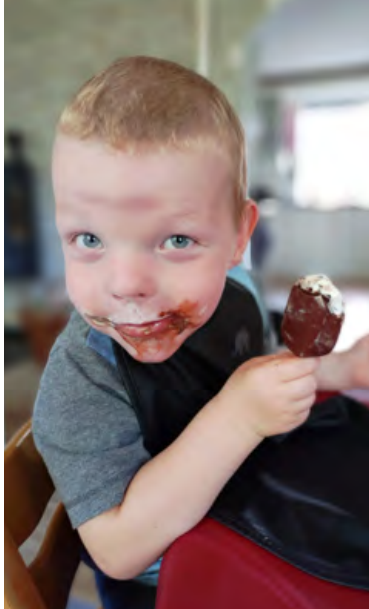
igen og igen, fandt han og Michelle ud af, at deres søn havde en ualmindelig høj smertetærskel:

- På et tidspunkt fik vi hans ryg røntgenfotograferet, fordi han gik meget foroverbøjet. Røntgen viste, at han havde brækket 7-8 ribben! Vi havde krammet og lavet drengestreger med ham - uden at han havde givet tegn på smerte, fortæller Michelle. Hvordan kunne det lade sig gøre?

DIAGNOSEN

Svaret fik Michelle og Jens efter flere års venten en smuk sommerdag:

- Alfreds gentest viste, at han har en meget sjælden kromosomfejl, kaldet Coffin-Lowrys syndrom. Syndromet er kronisk og betyder, at han altid vil være



Alfred er en ud af tre danskere, der har det sjældne syndrom, Coffin-Lowrys.



Alfred har, helt fra han var spæd, udviklet sig langsommere end sine jævnaldrende. Han kravlede som 2-årig og rejste sig ikke, før han var 4-5 år.

SJÆLDNE-NETVÆRKET

er et tilbud til dig, der har sjældne sygdom tæt inde på livet og ikke har en relevant forening at henvende sig til. Netværket er både for patienter og pårørende og er styret af patientorganisationen Sjældne Diagnoser. Knap 200 forskellige diagnoser er repræsenteret i netværket – heriblandt Coffin-Lowrys syndrom. Som medlem af netværket får du en kontaktliste over andre medlemmer, der er registreret under samme diagnose. Du får også adgang til en lukket Facebook-gruppe, hvor du har mulighed for at tage kontakt til de andre medlemmer af Sjældne-netværket. Læs mere på sjældne-netvaerket.sjaeldnediagnoser.dk

“

Det er svært *ikke at føle skyld*, når jeg ved, at Alfred har arvet genfejlen fra mig.

mentalt og fysisk bagud for sin alder. Måske vil han med tiden udvikle et sprog, måske ikke, fortæller Jens, der husker, hvordan svaret, han havde ventet på i seks år, føltes som en mavepuster:

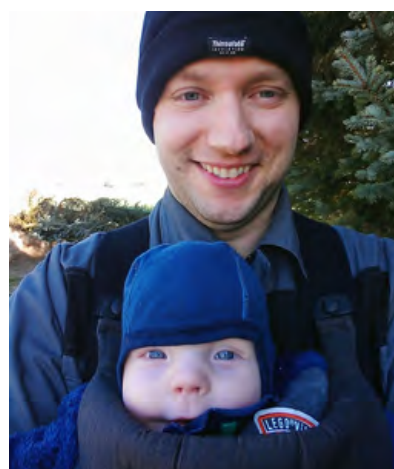
- Så længe der ikke var en diagnose, var der stadig et lillebitte håb for, at Alfred ville indhente sin udvikling og blive som andre børn. Da Alfred fik en diagnose, kunne vi se lidt mere ind i fremtiden og se, hvad den kunne bringe - og ikke bringe. Og håbet døde.

SKYLDFØLELSE

Coffin-Lowrys syndromet er en x-bunden sygdom.

Det betyder, at genfejlen sidder på det kvindelige x-kromosom. Derfor blev Michelle gentestet for at se, om Alfred havde fået genfejlen fra hende, eller om den var spontant opstået.

- Da gentesten viste, at Alfred havde arvet genfejlen fra mig, brød jeg sammen. I seks år havde vi levet med så meget tvivl, og nu viste det sig, at Alfred var syg pga. mig. Jeg var åbenbart rask bærer af den kromosomfejl, som kunne give Coffin-Lowrys syndrom. Jeg kunne ikke have gjort noget anderledes, for jeg vidste det ikke. Men hvor er det svært ikke at føle sig skyldig. Jeg har brugt mange timer hos en psykolog på at be-



Alfred kan miste muskelkraften spontant, når han bliver forskrækket, og så falder han uden afværge. Han har slået 7-8 tænder ud af den grund.

arbejde min skyldfølelse. Det går bedre nu, men det er stadig svært at tænke på, fortæller Michelle.

DRØMMEN, DER BRISTEDE

Diagnosen har ændret Michelle og Jens' drømme om fremtiden:

- Da vi fik Alfred, var det planen, at han skulle have en lillebror eller lillesøster en dag. Det er det ikke længere. For vi kan ikke dele opmærksomheden på flere børn. Og vi vil ikke risikere, at vi får endnu et barn med Coffin-Lowrys - og det er der stor risiko for. Så lillebroren eller søsteren er blevet erstattet af

Hvad er Coffin-Lowrys syndrom?

Coffin-Lowrys syndrom (CLS) er en meget sjælden gensygdom. På verdensplan skønnes én ud af 50.000-100.000 at have sygdommen. I Danmark er der kendskab til tre personer med diagnosen.

CLS kan være arvelig, men hos 70-80 % af drenge/mænd med CLS er genfejlen nyopstået. CLS er en X-bunden sygdom. Det betyder, at genfejlen sidder på X-kromosomet. Da mænd kun har ét X-kromosom, er CLS hyppigere og alvorligere hos mænd end hos kvinder, der også har et X-kromosom uden genfejlen.

Sværhedsgraden og omfanget af symptomer ved CLS varierer fra person til person. De almindeligste symptomer er udviklingshæmning, lille højde, påfaldende, grove ansigtstræk (fx fremtrædende pande og stor afstand mellem øjnene), tilspidsede fingre og tiltagende skæv ryg. De fleste med CLS har en intet sprog, men er gode til at kommunikere på anden vis, og har en glad og imødekommende adfærd.

Der findes ingen helbredende behandling af CLS, men ved tæt opfølgning på sygehuset er det muligt at forebygge mange komplikationer. Det er også muligt at få hjælp i form af sociale ydelser. CLS-familier tilbydes genetisk rådgivning for at få kortlagt sygdommens arvegang.

Kilde: Lægehåndbogen, overlæge Flemming Skovby

“

Det kan godt være, at Alfred ikke har noget sprog, men med det smil vader han *direkte ind i folks hjerter.*



Alfred er født med et syndrom, der gør, at han er mentalt og fysisk bagud ift. sin alder.

det sociale system. Vi er blevet en systemfamilie, der søger om hjælpemidler og tabt arbejdsfortjeneste. Det er fantastisk, at muligheden er der - men det er langt fra den forestilling, vi havde om et familieliv, fortæller Michelle, mens Jens supplerer:

- Jeg elsker værktøj og kan godt lidt at skille biler ad. Jeg troede, at jeg skulle have mine børn med i værktøjet og lære dem det hele. Det kommer aldrig til at ske, ved jeg i dag. Og sådan er der mange ting, vi havde forestillet os, at vi skulle gøre med vores børn - som aldrig bliver en mulighed.

FORBEREDT PÅ FREMTIDEN

Michelle og Jens bearbejder stadig deres forestillinger om et familieliv, der blev helt anderledes. Men de er også glade for at have fået vished, fortæller Jens:

- Nu, hvor vi har en ide om, hvad fremtiden bringer for Alfred, kan vi bedre forberede os på den. Fx kan vi søge om kommunal støtte, og vi kan få kontakt til andre Coffin-Lowrys-familier takket være internationale Facebook-grupper. Det er en kæmpe hjælp at høre, hvad andre i vores situation har gjort, og hvad der har virket og ikke virket.

Michelle fortsætter:

- Vi kan ikke ændre ved, at Alfred er syg. Det vil han altid være, og det vil ikke hjælpe hverken ham eller os, hvis vi er sure eller kede af, at han er det. Selvfølgelig har vi begge været en tur i kulkælderen, og vi har talt med både psykologer og psykoterapeuter for at nå til en accept af, at vores familieliv bliver helt anderledes end det, vi drømte om. Og det stikker stadig engang imellem.

- Ja, det gør det. Men så hjælper det at lege med Alfred og lave nogle af de ting, der får ham til at stikke i sit smittende smil. Fx har vi fundet ud af, at Alfred elsker at samle mælkebøtter i haven. Så det er nu blevet til en hyggebegivenhed - der også gavner vores have, smiler Jens, mens Michelle supplerer:

- Ja, og så gør det mig også glad at tænke på, hvilken glad og kærlig dreng, vi har. For Alfred er en rigtig charmetrøld. Han vader direkte ind i folks hjerter med sit gåpåmod og sit skønne smil. Og når vi har været væk fra hinanden, bobler han af gensynsglæde. Og så står man der og smiler og tænker, at det hele nok skal gå. ■

1 gentest - 4 formål

Gentest er i dag den mest brugte metode til at bekræfte en sjælden diagnose. Men gentest bruges ikke kun til at stille en sjælden diagnose nu og her. Testen kan også spå om fremtiden og vise, om du er disponeret for at udvikle en sent debuterende, arvelig sygdom senere i livet. Eller om du risikerer at videregive en arvelig sygdom i familien til dine kommende børn. Overlæge forklarer gentestens 4 formål.

1. DIAGNOSTIK

For dig, der oplever symptomer, som kunne være forårsaget af en bestemt genetisk sygdom.

Genanalysen undersøger, om der er noget, der er unormalt i genet for den pågældende sygdom, og om disse forandringer kan forårsage sygdom.

2. PRÆDIAGNOSTIK

For dig, der har en arvelig sygdom i familien.

Genanalysen leder efter den genfejl, som en anden i familien har. Dette er for at se, om du selv har arvet den samme genfejl og kan udvikle sygdommen - eller har øget risiko for at udvikle sygdommen senere i livet.



**FLEMMING
SKOVBY**

er overlæge ved
Klinisk Genetisk
Enhed på Sjællands
Universitetshospital.

3. FOSTER-DIAGNOSTIK

For dig, der er gravid og vil vide, om dit kommende barn har samme genfejl som andre i familien.

Genanalysen foretages under graviditet for at undersøge, om fosteret har arvet en genfejl.

4. ÆGSORTERING

For dig, der har en arvelig sygdom i familien og gerne vil undgå risikoen for, at du enten må abortere et sygt foster eller, at dine kommende børn arver sygdommen.

Genanalysen foretages før graviditet i forbindelse med reagensglas-befrugtning. Du vil skulle igennem fertilitetsbehandling, så de befrugtede æg kan analyseres for den specifikke genfejl. Kun raske æg lægges op i kvindens livmoder.



Vidste du?

Alle omfattende genanalyser opbevares fremover hos Nationalt Genom Center, medmindre du aktivt siger nej til det. Samlingen af data betyder, at de mange gentest på sigt skaber ny viden om sygdomme og giver mulighed for at behandle mere præcist og effektivt.

Fra blodprøve til diagnose

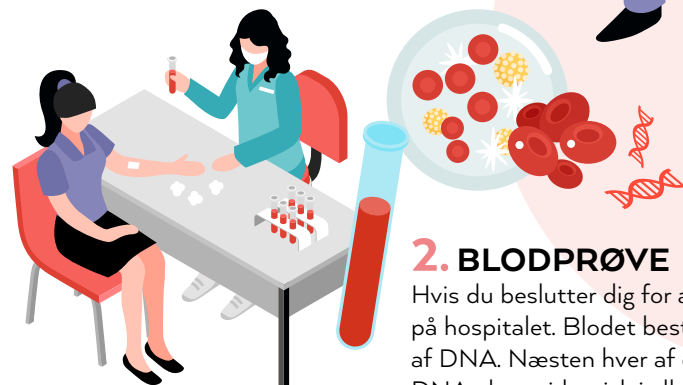
De seneste år er gentests for alvor blevet taget i brug som redskab til diagnosticering af sjældne sygdomme. Med en simpel blodprøve kan du lave en genanalyse, der kan afdække en diagnose inden for en lille uge. Vi har spurgt overlægen, hvordan det er muligt.

1. GENETISK RÅDGIVNING

Før du får lavet en gentest, vil du blive indkaldt til genetisk rådgivning. Her vil sundhedsprofessionelle orientere dig om, hvad det vil sige at få lavet en gentest. Hvis du vælger at få lavet testen, skal du underskrive et samtykke, der bl.a. fortæller, hvad du ønsker at vide om resultaterne af testen:

- Du vil vide alt, der dukker op i genanalysen, af væsentlig sundhedsmæssig betydning.
- Du vil kun vide det af væsentlig sundhedsmæssig betydning, der kan gøres noget ved i form af forebyggelse eller behandling.
- Du vil udelukkende vide det, der relaterer sig direkte til den sygdom, du testes for.

Se samtykkeblanketten på Nationalt Genom Center; NGC.dk under "Blanketter og vejledninger".



2. BLODPRØVE

Hvis du beslutter dig for at få lavet gentesten, får du taget en helt normal blodprøve på hospitalet. Blodet består bl.a. af celler, og inde i dem findes din arvmasse i form af DNA. Næsten hver af dine omkring 3 mia. celler i din krop indeholder dit fulde DNA, der er identisk i alle celler. Ved at analysere på DNA'et fra cellerne i blodet, er det derfor muligt at afkode hele din arvmasse.

3. LABORATORIUM

På hospitalets laboratorium isolerer laboranter dit DNA fra blodprøven.



4. GENSEKVENTERING

DNA'et 'læses' eller sekventeres med et særligt apparat. Resultatet er et datasæt for dit unikke DNA. Dit DNA består af fire baser; **A, C, G og T**. De fire baser er DNA'ets byggesten. De indeholder opskriften (eller koden) til proteinerne, som udfører kroppens livsnødvendige funktioner. Det er rækkefølgen (sekvensen) af DNA'ets byggesten, der udgør koden i din unikke arvmasse og gør dig til den, du er.



5. GENANALYSE

Med hjælp af avancerede IT-systemer gransker bioinformatikere datasættet for dit unikke DNA. Det gør de for at undersøge, om der er noget, der ser unormalt ud sammenlignet med et DNA fra en rask kontrolperson. DNA fra raske kontroller vil ligesom dig have forskellige unikke kombinationer af **DNA-molekylets fire byggesten A, C, G og T**. For det sygdomsgen, man undersøger på dig, vil man opfatte sekvensen hos kontrollen som normal. Et DNA med en genfejl i sygdomsgenet vil have rod i byggestenene – enten fordi byggestenene har forskubbet sig, eller fordi der er for mange eller for få byggesten. Er der fejl på genet, virker genet ikke korrekt. Virker genet ikke korrekt, går der kludder i det maskineri, som kroppen har til at lave proteiner. Derfor ender proteinet med at se forkert ud eller måske helt at mangle.

Som regel vil bioinformatikerne starte med at filtrere data fra gensekventeringen efter bestemte kriterier afhængigt af årsagen til gentesten. Undersøger man, om du har én specifik sygdom, kigger man efter det gen, man ved, forårsager sygdommen. Ved man ikke, hvilken sygdom du har, men har man en ide om, hvilken gruppe af sygdomme det kan dreje sig om, filtrerer man data efter genpaneler med en samling af forskellige gener. Fx har man på Rigshospitalet her i Danmark et genpanel for akut syge børn. Panelet består af 2145 gener, der – hvis de har fejl – alle kan være indikator på bestemte stofskiftesygdomme. Kun hvis analysen viser, at der ikke er tale om en af disse sygdomme, og man fortsat finder en arvelig sygdom sandsynlig, udvides analysen til at omfatte større dele af DNA'et.

7. RESULTATET

Du bliver indkaldt til en ny samtale for at få svaret på gentesten. Viser gentesten tydelige tegn på en bestemt sygdom, vil du få opfølgende samtale om sygdommen hos den læge, der skal behandle din sygdom. Er gentesten derimod negativ, kan lægerne udelukke en del sygdomme og i stedet bruge tiden på at spore sig ind på, hvad symptomerne så kan skyldes. Ved samtalen får du også at vide, om gentesten har afdækket andre gendefekter, som ikke har direkte relation til din sygdom. Du får kun det at vide, som du har bedt om at få at vide, da du underskrev samtykkeerklæringen.

6. DELING MED LÆGEN

Bio-informatikerne informerer din læge på hospitalet om, hvad de har fundet i genanalysen. Finder de noget, der ser unormalt ud, vil de spørge ind til, om det kan passe med de symptomer, du har. Finder man tegn på genfejl, vil man som regel bede forældrene om en blodprøve. Blodprøven tages for at studere, hvordan defekten er nedarvet: Hvis fx en af forældrene har samme gendefekt og er rask, er det ikke sandsynligt, at gendefekten betyder noget. Omvendt vil fravær af gendefekten hos forældrene underbygge, at defekten i din DNA-sekvens er sygdommens årsag.



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 og forske i sjældne sygdomme og deres diagnostik.

ET NUMMER UDEN FOR RÆKKEN

En sjælden sygdom kan påvirke dig forskelligt alt efter, hvor du er i livet. Det ved Emma, der hele sit liv har levet med stofskiftesygdommen Fabry. Som barn var sygdommen der bare. Som trodsig teenager blev sygdommen sværere at acceptere. Og nu som voksen kvinde, der drømmer om at blive mor, har den **ARVELIGE SYGDOM IGEN FÅET EN NY BETYDNING.**





Jeg har altid vidst, at jeg har Fabry. Min far havde sygdommen – og døde af den. Og både jeg og min søster arvede den. Da vi var små, fandtes der ikke nogen behandling, så sygdommen var der bare – som en del af en. Smerterne og trætheden kæmpede man sig igennem. Det fortæller Emma om sin tidlige barndom med den sjældne stofskiftesygdom, Fabry. Men en dag ændrede sygdommen betydning.



Emma mangler et enzym, der gør, at kroppen ikke kan nedbryde nogle fedtstoffer. I stedet ophober de sig i hendes organer. Får hun ikke behandling, vil sygdommen langsomt nedbryde hendes organer.

Da jeg var 10 år, kom der en behandling for Fabry. Min søster og jeg havde aldrig officielt fået diagnosen, så vi fik nu taget en masse prøver, der bekræftede den. Med diagnosen blev dørene åbnet til Rigshospitalets børneafdeling for sjældne sygdomme. Her mødte jeg for første gang nogen, der forstod min sygdom. Her anerkendte de min træthed og mine smerter, som sled på mig hver evig eneste dag. Læger og sygeplejersker tog sig tid til mig, viste omsorg og henvendte sig direkte til mig – ikke til min mor. Hurtigt blev hospitalsbesøget hver anden uge et frirum for mig og min søster, hvor vi følte os trygge – og forstået.

Forståelse var der ikke meget af andre steder. Klassekammeraterne tvivlede på, at Emma kunne have så mange smerter, at hun nogle gange ikke kunne være med til idræt eller sågar måtte blive hjemme fra skole.

Og hvorfor skulle hun være mere træt end andre? Selv lærerne havde svært ved at acceptere Emmas sygdom. For hvor slemt kunne det lige være? Emma så jo helt normal ud.

- Jeg lignede ikke en, der var syg. Og jeg manglede et ordforråd, der kunne forklare, hvad det var, der var galt med mig. Jeg forstod dårligt nok selv sygdommen – men jeg kunne i den grad mærke smerterne og trætheden. Det havde været rart, hvis der havde været en, der kunne fortælle min klasse – og min lærere – hvad min sygdom gik ud på. Det havde også hjulpet mig med selv at sætte ord på sygdommen, fortæller Emma, der i stedet for forståelse måtte kæmpe med rygterne om hendes mærkelige sygdom.

UNGDOM

- I 8.-9. klasse gik der rygter om, at min sygdom kunne

“
Folk har svært ved at forstå, at jeg er syg
– for de kan jo *ikke se det på mig*.”

smitte. Og at man i hvert fald ikke skulle kysse med mig! I dag kan jeg grine af det, men da jeg stod i det, var det alt andet end sjovt. Sygdommen fik ny betydning, og jeg havde nu svært ved at acceptere den som en del af mig.

Emma fandt trøst og støtte hos børneafdelingen: - Børneafdelingen blev som min anden familie. Vi så hinanden hver anden uge, og de mange fantastiske mennesker fulgte mig gennem barndom og ungdom. De lyttede til mig, når smerterne tog over, og jeg var

træt af min møgsygdom. Jeg følte mig altid velkommen og nød faktisk at komme der. Jeg er ikke sikker på, at jeg havde klaret de unge år ligeså godt uden deres støtte. Men så holdt jeg op med at være barn.

OVERGANGEN FRA BARN TIL VOKSEN

Da Emma fyldte 25 år, måtte hun sige farvel til børneafdelingen. Det trygge Center for Sjældne Sygdomme blev erstattet af Endokrinologisk Afdeling, hvor hun nu skulle dele stue med diabetikere og kræftpatienter. - I 15 år havde jeg klaret de mange hospitalsbesøg.

Emma og hendes søster, Signe, har begge samme sjældne sygdom. Fællesskabet om sygdommen har givet dem et unikt bånd og en særlig gensidig forståelse, som hjælper dem begge til at leve bedst muligt med sygdommen.



Overgangen fra det trygge sjældnecenter for børn til en stor voksenafdeling uden speciale i sjældne sygdomme var overvældende.

HVORDAN ARVER DU FABRY?
Få svaret på sjaldnesygdomme.dk/fabryssygdom



Emma ville have ønsket, at hun havde fået hjælp til at sætte ord på sin sygdom som barn.

“

Der gik rygter om, at min sygdom *kunne smitte*.

Jeg havde klaret alt det folkeskolefis om min sjældne sygdom. Jeg havde klaret gymnasiet. Og jeg var nu flyttet hjemmefra, havde en kæreste og var i gang med en videregående uddannelse. Alle skridt, jeg havde taget mod at blive voksen og selvstændig, var blevet fulgt af børneafdelingen. Og nu var det slut.

Overgangen til voksenafdelingen ændrede endnu en gang sygdommens betydning for Emma:
- Voksenafdelingen har gjort det hårdere at have Fabry. Folk kender ikke min sygdom, og de ved ikke, hvor de skal placere mig og min søster, når vi kommer for at få vores behandling. Jeg er blevet et nummer,

der ikke passer ind i rækken. Jeg ved, de har travlt og gør deres bedste, men jeg savner den støtte, som gjorde livet med en sjælden sygdom mere tålelig. Nu er jeg færdig med Fabry. Færdig med behandling. Færdig med læger. Bare færdig.

VOKSEN LIV

Heldigvis er Emma ikke færdig. I dag er hun flyttet sammen med sin kæreste, har klaret uddannelsen til pædagog og arbejder nu i en vuggestue. Overgangen til voksenafdelingen har lært hende, at hun selv må tage ansvar for sin sygdom. Har hun brug for hjælp, må hun opsøge den. Og hjælp har hun brug for -



“
Jeg har altid
drømt om
at blive mor.
Men kan jeg?”

“

Sygdommen skifter betydning afhængigt af, *hvor jeg er i livet.*

måske mere end nogensinde. For sygdommen har endnu en gang fået en ny og denne gang altdominerende betydning:

- Så længe jeg kan huske, har jeg drømt om at blive mor. Nu er tiden moden. Men kan jeg? Min sygdom er stærkt arvelig, og jeg vil for alt i verden undgå at knytte mine børn til et hospital. Det kan godt være, at jeg fandt støtte på børneafdelingen, men jeg havde gerne undværet det, hvis jeg havde haft et valg. Det har jeg nu. Og jeg kan mærke, at jeg ikke kan klare at se to vidunderlige streger på en pind - og så... hov, vent lige lidt med at blive glad. Aldrig har jeg hadet min sygdom så meget, som jeg hader den nu.

Drømmen om børn kontra risikoen for at arve sygdommen har fået Emma og hendes kæreste til at træffe en beslutning:

- Jeg er begyndt i fertilitetsbehandling. Jeg får taget mine æg ud, så lægerne kan frasortere de syge æg og sætte de raske ind igen. For mig er det det rigtige at gøre. Alligevel popper alle mulige åndssvage spørgsmål op i mit hoved. For hvis jeg får sorteret de syge æg fra, betyder det så, at jeg og min søster også burde have været de frasorterede æg? Burde vi slet ikke have været her i dag? Så slem er sygdommen jo ikke. Men alle de betydninger, sygdommen har haft for mig, skal mine børn ikke opleve. Så nu håber jeg, at fertilitetsbehandlingen lykkes, og at min sygdom ikke får for stor betydning. Og at jeg får lov til at leve et stille og roligt liv med raske og glade børn. ■

MØD ANDRE SJÆLDNE UNGE

Flere af landets hospitaler har ungecaféer, hvor unge med kroniske sygdomme kan mødes og hænge 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.



Min sygdom gør, at jeg hurtigt bliver træt, og at jeg kan have så voldsomme smerter, at jeg ikke er i stand til at bevæge mig.

Fabry- patientforeningen

... har siden 2002 arbejdet for at hjælpe danskere med Fabry og deres pårørende.

Foreningen inviterer jævnligt medlemmer til arrangementer for at dele den nyeste viden om sygdommen og samle patienter og pårørende til erfaringsudveksling.

Mød foreningen på Fabry.dk

Hvordan gør du overgangen fra barn til voksen lettere?

Som sjældent barn håndterer dine forældre alt det praktiske omkring din sygdom. De kender børneafdelingen, lægerne og sygeplejerskerne. De har styr på din behandling og kontroller. Og de har kontakten med det sociale system. Men når du fylder 18 år, får du fra den ene dag til den anden ansvaret for alt, der har med dig og din sygdom at gøre. Det giver flere udfordringer, fortæller overlægen – der også har et par gode råd til, hvordan du klarer dem.



ALLAN LUND er overlæge ved Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet i København. Han har i mange år fulgt sjældne børn og deres familier gennem barndom og ungdom.

Fra den dag, du fylder 18 år, er du myndig. Det ændrer dine sociale rettigheder, så det nu er dig, kommunen sender breve til i e-Boks, og dig, der skal tale med sagsbehandlere, socialrådgivere og støttevejledere. Skiftet er stort – og ikke det, de fleste 18-årige drømmer om at bruge deres energi på.

- Jeg forstår godt, at overgangen fra barn til myndig 18-årig er svær for de fleste sjældne unge. Hele livet har dine forældre håndteret alt det praktiske omkring din sygdom, behandling og kommunikation med sygehus og kommune. Nu skal du selv lære at navigere i det sociale system. Det er ikke let, fortæller Allan Lund, der er overlæge på Rigshospitalets Center for Sjældne Sygdomme. Heldigvis kan du gøre flere ting for at lette overgangen fra barn til voksen, fortæller han:



“Overgangen fra barn til voksen kan være *overvældende* – både for dig som sjælden ung og for dine forældre.

Allan Lund, overlæge

- Jeg ved godt, at junglen af paragraffer kan virke uoverskuelig. Men det er værd at bruge tid på dem. For reglerne er til for at give dig den hjælp, du har brug for. De giver dig den støtte, der skal til for, at du på lige fod med andre unge kan forsørge dig selv, tage en uddannelse og få et arbejde. Og der er virkelig hjælp at hente – både til hjælpemidler, økonomisk støtte og en god start på arbejdslivet. Derfor: Læs op på reglerne, og inddrag din socialrådgiver i kommunen eller på sygehuset, når du har spørgsmål.

ANSVAR FOR EGEN SYGDOM

Allan Lund fortæller, at de på børneafdelingen gør,

hvad de kan for at forberede både dig som sjælden ung og din familie på overgangen til voksenlivet:

- Vi sørger for at skole den unge til at tage ansvar for egen sygdom. Afhængigt af, hvordan du har det, begynder vi allerede i 12-års alderen at tale direkte til dig om sygdom, behandling og forløb. Det føles nok lidt underligt i starten, men erfaringen viser os, at du får en lettere overgang til voksenlivet, hvis vi tidligt og gradvist involverer dig i din sygdom og behandling. Når du skal lære at tage ansvar for egen sygdom, betyder det samtidig, at dine forældre skal overgive ansvaret til dig. Og det er ikke altid let. Hverken for dig eller dine forældre:

I barndommen er det som regel forældrene, der håndterer alt det praktiske omkring den sjældne sygdom, behandling og kommunikation med sygehus og kommune. Det ændrer sig den dag, barnet fylder 18 år.



“

Som ung med en sjælden sygdom får du den bedste overgang til det voksne liv ved at tage *ansvar for din egen sygdom og behandling*.

Allan Lund, overlæge

- Hele dit liv har dine forældre sørget for, at du har fået den støtte, du har haft brug for. Som du bliver ældre, skal du lære at sørge for dig selv. Det betyder, at dine forældre skal overgive ansvaret for sygdom og behandling til dig. Og det kan faktisk være svært. For at gøre det lettere for jer alle, kan I lave en aftale om, hvordan I fordeler ansvaret. Som du bliver ældre, kan I justere aftalen, så du gradvist tager mere og mere ansvar. På den måde vil den drastiske ændring, når du fylder 18 år, ikke være helt så voldsom.

FRA BØRNE- TIL VOKSENAFDELING

En anden drastisk ændring sker, når du må sige farvel til den trygge børneafdeling og goddag til en ukendt voksenafdeling. Danske børn med en sjælden sygdom er som regel tilknyttet et af landets to Centre for Sjældne Sygdomme i København eller Aarhus. Centrene er en del af børneafdelingerne og har læger, sygeplejersker og fagspecialister, der kender de sjældne sygdomme og ikke laver andet end at hjælpe sjældne børn og deres familier. •



FØLG UNGECAFÉERNE PÅ FACEBOOK

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

Hvad kan du gøre for at lette overgangen?

Tag ansvar for din sygdom

Ja, det er irriterende at være ung og ikke altid kunne det samme som ens venner, fordi man har en kronisk sygdom. Men nej, det hjælper IKKE at ignorere sygdommen. Tværtimod. Til gengæld får du en lettere overgang til det voksne liv, hvis du selv har styr på behandlingen, og hvordan du håndterer de udfordringer, som din sygdom måske giver dig. Aftal gerne med dine forældre, hvordan I fordeler ansvaret for din behandling. Og husk at justere aftalen, som du bliver ældre.

Inddrag venner og familie

At tage ansvar for sin egen sygdom betyder ikke, at du skal klare alt selv. Inddrag både venner og familie i din sygdom og behandling. Du behøver ikke at inddrage alle, men det hjælper dig at have et par fortrolige – både jævnaldrende og voksne – som du kan vende dine tanker og udfordringer med.

Sæt dig ind i reglerne

Paragrafjunglen er noget af det sværeste ved at være en sjælden voksen. Der er mange regler, du skal lære. Men husk, at reglerne er til for at give dig de samme muligheder som dine jævnaldrende. Så de er værd at bruge kræfter på. Fx kan du få hjælpemidler, SU-tillæg og støtte til det første job.

Spørg, spørg, spørg

Der er meget, du skal sætte dig ind i og lære, hvis du skal kunne tage ansvar for din sygdom. Spørg altid, hvis du er i tvivl, eller hvis du har brug for at få noget gentaget. Tag gerne familie eller en ven med, når du skal til undersøgelser og kontroller. Det er rart, at der er en, du kan vende det sagte med bagefter. For man har det med at glemme en del, når man sidder i det.

- Her i børneafdelingen er vi på fornavn med dig og din familie. Vi ved, at en sjælden sygdom påvirker alle i familien, og vi har brug for hele familiens hjælp til at kunne give dig den bedst mulige barndom med en sjælden sygdom. Men når du bliver voksen, må vi på et tidspunkt sende dig videre til en voksenafdeling.

Mødet med voksenafdelingen kan være overvældende. Hele livet er du kommet det samme sted. Nu skal du i stedet til en ukendt voksenafdeling, der ikke nødvendigvis kender den sjældne sygdom, du har. Til gengæld er de som regel specialiseret i det organ, som din sygdom primært påvirker.

- Voksenafdelingerne er anderledes organiseret end børneafdelingen. De fokuserer på de organer, sygdommen påvirker. Og måske ikke så meget på, hvordan du har det i øvrigt. Så hvis der er noget, du er i tvivl om eller har brug for at vende med en læge eller sygeplejerske, er det vigtigt, at du selv gør opmærksom på det. For husk, at det er altid okay at spørge - også når man er blevet voksen. ■

GENVEJ TIL DET SOCIALE SYSTEM OG PARAGRAFJUNGLEN

Ungdomsmedicinsk Videnscenter på Rigshospitalet har udarbejdet pjecen, 'Paragrafjunglen', til unge med kroniske sygdomme. Pjecen fortæller dig, hvad du har ret til af støtte, så du på lige vilkår med andre unge kan forsørge dig selv, gennemføre en uddannelse og få et job. Find 'Paragrafjunglen' på ungdomsmedicin.dk under 'Mere til dig, som er ung'. Her finder du link til "Pjecer og informationsmateriale".

NÅR JEG LØBER FORSVINDER SMERTERNE



Han røg som et damplokomotiv, festede og bevægede sig ikke mere end højst nødvendigt. Der var alligevel ikke noget at gøre ved hans sjældne sygdom. Men en dag indså Tony, at livet med en sjælden sygdom kunne blive bedre. Så han satte sig et mål og **ERSTATTEDE SMØGERNE MED LØBESKO**. Let var det ikke, men gevinsten var stor.

>>



Spørg dig selv, hvad du kan gøre for at have det godt – og gør det så.

—
Da jeg kom over målstregen, brød jeg sammen. Af udmattelse. Og af glæde. Huden strittede af gåsehud, og stolte tårer trillede ned ad kinderne. Jeg havde gjort det, som lægerne havde sagt, jeg ikke kunne: Jeg var 38 år og havde løbet mit første maraton.

Maratonløbet for 10 år siden var det sidste skridt til en ny livsstil for Tony. Siden barnsben havde han levet med sin sjældne stofskiftesygdom, Fabry, uden at tage hensyn. Der var alligevel ikke nogen behandling udover smertelindring. Og lægerne sagde, at sådan nogen som ham sjældent blev mere end 45 år. Så hvorfor passe på sig selv? Hvorfor ikke bare feste, ryge og drikke sammen med vennerne, ligesom alle andre unge uden kronisk sygdom.

VENDEPUNKTET

Vendepunktet kom, da Tony som 30-årig blev inviteret til en informationsaften på hospitalet. Her ville en læge fortælle om verdens første behandling for Fabry – og hvad det betød for Tony og de andre, der mødte op. Men i stedet fik de skældud.

- Lægen kiggede på os, der sad klar med en smøg. "Hvad fanden laver I?" spurgte han. "I har en sygdom, der betyder, at I ikke kan komme af med affaldsstoffer. Og så ryger I?! Det er nok det dumme, jeg nogen-sinde har set." Jeg krøb helt sammen og følte mig flov over mig selv. For han havde jo ret. Hvad tænkte jeg på? Jeg blev tilbudt en ny medicin, der kunne holde mig i live mange år fremover – og så forpestede jeg samtidig min krop med det her skidt. Det kunne jeg simpelthen ikke tillade mig.

“

Viljen til at *ville* skaber evnen til at kunne.



Mine bedste råd til dig, der gerne vil være mere aktiv

Det handler ikke om, hvad du kan eller ikke kan. Det handler om, at du kommer i gang.

Husk!

Viljen til at ville skaber evnen til at kunne.

Op af sofaen!

På med skoene, ud og bevæg dig.

Løb, cykl eller gå en tur

Al bevægelse giver både glæde og energi i hverdagen.

ANSVARET

Tony besluttede sig for at stoppe med at ryge. Men han var i gang med at uddanne sig til pædagog og kunne ikke overskue eksamener og rygestop på samme tid. Derfor ventede han til dimissionsfesten på seminariet, hvor han røg sin sidste cigaret.

- Jeg har ikke røget siden den dag for 14 år siden. Jeg vil ikke påstå, at det var let – eller sjovt. Nærmere

rædselsfuldt. Jeg gennemgik efterfølgende noget, der lignede en midtvejskrise, hvor jeg sad og gloede ind i computeren – trist, doven og inaktiv... Heldigvis indså jeg en dag, at jeg aldrig ville få det bedre af at sidde og have ondt af mig selv og mit lorteliv. Mit liv var mit eget ansvar. Det behøvede ikke være et lorteliv.

DRØMMEN

Tony søgte ud af hjemmet og prøvede at genoptage



Jeg ser mig selv som et helt normalt menneske med noget, som er en del af mig, og som jeg må håndtere for at få det bedste ud af livet.



“
Jeg vil hellere leve
med sygdommen
end mod den.

barndommens interesser i fodbold og bordtennis. Men det var svært efter kroppens mangeårige stilstand. Men så kom han i tanke om en gammel drøm:

- Som yngre var der en ven, der havde løbet et maraton. Jeg syntes, det var ekstremt sejt, og havde tænkt, at det ville jeg også en dag. Nu 20 år senere var det måske tid.

Tony tilmeldte sig Eremitageløbet og løb 13,3 km i heftigt stormvejr - uden at have trænet. Opturen over at klare det fjernede fokus fra de voldsomme smerter.

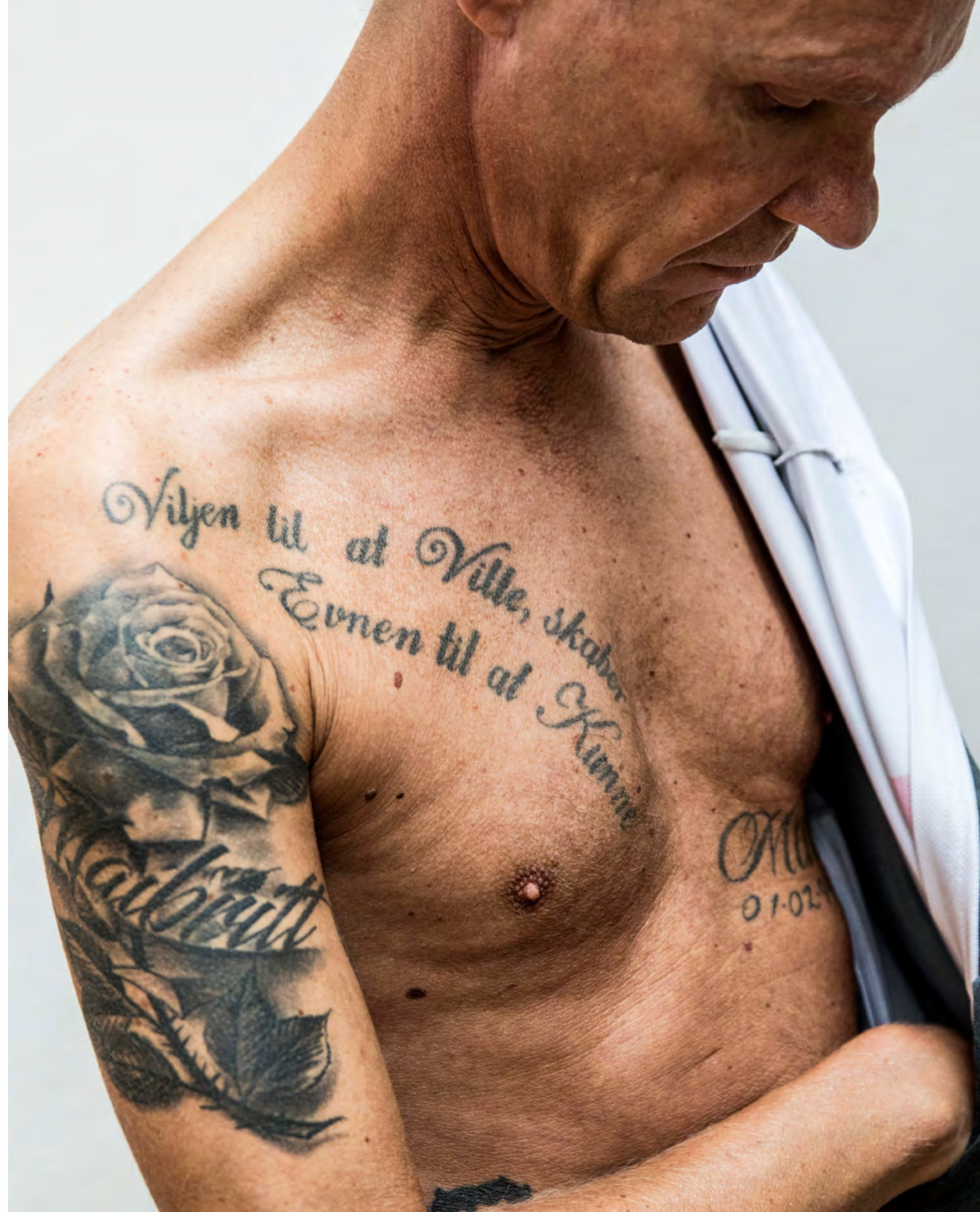
- Da jeg kom hjem efter Eremitageløbet, googledede jeg begynderprogram for maraton.

Nu ville jeg træne. For første gang i lang tid havde jeg et mål - jeg ville løbe et maraton.

MÅLET

Målrettet fulgte Tony det 30 uger lange træningsprogram. Den første dag løb han halvanden kilometer og var lige ved at give op. Alligevel fortsatte han programmet. Og var ved at give op igen. Men fortsatte.

- For hver gang jeg løb, blev det lettere. Og som tiden gik, blev det at løbe et motivationsboost - en fest, jeg ikke ville gå glip af. Det var hårdt, men samtidig fantastisk at mærke, hvordan mit overskud og min energi steg i takt med, at jeg kom i bedre form. Så da jeg gennemførte



VIL DU VIDE MERE?

På sjældnesygdomme.dk kan du blive klogere på stofskiftesygdomme som bl.a. Fabry.



Tony vil gerne vise andre glæden ved at være aktiv og ude i den fri luft. Derfor har han arrangeret flere løb for sjældne danskere, bl.a. det store Sjældneløb i samarbejde med Sjældne Diagnoser.



“
Løb får mig til at glemme alle de *dårlige tanker*.”

maratonløbet, var der ingen tvivl om, hvad næste mål var: at gøre det igen.

Målet om et nyt maraton hjalp Tony, da han et par måneder efter styrtede på cyklen og brækkede sit ansigt i 12 dele!

- Jeg kan huske, at jeg landede med ansigtet først. Jeg hørte en voldsom skrigtone og kunne høre en, der flere gange spurgte, om jeg var okay. Til sidst lykkedes det mig at svare: “Jeg har det fint”. Mens jeg lå på jorden og sundede mig, tænkte jeg, at jeg nok skulle bruge to måneder på at komme mig, men så ville jeg kunne løbe igen, og det ville være tids nok til at kunne træne mig op til maratonet næste år. Jeg er klar over, at det lyder vanvittigt. Men der er ingen tvivl om, at det hjalp mig igennem hjernerystelsen, de 78 sting og de to måneders sygemelding. Og året efter fuldførte jeg mit maratonløb nr. 2.

FORLØSNINGEN

I dag har Tony løbet adskillige maratoner, kæmpet sig igennem ekstremløb og har planer om døgnløb på 100 km og et ultraløb på 160 km. Han er far til to piger og tre bonuspiger, arbejder som pædagog og har et bijob som fodboldommer. Og så arrangerer han løb for andre med sjældne sygdomme.



Jeg indså, at hvis jeg ville have et bedre liv, måtte jeg gøre noget for at få det. Så jeg forlod computeren og begyndte at løbe. Og jeg blev glad igen.

- Jeg begyndte at løbe for at redde mig selv ud af min inaktive hverdag. Jeg ville bevise, at hvis du har viljen til at ville, så skaber du evnen til at kunne - også selvom du har en sjælden sygdom, der prøver at tage kontrollen over dig. I dag er løb blevet en naturlig del af mig - ligesom min sygdom er. Men jeg ser ikke mig selv som syg. Jeg er et normalt menneske, der har noget, som er en del af mig, og som jeg må håndtere for at få det bedste ud af livet. Jeg håndterer det ved at være aktiv. Når jeg er aktiv, forsvinder smerterne, jeg får overskud og et bedre liv. Og det gør det nemmere at leve med en kronisk sygdom. ■

Hvad er Fabrys sygdom?

Fabrys sygdom er en arvelig stofskiftesygdom. Genet for sygdommen sidder på X-kromosomet, og sygdommen har derfor X-bunden arv. Det betyder, at drenge oftest er hårdest ramt af sygdommen, men mange piger har også alvorlige symptomer. 1 ud af 40.000 mennesker på verdensplan skønnes at have diagnosen. Genfejlen i Fabrygenet betyder, at din krop ikke kan nedbryde og udskille bestemte affaldsstoffer.

Typiske symptomer på Fabrys sygdom i barnealderen er brændende smerter i hænder og fødder, problemer i mave-tarm-kanalen og hududslæt. I voksenalderen er hovedproblemerne symptomer fra hjerne, hjerte og nyrer. Symptomerne varierer i sværhedsgrad. Selvom symptomerne på Fabry oftest er til stede fra barnealderen, er der mange, som først får diagnosen i voksenalderen - enten fordi symptomerne først kommer på det tidspunkt eller i de fleste tilfælde, fordi diagnosen er svær at stille.

Fabrys sygdom kan ikke helbredes, men du kan få flere former for behandling, der kan lindre symptomerne og bremse sygdommens udvikling.

Kilde: Lægehåndbogen, overlæge Allan Lund

Sådan tager du styringen over din sygdom

Du har ikke bestemt, at du har en sjælden sygdom.
Men du kan til en vis grad bestemme, hvordan
du vælger at leve dit liv med sygdommen.
Det fortæller sygeplejerske, der her deler
3 råd til, hvordan du kan leve et liv,
hvor du forsøger at tage styringen
over sygdommen.



EA
LILLEÅS

er børnesygeplejerske og patientkoordinator ved Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet. I sit arbejde fokuserer hun på, at den sjældne sygdom skal have mindst mulig indflydelse på dagligdagen. Hun forsøger i tæt samarbejde med sjældne familier at planlægge hospitalsbesøgene, så de forstyrrer mindst muligt i verdenen uden for hospitalets vægge.

1. Lev med din sygdom, ikke mod den

En sjælden sygdom er kronisk. Det betyder, at den vil følge dig hele dit liv - uanset hvad du gør. Sygdommen er der stadig, selvom du måske forsøger at ignorere den. Udfordringerne forsvinder ikke af den grund. Hvad der til gengæld kan gøre udfordringerne i hverdagen lidt lettere, er, at du accepterer sygdommen som et livsvilkår.

En komiker sagde en gang, at livet er som et kortspil. Du bestemmer ikke, hvilke kort du får på hånden - men det er op til dig, hvordan du spiller dine kort. Dine kort indeholdt en sjælden sygdom. Det var ikke noget, du havde bestemt. Men til gengæld bestemmer du, hvordan du får det bedste ud af de kort - eller det liv - du har fået.

HAR DU SPØRGSMÅL TIL HVERDAGEN MED SJÆLDEN SYGDOM OG HANDICAP?

Sjældne Diagnosers Helpline er et gratis og fortroligt tilbud til dig, der har en sjælden sygdom og dine pårørende. Her kan du spørge et professionelt rådgiverteam til råds om alt fra sundhedssystemet og sociale rettigheder til håndtering af lavpraktiske udfordringer i hverdagen. Se mere på sjældnediagnoser.dk/helpline.



Lær at tackle kronisk sygdom

Mange af landets kommuner udbyder et kursusforløb for danskere med kronisk sygdom. På kurset får du konkrete redskaber til, hvordan du tager kontrollen over din sygdom, så du - og ikke sygdommen - styrer din hverdag. Kurset er gratis og foregår over 6 uger.

Læs mere, og find nærmeste kursus på laerattackle.dk.

2. Vær åben om din sygdom

Jo mere åben du er om din sygdom, jo mere forståelse og støtte kan du få. Når din omgangskreds kender årsagen til, hvorfor du handler, som du gør, kan de bedre forstå, at du måske har behov for ekstra hjælp eller nogle gange må melde afbud i sidste øjeblik.

Holder du i stedet din sygdom hemmelig, risikerer du at blive mødt med undren og manglende forståelse. Samtidig kan det kræve en del energi af dig at skjule din sygdom for andre.

Brug hellere energien på at øve dig i at fortælle, hvad det er, du fejler. Du behøver ikke komme med lange, tekniske forklaringer; øv dig hellere i at forklare i en sætning eller tre, hvad din sygdom betyder for dit liv. Prøv fx at svare på de her to spørgsmål:

- Hvilke begrænsninger har jeg i hverdagen pga. min sygdom?
- Hvad kan jeg sagtens klare, selvom jeg har den her sygdom?

Spørg evt. en læge eller sygeplejerske på hospitalet, om de har nogle råd til, hvilke ord og formuleringer du kan bruge, så andre kan forstå, hvad sygdommen betyder for dig, og hvad du kan og ikke kan.

3. Prioriter din energi

Dit energiniveau bestemmer, hvad du kan klare på en dag. Du er ikke nogen tegneseriefigur med superkræfter, der kan klare ALT. Derfor må du prioritere, hvad du vil bruge din energi på - og hvad du vil forsøge at få hjælp til.

Hjælpen kan tage mange former afhængigt af, hvad der kan lette din hverdag. Måske du har brug for hjælp til rengøring eller indkøb. Måske du har brug for at vende dine udfordringer med en psykolog for at få hjælp til, hvordan du kan håndtere dem bedre. Eller måske har du brug for kommunal støtte som hjælpemidler, studieforlængelse eller særlige arbejdsvilkår. Udfordringen ift. kommunen er dog, at du skal bruge en del energi på at undersøge mulighederne og tale med sagsbehandlere.

Når du prioriterer din energi, kan det være en hjælp, at du skriver en liste over, hvad der gør dig glad. Hvad betyder noget for dig i livet? Venner, familie, karriere, uddannelse, cafebesøg, sport... Skriv alt ned, som du nyder at bruge din energi på. Bagefter kigger du på listen - og prioriterer! (Ja, det er svært, men prøv alligevel).

Nu hænger du listen på køleskabet som en påmindelse om, at hver dag skal indeholde noget fra "glad-listen". Noget af det, du har på listen, kræver måske ekstra meget energi af dig. Det er okay - fordi det giver dig glæde. Bare du husker at afsætte tid til afslapning op til og efter, at du har lavet noget energikrævende - og sjovt.

Når jeg laver noget, der gør mig glad, forsvinder øv-tankerne

Han kan ikke nå mælken i køleskabet. Han bliver afvist ved rutsjebanen. Og for hvert skridt vennerne tager, tager han tre. Nogle dage er det bare **MØGIRRITERENDE AT VÆRE DVÆRG**. Så hvad gør du, når du er lidt anderledes – og altid vil være det? Det er 15-årige Aksel godt i gang med at finde ud af.

>>





Jeg har ikke valgt at være dværg. Men jeg vælger selv, hvordan jeg vil leve mit liv som dværg.

DVÆERGEFORENINGEN

hjælper dværge, forældre og andre pårørende med at mestre livet som dværg. Foreningen inviterer til arrangementer i øjenhøjde og samarbejder med fagpersoner for at holde sig opdateret om seneste nyt inden for væksthæmning. Mød foreningen på lfvdk.dk

Da jeg var yngre, var det ikke så tydeligt, at jeg er dværg. Jo, jeg var blandt de laveste, men der var andre, der ikke var så høje. Nu er de fleste forsvundet op i trækroneerne, og selv de lave er meget højere end mine 126 cm.

Jeg ved godt, at de ikke kan gøre for det, men det kan virke provokerende, at alle vokser fra mig. Ligesom de gange, hvor vi har været i forlystelsesparker med klassen. Så render alle rundt og vil prøve de der cobra-tornado-dæmoner, mens jeg må nøjes med at se på, fordi jeg ikke er høj nok til de vilde forlystelser. Fedt! Som om jeg ikke allerede følte mig anderledes.

IRRITERENDE AT VÆRE ANDERLEDES

Da vennerne begyndte at vokse fra mig, troede jeg, at jeg skulle gøre noget særligt for at passe ind. Fordi jeg ikke helt ligner de andre. Jeg prøvede at være ham den sjove, altid klar med en kæk bemærkning. Jeg spillede hård og skulle i hvert fald ikke vise, at min højde kunne gå mig på. Men faktum var, at min højde gik mig på. For det er da vildt irriterende, når ens venner let kan løbe fra en i fodbold; når man skal bruge kørestol for at følge med på skoleture; eller når man ikke kan nå bøgerne i skolen. Årh, hvor har det gjort mig rasende... og ked af det.

JEG ER, SOM JEG ER

Jeg bliver stadig ked af det og frustreret, når min højde gør dagen besværlig. Men jeg er blevet bedre til at sige pyt. Jeg har brugt mange timer på at tale om, hvordan jeg har det. Det har hjulpet at sige det højt. Og en eller anden dag accepterede jeg mig selv, som jeg er. Jeg har



“
Jeg bliver ikke højere af at være sur og ked af det.

Mit bedste råd til dig, der også er lidt anderledes

Fokuser på det, der gør dig glad

Hvorfor bruge sin energi på noget, der gør dig sur og ked af det? Når jeg har en øv-dag, forsøger jeg at glemme de triste tanker: Jeg laver eller tænker på noget, der gør mig glad, eller noget, som jeg er god til.



Jeg er begyndt at spille bordtennis med nogle af mine dværgevenner. Jeg er stadig anderledes end de fleste, men det gør ikke noget, for jeg har det sjovt.



“
Jeg vil altid være ham den lille, der skal kigge op, når jeg skal tale med nogen. *Men jeg har kigget op i 15 år nu*, så det er der ærlig talt ikke noget særligt ved.

ikke valgt at være dværg, men det er jeg, og det vil jeg være resten af mit liv. Skal jeg bruge det liv på at være sur og ked af det? Det bliver jeg i hvert fald ikke højere af. Så vil jeg hellere bruge livet på at være en glad dværg, der har det sjovt med sine venner, oplever en masse, udretter en masse.

NU PASSER JEG IND

I dag spiller jeg ikke længere smart i skolen. Jeg er, som jeg er - og jeg mangler ikke venner. I frikvarterne spiller vi fodbold. Det er bare for sjov og gør ikke noget, at jeg ikke kan løbe ligeså hurtigt som de andre. I fritiden spiller jeg teater - jeg er den eneste dværg, og det er faktisk en fordel. Og så er jeg begyndt at spille bordtennis med nogle af mine dværgevenner. Jeg er stadig anderledes end de fleste, men



Som spæd var Aksel ikke mindre end andre på hans alder.



Én fordel er der ved at være lille i en forlystelsespark: Jeg kommer forrest i køen, når jeg har kørestolen med.

Hvad er dværgvækst?

Der findes flere hundrede former for dværgvækst. Den mest almindelige form hedder achondroplasi, som omkring 150-200 danskere lever med. Hvert år fødes 2-4 danske børn med syndromet, der enten skyldes arv eller en uforklarlig, nyopstået genfejl, der opstår i fosterstadiet. 4 ud af 5 med achondroplasi har forældre med normal højde.

Når du har achondroplasi, vil du være lavere end gennemsnittet. En fuldvoksen mand med achondroplasi er normalt 125-135 cm høj. Skeletafvigelse er normalt, bl.a. korte arme og ben, buede lemmer og en karakteristisk hovedform med en lille næse og en fremtrædende pande og hage. Achondroplasi påvirker hverken intelligens eller levealder.

Achondroplasi kan ikke behandles, men du kan få støtte og evt. operationer til at håndtere nogle af de fysiske og lavpraktiske udfordringer, som syndromet kan give.

Kilde: Socialstyrelsen

det gør ikke noget, for jeg har det sjovt. Og så længe jeg laver noget, der gør mig glad, bliver jeg ikke ked af det.

DRØMME FOR FREMTIDEN

Nu er jeg 15 år og går i 9. klasse. Jeg tænker en del over fremtiden, og hvad jeg kan lave, når jeg bliver voksen. Måske mit teater kan bane vej for skuespil? Der er jo før dværge, der har skabt en skuespilkarriere. Jeg kunne også godt

tænke mig at blive sportskommentator. Og så er jeg ret glad for at fotografere. Hvem ved, om det kunne føre til noget?

Jeg er også begyndt at tænke lidt mere på det med piger. Og hvad min højde vil betyde i forhold til dem. Men det, jeg tænker allermest på lige for tiden, er, at jeg snart skal begynde i gymnasiet. Jeg glæder mig og vil gøre alt, hvad jeg kan, for at få en god start. ■

Da Maluka kom til verden, ændrede virkeligheden sig for altid, fortæller Malukas forældre, Lena og Tommy. Hun blev født ved kejsersnit, og mens mor Lena blev kørt til opvågning, fulgte Tommy efter sit nyfødte barn til neonatal. For der var tydeligvis **NOGET, DER IKKE VAR, SOM DET SKULLE VÆRE.**

>>

Kommer du fra Mars?



Jeg kunne med det samme se, at Maluka ikke lignede sin storesøster. Hendes fingre var sammenvoksede, hendes tæer så helt forkrøblede ud, og hendes pande stak alt for langt ud. Køn var hun bestemt ikke, fortæller Tommy, der er far til Maluka.



Maluka blev født med Aperts Syndrom. Lægerne gav Malukas far syv siders sygdom i hånden og pegede på et billede af noget, der ikke lignede et normalt menneske på skærmen. Sådan kommer hun til at se ud.

Tommy var i chok og anede ikke, hvorfor hans datter så ud, som hun gjorde. Men så viftede børnelægen ham ind på kontoret for at give ham svaret.

- "Maluka har Aperts Syndrom," fortalte lægen mig. "Øh, hva' er det?" svarede jeg. Svaret fik jeg på de syv siders sygdom, som jeg fik stukket i hånden. Hvorefter lægen googlede Aperts Syndrom og en farvelade af misdannelser dukkede op på skærmen. "Hun kommer nok til at se sådan her ud," fortalte lægen og pegede på et af billeder.

Tommy kiggede på det mærkelige skærmbillede og forsøgte at læse de syv siders sygdomsbeskrivelse.

- Jeg behøvede ikke at læse længe, før det stod klart, at når du har Aperts Syndrom, kan du fejle nærmest alt. Vi taler ombygning af indre organer, hjertefejl, nyresvigt, døvhed, stumhed, blindhed, retardering ...

FRA KNUST TIL KLARHED

Den nyhed skulle Tommy nu servere for Lena. Hun havde endnu ikke set Maluka efter kejsersnittet, men var nu ved at være klar til at møde sin datter. Nølen fortalte Tommy, at Maluka ikke var helt, som de havde regnet med, og at han havde nogle papirer, hun burde læse. Men det gad Lena ikke, hun ville bare se sit barn, fortæller Tommy.

- Lena så Maluka og syntes, hun var det skønneste barn. Selv var jeg knust. Jeg rendte rundt og hylede på sygehuset, helt fra den. Men så kom nogle af vores venner, som havde mistet et barn, der var for tidligt født. Og der sad moderen så med Maluka og sagde med et smil: "Jeg gad da godt have sådan en lille pige som dig." Og midt i al forvirringen nåede klarheden frem til mig: Vi skal igennem det her. Vi kan godt klare det.

Malukas mange operationer har påvirket hele familien, også storesøster Mikkeline, der har fundet støtte i en søskendegruppe.



“Hver gang Maluka skal i narkose, går der en lille flig af min sjæl.

13 OPERATIONER PÅ 8 ÅR

Nu startede en ny hverdag for Lena og Tommy. Postkassen var fyldt med indkaldelser til kontroller, mens listen af kommende operationer blev længere og længere, fortæller Lena.

- Maluka var seks måneder, da hun første gang blev opereret. Vi holdt hende, indtil hun i fuld narkose blev ført ind på operationsstuen for at få opereret sit kranie. Hendes hjerne var klemmt, så lægerne måtte åbne pandelappen for at trække kraniet frem og give hjernen mere plads. Efter operationen kunne jeg næsten ikke genkende hende. Kun hendes smil afslørede, at hun stadig var der.

Hvad er Aperts Syndrom?

Aperts Syndrom er en sjælden sygdom, som kun ca. 50 danskere lever med. Sygdommen skyldes en genfejl, der fører til vækstforstyrrelser både før og efter fødslen.

Aperts Syndrom har en dominant arvegang. Det betyder, at hvis én forælder har Aperts Syndrom, er der 50 % risiko for, at sygdommen videregives til parrets børn. De fleste tilfælde skyldes dog en nyopstået genfejl. Drengene og piger rammes lige hyppigt. Diagnosen stilles umiddelbart efter fødslen ud fra kranie misdannelser og sammenvoksede fingre og tæer og ud fra fund af en bestemt genfejl i en blodprøve. I visse tilfælde stilles diagnosen ved ultralydsundersøgelse under graviditeten.

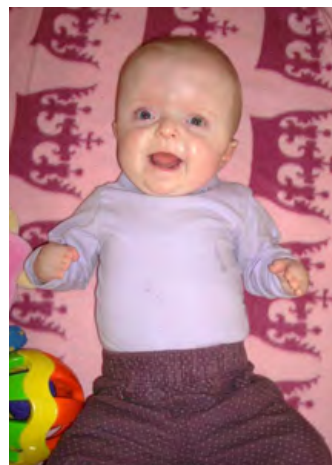
Foruden misdannelse af kraniet, fingre og tæer kan Aperts Syndrom også give problemer med syn, led og vejrtrækning. Syndromet kan også føre til alvorlige misdannelser af hjernen, hvilket kan give indlæringsvanskeligheder, udviklingshæmning og psykiske problemer.

Behandlingen består i en operation af kraniet, hvor panden føres frem. Operationen finder oftest sted inden for det første leveår for at skabe plads til, at hjernen kan vokse. I visse tilfælde laves også andre indgreb, fx kæbefremføring og operation for ganespalte. Personer med Aperts Syndrom følges hele livet af et såkaldt kraniofacialt team. Det er muligt at få hjælp i form af bl.a. fysioterapi og psykosocial støtte.

Kilder: Lægehåndbogen, overlæge Flemming Skovby



Da Maluka blev født, var hendes fingre sammenvoksede, hendes tæer forkrøblede, og panden stak frem. Siden har hun gennemgået 13 operationer for at kunne fungere.



Siden har Maluka været igennem yderligere 12 operationer. Fingrene er blevet skilt ad, tæerne rettet, tænderne rykket rundt, og kraniet opereret endnu en gang. Hver gang står Lena og Tommy ved Malukas side, når hun skal i narkose. Og hver gang venter de på hende, når hun vågner op igen. Men selvom Lena og Tommy efterhånden har oplevet det mange gange, bliver det aldrig lettere, fortæller Tommy.

- Hver gang Maluka skal i narkose, går der en lille flig af min sjæl. Det er, som om jeg står og kigger på hende, mens hun er ved at dø. Hun er bange, græder, skriger og har helt vilde øjne. Og så falder hun i søvn og bliver ført væk.

LEVER PÅ SUCCESERNE

Heldigvis har de mange operationer gjort en forskel, fortæller Lena.

- De første år anede vi ikke, om Maluka nogensinde ville kunne få noget, der mindede om et normalt liv.

“

Alt, hvad vi gør, gør vi for at give Maluka de bedste vilkår for et *godt liv senere*.

Lena og Tommys råd til andre forældre til sjældne børn

Fokusér på nutiden – ikke den ukendte fremtid

Det er umuligt at sige, hvordan det går i fremtiden. Forsøg at holde håb og forventninger nede, og tag det, der kommer, som det kommer. Brug hellere din energi på at få det bedste ud af det, der sker lige nu.

Hold fast i en så normal hverdag som mulig

Som sjældnen familie med 'speed dial' til hospitalet kan det være svært at have en hverdag med faste rutiner. Men undgå at dyrke udfordringerne, prøv i stedet at skabe en normalitet, der virker for jer.

Forstør de positive øjeblikke

Hold fast i alle de gode stunder ved at tænke på dem igen og igen.

Kan du kun tænke på alt det svære, kan du ikke holde til det. Nogle gange hjælper det at tage p. på hele den absurde situation, man står i.



I nuet handler man bare. Det er først senere, når man tænker tilbage på alt det, vi har gennemlevet, at det smerter, fortæller Malukas forældre, Lena og Tommy.



“

I sin korte levetid har hun oplevet mere smerte, end de fleste oplever i et helt liv.

Hun kunne være døv, blind, stum eller helt retarderet. Ingen kunne sige noget om fremtiden. Men operationerne var vellykkede, og hun begyndte at tale, gå og reagere på det, vi sagde. Og da hun var 4 år, lærte hun at cykle. Nøj, hvor var vi stolte over vores seje datter og hendes stædige gåpåmod.

- Ja, det er mærkeligt, som ens verden ændrer sig i takt

med det, der sker omkring dig. Jeg ved godt, at det lyder vanvittigt at gennemleve det, vi har gjort, men på en eller anden måde finder man ud af at tilpasse sig. Du har jo ikke noget valg. Du kan ikke give op, og du elsker dit barn. Så selvom det kan være sønderrivende hårdt til tider, så klarer du den - og lever på alle de succesøjeblikke, der heldigvis også er en del af vores liv, siger Tommy.



En dag i skolen, da de talte om, hvor forskellige folk ser ud, sagde en dreng i klassen: Maluka, du ser jo også anderledes ud - men du har det samme DNA som os. Så indeni er du faktisk ligesom alle os andre.

GODT PÅ VEJ IND I FREMTIDEN

I dag er Maluka 8 år og går i en normal 1. klasse med lidt støtte på. Familien er blevet forøget med en lille-søster, og Maluka går optimistisk til livet. Fysioterapi holder leddene i gang, så hun cykler selv til skole og hjælper gerne med indkøb. Hun har også fået et par gode venner i skolen og er nu godt i gang med at lære at skrive og regne.

- Vi håber, at Maluka en dag kan stå på egne, voksne ben. I sin korte levetid har hun oplevet mere smerte, end de fleste oplever i et helt liv. Men alt, hvad hun har været igennem, har været for at give hende et bedre liv. De mange operationer har givet håb for, at Maluka vil kunne få en fornuftig tilværelse. Så nu håber vi, at hun klarer sig lige så godt igennem de operationer,

der venter forude - og at hun kommer hel igennem ungdommens hormonvirvar, fortæller Lena, mens Tommy supplerer:

- Maluka vil nok altid indtage en stor plads i vores hverdag. Men jeg tror aldrig, vi har været så tæt på, hvad man vil kalde en normal hverdag, som vi er lige nu. Selvom Maluka kan være kluntet med sine lidt stive led, er hun glad og trives i skolen. Hun er ligeglad med, at hun ser lidt anderledes ud. Faktisk tror jeg ikke, at hun ser sig selv som anderledes end klassekammeraterne. Forleden var der en pige på legepladsen, der gloede på Maluka og spurgte hende, om hun kom fra Mars. Næ, svarede Maluka på sit bedste jysk, jeg kommer fra Nørre Halne. ■

DANMARKS APERTFORENING er for børn, unge og voksne med Aperts Syndrom og deres pårørende. Sammenholdet i den lille forening er stort, og medlemmerne mødes en eller flere gange om året for at udveksle erfaringer og blive opdateret om sygdommen. Foreningen afholder også arrangementer, særligt for unge og voksne med Aperts Syndrom, og særligt for børnefamilier. Mød foreningen på apertforening.dk.

Hvordan hjælper du *bedst* dit barn?

Ea Lilleås er børnesygeplejerske på Center for Sjældne Sygdomme. Hun møder rigtig mange sjældne familier, som forsøger at balancere hospitalsverdenen med livet udenfor. Det er langt fra let – men der er flere ting, du kan gøre for at skabe en god hverdag for dig og din sjældne familie, fortæller Ea.



**EA
LILLEÅS**

er børnesygeplejerske og patientkoordinator ved Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet. I sit arbejde fokuserer hun på, at den sjældne sygdom skal have mindst mulig indflydelse på dagligdagen. I tæt samarbejde med sjældne familier forsøger hun at planlægge hospitalsbesøgene, så de forstyrrer mindst muligt i verdenen uden for hospitalets mure.

HAR DU SPØRGSMÅL TIL HVERDAGEN MED SJÆLDEN SYGDOM OG HANDICAP?

Sjældne Diagnosers Helpline er et gratis og fortroligt tilbud til sjældne familier. Her kan du spørge et professionelt rådgiverteam til råds om alt fra sociale rettigheder til lavpraktiske hverdagsudfordringer. Se mere på sjældnediagnoser.dk/helpline.

○ VÆR ÅBEN

- Jeg anbefaler altid forældre til sjældne børn, at de skal fortælle omverdenen om deres barns sygdom. For jo mere åben du er om dit barns diagnose, jo mere forståelse og støtte kan du få, fortæller Ea Lilleås, der er børnesygeplejerske på Rigshospitalets Center for Sjældne Sygdomme.

Som forælder til et sjældent barn er det som regel dig, der skal informere omgivelserne om barnets sygdom, og hvad den betyder for barnets - og din - hverdag.

- Hvis dit barn går i en institution eller skole, kan du komme forbi i klassen og fortælle, hvad barnet fejler, og hvad det betyder. Det er en kæmpe hjælp for barnet, der kan have svært ved at sætte ord på, hvorfor han eller hun ofte skal på hospitalet, ser anderledes ud eller måske ikke helt kan det samme som vennerne. Og det giver også klassekammerater og lærere en

mulighed for at stille spørgsmål, som barnet måske ikke selv kan svare på.

Åbenheden rækker længere end til familie, venner og barnets institutioner og omgangskreds. Du bør også fortælle din arbejdsplads om dit sjældne barn, anbefaler Ea:

- Nogle forældre undlader at fortælle deres arbejdsplads, at de har et barn med ekstra behov. I stedet bruger de alle feriedage på sygehusbesøg. Sådan behøver det ikke at være. Som mor eller far til et sjældent barn, kan du benytte dig af forskellige støtteordninger og økonomisk kompensation. Men det kræver, at du fortæller din arbejdsplads og kommune om dine behov. Du vil også opnå en anden forståelse fra kollegerne, hvis de ved, hvad du kæmper med derhjemme.

HOLD DIG OPDATERET

Du hjælper dig selv og dit barn ved at sætte dig grundigt ind i barnets sygdom, symptomer og behandling.



Respekter hinandens måde at reagere på

Ofte reagerer mor og far forskelligt på at få et barn med en sjælden diagnose. Den ene er handlingsorienteret, den anden mere følsom. Den ene støvsuger internettet for information, den anden har nok i, hvad lægen fortæller. Der er ikke nogen rigtig eller forkert måde at reagere på. Til gengæld er det vigtigt, at I respekterer hinandens måske forskellige reaktioner. Så lyt til hinanden, og hav respekt for, at den anden ikke nødvendigvis bearbejder jeres fælles barns sygdom på samme måde som dig, anbefaler sygeplejerske Ea Lilleås.

Søg information på nettet, og vend informationerne med hospitalspersonalet. Bemærk, at der er forskellige regler for behandling, så noget du måske kan i USA, kan du ikke nødvendigvis i Danmark.

På "Min Sundhedsplatform" kan du holde dig opdateret om barnets sygdomsforløb, resultater af undersøgelser og kommende aftaler. Du skal dog være opmærksom på en ting, fortæller Ea:

- Det er godt, at du kan følge med i dit barns journal. Ulempen er, at du nogle gange vil kunne se resultatet af en undersøgelse, før du hører lægens tolkning af resultatet. Det kan skabe unødige misforståelser. Dem undgår du ved at holde dig fra journalen, når du venter på svar fra en prøve eller undersøgelse.

En tredje ting, du kan gøre for at holde dig opdateret, er at indgå i danske og internationale netværk for sjældne sygdomme.

- Mange sjældne familier har glæde af at være med i patientforeninger og internationale Facebook-grupper. Her møder du andre, der kender sygdommen og de udfordringer, den kan give i hverdagen. Erfaringsudvekslingen kan også bekræfte, at noget dit barn måske gør, gør lignende børn også. Så det er normalt og ikke noget, du behøver at bekymre dig om.

TAG ET BREAK

Det sker, at forældre til et sjældent barn, bliver så opslugt af at støtte deres barn, at de glemmer at passe på dem selv. Men passer du ikke på dig selv, mister du overskuddet til at passe på andre. Derfor skal både du og din partner sørge for, at I nogle gange får en friaften til at pleje jer selv.

- Sørg for at komme ud af hjemmet nogle gange for at lave noget, der helt egoistisk gør dig glad. Løb en tur, spil i band, ses med venner. Tag en pause fra familielivet, og få dig en god oplevelse. For så kommer du hjem med fornyet energi. Og det vil gavne hele din familie.

BED OM HJÆLP

Du passer også på dig selv, når du beder om hjælp.

- Der er absolut intet galt i at sende dit barn i aflastning. Det gør alle forældre - nogle gange hedder aflastningen bare børnehave eller skole. Mange sjældne forældre bruger aflastningen til at få klaret en masse praktik eller tage afsted på kæresteretur. For parforholdet skal også plejes, og det har det med at ryge langt ned på prioriteringslisten i en sjælden familiehverdag. Så husk nu at bede om hjælp - også selvom det kan være svært, måske ligefrem grænseoverskridende. Måske bliver det lettere, når gevinsten er, at du får mere overskud til dit barn? slutter Ea.

HVAD NU HVIS

... det bliver værre?

Første gang Krestine oplevede, at Lars fik et anfald, blev hun bange – rigtig bange. For den mand, hun vågnede op med, var en helt anden end den rolige mand, hun havde sagt godnat til. Med årene har Krestine lært at håndtere anfaldene. Hvad der til gengæld stadig skræmmer hende, er uvisheden om fremtiden. For hvad nu, hvis Lars' sjældne sygdom bliver værre? Hvad nu, hvis medicinen holder op med at virke. Eller hvad nu, hvis der ikke er nogen til at holde øje med ham?

HVAD NU, HVIS...



Jeg for op. Lars er ikke typen, der bander og kommanderer. På vej ud i køkkenet nærmest skreg han efter mig: “Jeg skal kraftedeme have noget appelsinjuice. Så skaf mig dog for helvede noget juice, møgkælling!”



Krestines største bekymring som sjælden partner er, at ingen kan fortælle hende, hvordan sygdommen vil udvikle sig i fremtiden.

Det var en morgen som så mange andre. Jeg stod op og gjorde mig klar til arbejde. Det ville Lars også normalt gøre, men denne dag blev han liggende i sengen. Jeg ruskede lidt i ham og spurgte, om ikke han skulle op? Han reagerede ikke. Jeg kunne se, at han havde taget sin medicin, så jeg blev ved - hvorfor står du ikke op? Så reagerede han - pludseligt og aggressivt: “Min medicin virker ikke. Jeg skal sove!” Hvad skal jeg gøre? spurgte jeg. “Giv mig noget ekstra medicin. Og hent for fanden da noget at drikke til mig.”

Jeg fattede ikke, hvad der skete, men gjorde, hvad han sagde. Han fik sin medicin - og appelsinjuice - og faldt så i søvn. Tilbage stod jeg og rystede. Hvad var det lige, der var sket? Hvem var den mand, der havde kommanderet så aggressivt med mig? På den ene side var jeg bange for, at der var noget helt galt med Lars - på den anden side var jeg rasende over, at han havde talt sådan til mig.

Jeg blev hjemme fra arbejde og holdt øje med ham. Først mange timer senere vågnede han, smilende - og anede ikke, hvad der var sket.

SKIFTER PERSONLIGHED

Siden har der været flere anfald. Ikke mange og ikke ofte. Men man ved aldrig, hvornår de kommer. Og de er lige ube-



Når man møder Lars, den rolige familiefar, er det svært at forestille sig, at han kan forvandle sig til en aggressiv tyrann, når kroppen ikke tager imod medicinen.

“ Det første anfald *skræmte* mig.

hagelige hver gang. I dag ved jeg, at det ikke er min Lars, der taler, når han pludselig bliver truende og aggressiv. Men rart er det ikke. Det er, som om han bliver en anden. Lars er normalt en rolig familiefar, der passer sit arbejde, taler pænt og nærmest aldrig bander eller hidser sig op. Men når han får et anfald, råber han ad mig, kalder mig navne og virker truende. Lidt som en hysterisk 3-årig. Og det er ikke muligt at få kontakt med ham.

PLANLÆGNING ER NØDVENDIG

Dengang Lars og jeg mødte hinanden, fortalte han mig med det samme, at han har en sjælden enzymfejl, der betyder, at han får medicin hver dag. PTPS-defekt hedder sygdommen. Jeg tænkte ikke synderligt over det, for han havde det jo godt. Og det har han stadig. Selvfølgelig kan det være irriterende, at han skal have 20-30 piller på fire faste tidspunkter - hver dag. Og at det kræver en del planlægning at

Lars fortalte Krestine om sin sjældne sygdom den allerførste dag, de mødte hinanden. Hun tænkte ikke meget over det, før de begyndte at planlægge familie.



Mit bedste råd til andre sjældne partnere

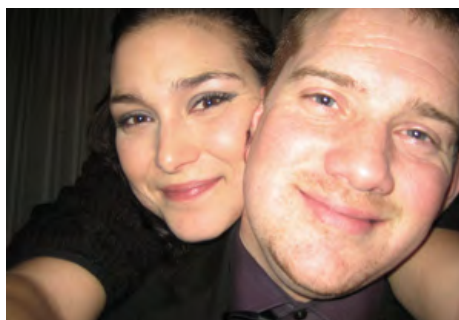
Vis interesse

Vis din partner, at du er interesseret i at forstå hans eller hendes sygdom.

Vis, at han/hun ikke står alene med den, men at I er sammen om den.

Spørg ind, når der er noget, du ikke forstår (for det gør man ikke altid).

Tag med på hospitalet, og spørg fagfolkene. De kan give dig en bedre forståelse af, hvorfor din partner gør, som han/hun gør – og hvorfor han eller hun ikke altid bare kan tage sig sammen.



Når Lars får et anfald, tager Krestine et sted hen med børnene, så de ikke skal være i nærheden af ham, mens det står på.

“

20-30 piller sluger Lars dagligt for at kunne fungere.

rejse med så meget medicin. Og at vi ikke kan tage en spontan overnatning eller blive lidt længere, når vi er ude. For Lars SKAL have sin medicin til tiden. Den slags kan være irriterende, men noget jeg efterhånden har accepteret. Derfor føler jeg heller ikke, at sygdommen fylder i hverdagen.

MEN HVAD NU, HVIS...

Sygdommen fylder til gengæld en del i mine tanker. Især efter vi har fået børn og har fået et andet ansvar, end da vi var i 20'erne, og det hele kørte derudaf. Nu kan jeg ikke lade være med at tænke på alle mulige, ukendte fremtidsscenarier. For hvad nu, hvis sygdommen udvikler sig til det værre?

Eller hvad nu, hvis Lars ikke kan fortsætte sit fuldtids-job, og kommunen ikke vil godkende ham i alle deres systemer, fordi hans sygdom er så sjælden, at den ikke passer ind i nogen kasser? Hvad nu, hvis vi kommer på plejehjem en dag – kan personalet så håndtere al



Lars fik som spæd konstateret en sjælden enzymfejl, PTPS-defekt. Med behandling kan han for det meste holde symptomerne nede og leve et normalt familieliv med fuldtidsjob.

Hvad er PTPS-defekt?

PTPS-defekt er en meget sjælden genetisk sygdom, som blot fem danskere lever med. Defekten kaldes også for atypisk PKU (Føllings sygdom) og forekommer hos både drenge og piger.

PTPS-defekt er arvelig og kan opstå, når begge forældre er bærere af det samme sygdoms-gen. Defekten skyldes forandringer i et gen, som koder for et vitamin, der normalt hjælper tre vigtige enzymer i kroppen med at virke. Når disse enzymer er defekte, øges indholdet af aminosyren fenylalanin i blodet, og din hjerne kommer til at mangle vigtige signalstoffer. Denne mangel har alvorlige fysiske og psykiske konsekvenser. Bl.a. kan PTPS-defekt give hjerneskade, bevægelsesforstyrrelser og krampe allerede fra spædbarnsalderen.

Diagnosen kan stilles allerede i fosterstadiet ved fosterdiagnostik. Ellers opdages den normalt ved den obligatoriske hæl-blodprøve kort efter barnets fødsel. Med medicinsk behandling kan man lindre symptomerne, men ikke helbrede sygdommen.

Kilde: Orphanet, overlæge Allan Lund



den medicin på de rigtige tidspunkter? Eller bliver det vores børns ansvar? Vil Lars' sygdom få betydning for deres voksne liv?

Eller hvad nu, hvis medicinen holder op med at virke? Eller han pludselig ikke kan tåle den? Eller kommunen ikke vil betale for den længere? Og hvad nu, hvis de der aggressive anfald bliver flere, og han måske en dag ikke kan finde tilbage til sit eget dejlige selv?

HUSKER PÅ, AT VI ER HELDIGE

Jeg ved, at der ikke findes svar. Alligevel ligger tankerne altid på lur. Men jeg øver mig i at holde dem væk. Og det lykkes, når jeg tænker på, hvor heldige vi er: Det kan godt være, at Lars har en sjælden sygdom, skal tage rigtig meget medicin, gå til kontroller og en gang imellem får et vanvittigt anfald. Men langt det meste af tiden er han bare en dejlig mand, der passer sit arbejde og hygger sig med sin familie. Hvad nu, hvis... det bliver ved med at være sådan? ■

Eksperten uddyber

Er du *partner* til en sjælden dansker?

Som partner kan det være svært at forstå en sjælden sygdom, du aldrig før har hørt om, og du ikke kan mærke på egen krop. Til gengæld oplever du, hvordan din partner reagerer på sygdommen. Dialog er vejen til bedre forståelse, fortæller sygeplejerske fra Center for Sjældne Sygdomme.

TAL MED HINANDEN

Dialog er altafgørende for, at du som pårørende har en chance for at forstå din partners sjældne sygdom. I har en fælles hverdag, hvor dagligdagsgøremål, arbejde og måske børn skal gå op. Hvis du ikke ved, hvilke begrænsninger din partners sygdom giver, kan I hurtigt ende i frustrerende konflikter. Spørg derfor din partner, hvad han eller hun har brug for hjælp til i hverdagen. Måske det er vasketøj, børnehentning eller at stå for aftensmad. Find ud af, hvad der er svært, og prøv så at finde frem til, hvordan I kan indrette hverdagens opgaver, så I begge trives. Husk at tage jeres aftale op til revision en gang imellem. Behov og dagligdagsgøremål kan jo ændre sig.

TAL MED HOSPITALSPERSONALET

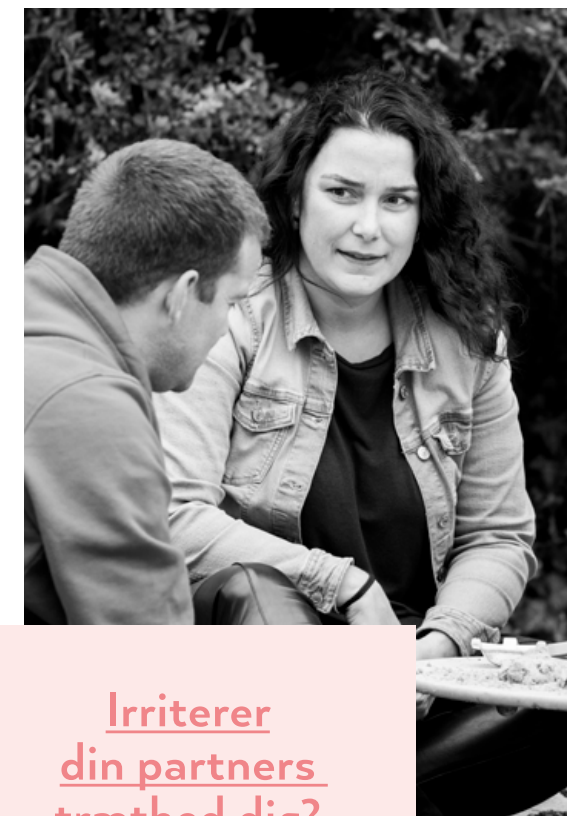
Sørg for, at du kommer med til et eller flere af din partners hospitalsbesøg. Det er rart at opleve, hvad der sker på hospitalet. Og det giver dig mulighed for at stille spørgsmål om sygdommen til dem, der ved allermost om den.



EA LILLEÅS
er sygeplejerske og patientkoordinator ved Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet

TAL MED KOMMUNEN

Deltag i samtalerne med kommunen, og sæt dig ind i støttemulighederne. Det sociale sundhedssystemets regler og paragraffer er svære at forstå, så det er rart at være to, der modtager informationerne. Når I begge har hørt, hvad sagsbehandleren har sagt, er det lettere for jer at tale om, hvilke støttemuligheder der kan hjælpe jer.



Irriterer din partners træthed dig?

Mange sjældne danskere har behov for ekstra hvile i løbet af en dag. De kan ikke tære på deres energi på samme måde, som du, der er rask, kan. Det kan være svært at forstå eller decideret frustrerende, når det hele sejler, og partneren ligger på sofaen.

Desværre får du intet godt ud af at videregive vigtige informationer eller lægge op til diskussion, hvis din partner er træt. Du blive nødt til at kigge på din partner og anerkende, at han eller hun trænger til hvile. Også selvom timingen måske er elendig. Så må diskussionen vente.

Hvis din partners træthed irriterer dig meget, bør I – på et tidspunkt, hvor I begge har overskud – tale om, hvad I kan gøre for, at hverdagen hænger bedre sammen.



Hvad glor du på?

Han kan være pinlig, hamrende irriterende og forstyrre helt vildt. Men det var mest, da 17-årige Alma var yngre, at det generede hende. I dag er hun tæt forbundet til sin 15-årige lillebror, Villads, der har Williams syndrom og ikke har noget sprog.

MEN DER ER STADIG ISÆR ÉN TING,
der er svært ved at være søster til en,
der er lidt anderledes ...





Jeg hader, at folk skal glo helt uhæmmet, når Villads og jeg kommer gående. Det kan godt være, at min bror udtrykker sig højlydt med mærkelige lyde, men han smiler altid så hjerteligt med sin store mund. Så hvorfor kan folk ikke droppe stirreriet og i stedet smile til os?

Hvorfor kigger folk altid? Jeg kan ikke holde ud, at fremmede mennesker ser sådan på min bror. Han er totalt uskyl-dig. Hvorfor skal folk hele tiden kigge på den måde på en, jeg elsker? Bare fordi han er anderledes. Jeg har klappet folk op i ansigtet for at få dem til at stoppe. Hvad glør du på?! Jeg er med på, at han med sine høje lyde og overvældende krammere tiltrækker sig opmærksomhed. Jeg ville sikkert også kigge - men så ville jeg smile. For Villads ser jo glad ud.

Villads har altid været en glad dreng. Typisk for Williams syndrom er en stor mund med et stort smil. Villads elsker at kramme og er meget kærlig. Han forstår, hvad folk siger til ham, men kan ikke selv udtrykke sig med ord og bruger derfor i stedet tegn til tale.

KAN HAN IKKE BARE VÆRE NORMAL?

Alma elsker Villads for den, han er. Det har hun altid gjort, selvom hun, især da hun var yngre, kunne blive flov og irriteret over hans opførsel:

- Da vi var små, kunne det virkelig frustrere mig, at Villads ikke var som alle de andres søskende. Han ødelagde altid mine ting. Han stak demonstrativt fingrene i ørerne, når han ikke gad høre efter. Han gjorde mærkelige ting som at kysse slikposen nede i Fakta. Og så blev han helt umulig, hvis vi var ude at spise. Han var så pinlig. Jeg både flovede mig og blev ked af det. Hvorfor kunne han ikke bare være normal?

OPLEVELSEN, JEG ALDRIG GLEMMER

Især én situation har sat sig i Alma:

- Jeg var syv år gammel, Villads var seks år, og vi var med vores mor i Fakta. Pludselig skriger en dame. Forskrækket vender jeg mig om og ser, at Villads har hevet fat i damens taske. Han elsker nemlig perler og kæder, og der var en kæde på damens taske. Min mor undskyldte og forklarede, at Villads var handicappet og ikke mente noget ondt ved det. Damen var chokeret, og alle i Fakta gloede på os. Jeg ville egentligt gerne være der for Villads - og min mor - men jeg blev så ked af det, at jeg spurtede ud af Fakta og løb hjem ...



“
Det gør ondt, når folk hele tiden
kigger skævt til en person, jeg elsker.”

Almas bror, Villads, har Williams syndrom. Det betyder, at han ikke har noget sprog og er meget kærlig.



Mine bedste råd til andre søskende

Søg aktivt opmærksomheden

hvis du savner den – det er okay, at du også har behov for at blive set og hørt. Så gå ikke og vent på, at dine forældre bliver tankelæsere. Sig det til dem, hvis du føler, at de nogle gange glemmer dig.

Husk også, at det ikke er din bror eller søsters skyld, at han/hun er syg og måske handicappet. Så pas på med at lade dine frustrationer gå udover din søskende. Tal i stedet med dine forældre.

Jeg tror aldrig, jeg helt kom mig over den oplevelse. Jeg var ked af damens reaktion, forskrækket over, at det kunne ske, og pinlig over min bror.

Selv her ti år efter fortæller Alma om oplevelsen, som om hun genlever den. Men hun fortæller også, at oplevelsen sidenhen har hjulpet hende:

- Selvom jeg blev slået helt ud af Fakta-episoden, har den rustet mig til at håndtere nogle af de mange andre ubehagelige situationer, som Villads helt utilsigtet har fået bragt os i. Men nu rammer det mig ikke på samme voldsomme måde.

OPSØGER SELV OPMÆRKSOMHED

Nogle gange har Alma savnet at have en rask søskende, hun kunne dele sine tanker om Villads med. Men der er kun hende og Villads. Til gengæld har både hendes mor og mormor altid været gode til at give Alma den omsorg og opmærksomhed, hun har haft brug for.

“

Jeg er nok lidt *overbeskyttende* over for min lillebror.



Villads har en evne til at gøre sig bemærket på de mest upassende tidspunkter, fortæller Alma. Som da de sad mange hundrede mennesker til Almas dimission i 9. klasse, og Villads var den eneste, man kunne høre.

Hvad er Williams syndrom?

Williams syndrom er en medfødt, oftest nyopstået genfejl. Syndromet er sjældent nedarvet, og derfor får raske forældre normalt ikke flere børn med Williams. I Danmark lever omkring 400 danskere 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 fleste har mild udviklingshæmning. Ansigtet er karakteristisk med bred pande og næsebor og en bred mund med store læber. Spædbørn med Williams syndrom er ofte urolige og kan have svært ved at spise og sove. Med alderen bliver de glade, snakkesalige og tillidsfulde. Både børn og voksne med Williams syndrom kan opleve støj som en decideret smerte. Voksne med Williams kan også udvikle angst for kommende begivenheder.

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

- Jeg har aldrig følt mig overset. Min mor er god til at spørge ind til min dag, og hvordan jeg har det. Selvfølgelig har der været pressede dage. Men så siger jeg højt, hvad jeg tænker. For der kommer ikke noget godt ud af, at jeg holder de negative tanker for mig selv - det har jeg altid lært af min mor. Så i stedet siger jeg: "Hey mor, jeg føler, du glemmer mig - jeg kunne godt bruge fem minutter sammen med dig." Og det får jeg så. Især aftenerne er vores.

DET IRRITERER MIG STADIG

Som Alma er blevet ældre, har hun lært at håndtere Villads' udbrud. Men som enhver anden søster kan hun stadig blive irriteret på sin bror:



Alma og Villads' forældre er skilt, og de bor hos deres mor. Deres mormor er en uvurderlig støtte i hverdagen.

“
Han kan være så pinlig.
Men han *betyder alt* for mig.

- Det er vildt irriterende, når jeg har venner på besøg, og Villads braser ind på mit værelse uden at banke på først. Nogle gange vil jeg have lov til at være sammen med mine venner uden hans indblanding. Men det har han svært ved at forstå. En anden irriterende ting er, at selvom han er 15 år, kan han ikke være alene hjemme. En gang stak han af - en kold decemberdag på strømpe sokker til min 10 års fødselsdag, hvor døren ikke lige var blevet låst. Jeg skal lige love for, at der var panik, indtil han blev fundet nede i Aldi. Så nu er dørene altid låst.

EN VIGTIG DEL AF MIG

Selvom det kan frustrere Alma, at Villads ikke kan være alene hjemme, har hun for længst accepteret, at det er vilkårene:

- Med årene har jeg accepteret Villads, som han er. Jeg kan ikke lave om på ham. Og det vil jeg egentligt heller ikke længere. Han er min lillebror og en vigtig del af min verden. Også selvom jeg bliver ældre og render ud af hjemmet. Villads og jeg er tætte. Vi leger og griner, og jeg nyder hans selskab. Så nu mangler vi bare, at folk holder op med at glo! ■

DANSK FORENING FOR WILLIAMS SYNDROM

arbejder for at udbrede kendskabet til Williams syndrom. Her kan du få hjælp til at etablere kontakt til andre Williams-familier, og du kan møde ligesindede og udveksle erfaringer til nogle af foreningens hyggelige arrangementer. Mød foreningen på willamssyndrom.dk.

Sådan undgår du, at dine raske børn føler sig overset

Skyggebørn kaldes de raske søskende nogle gange. De kommer nemlig ofte til at leve i skyggen af deres sjældne bror eller søster. Det er ikke af ond mening fra forældrenes side; det er bare det, der sker, når du har et barn, der kræver ekstra pleje og opmærksomhed. Men der er flere ting, du kan gøre for at hjælpe dine raske børn ud af skyggen, fortæller børnesygeplejerske.



EA
LILLEÅS

er børnesygeplejerske og patientkoordinator ved Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet. I sit arbejde fokuserer hun på, at den sjældne sygdom skal have mindst mulig indflydelse på den samlede familie. Hun forsøger altid at tale direkte til raske søskende, når de kommer med på besøg på hospitalet. For raske søskende har også brug for at blive set og hørt, som hun siger.

INDDRAG DE RASKE BØRN

- Vil du undgå, at dine raske børn ender som skyggebørn, skal du inddrage dem i dit sjældne barns sygdom og behandling.

Det fortæller Ea Lilleås, der er børnesygeplejerske og patientkoordinator på Center for Sjældne Sygdomme. Hun møder ikke kun sjældne børn, men også deres søskende.

- Mange raske søskende kæmper med skyldfølelse. De frygter, at det er deres skyld, at deres bror eller søster er sjælden. Og de føler sig skyldige over at være raske. For kan du tillade dig at lege og grine og fjolle, når du lever i skyggen af din syge bror eller søster? Ja, det kan du. Og det skal du som forælder huske at fortælle dine raske børn, at de kan. Skyldfølelsen kan du mildne ved at informere dit raske barn om, hvad det er, deres bror eller søster fejler, og hvad behandlingen gør. Hvis dine raske børn ikke ved, hvad der sker med den sjældne søskende, går fantasien nemlig i gang - og fantasien er ofte vildere end virkeligheden.

- Søskende har ligesom dig selv behov for at være informeret. Fortæl derfor dine raske børn om sygdommen, og hvordan den påvirker deres bror eller søster. Inddrag dem så meget du kan. Og giv dem gerne opgaver, hvor de kan hjælpe dig og sine søskende.

FOREBYG JALOUSI

Når du inddrager dine raske børn, forebygger du også jalousi. Det sjældne barn får naturligt meget opmærksomhed og får lov til at holde fri fra børnehaven og skole, når det skal på hospitalet. Raske søskende kan hurtigt få en romantiseret

“

Informer dine raske børn om deres sjældne søskendes sygdom og behandling. Så bliver det naturligt for dem at indgå i en sjælden familie.

forestilling om hospitalet som et sted, hvor mor og far tager hen kun med det sjældne barn. De får en hyggelig dag ud af turen og spiser måske på McDonalds på vejen hjem, mens du har haft endnu en helt almindelig skoledag.

- Du kan undgå megen jalousi, hvis du tager dine raske børn med på hospitalet engang imellem. Så kan de se, at hospitalet ikke er så spændende, som de måske forestillede sig. Lad dem gerne prøve nogle af de ting, som dit sjældne barn prøver - at få taget blodtryk og blive målt og vejret kan være uhyre spændende for et barn.

PRIORITER ALENETID

Endelig betyder inddragelse, at du er åben om dine følelser. Prioriter tid alene med hver enkelt af dine børn og brug bl.a. denne tid på at snakke om, hvordan det går.

- Søskende til sjældne børn har det med at ville beskytte deres forældre. De vil ikke give dig endnu mere bekymring. Så i stedet for at fortælle, at de er kede af det, bliver de i skyggen og holder tankerne for dem selv. Men hvis du er god til at tale åbent med dit barn om, hvordan du har det - også når det er svært - vil dit barn ofte kopiere din adfærd og kvittere med at fortælle, hvad han eller hun selv går og tænker på. Og det, at dit raske barn føler sig set, kan hjælpe barnet ud af skyggen, slutter Ea Lilleås.

HAR DU SPØRGSMÅL TIL HVERDAGEN MED SJÆLDEN SYGDOM OG HANDICAP?

Sjældne Diagnoser Helpline er et gratis og fortroligt tilbud til sjældne familier. Her kan du spørge et professionelt og engageret rådgiverteam til råds om alt fra sundhedssystemet og sociale rettigheder og muligheder til, hvordan du kan håndtere lavpraktiske udfordringer i hverdagen. Se mere på sjaeldnediagnoser.dk/helpline.



Husk at informere søskendes omgivelser

Som forælder til et sjældent barn hjælper du dit barn, når du møder op i børnehaven eller skolen og fortæller vennerne om sygdommen. Det samme gælder for de raske søskende. De har også brug for, at du fortæller deres venner, pædagoger og lærere om deres brors eller søsters sygdom. Det hjælper dem både med selv at håndtere spørgsmål, når de er ude, og det gør pædagoger og lærere bedre forberedt til at gribe den raske søskende, hvis han eller hun reagerer udadtil på alt det, der sker derhjemme.



DNA sb.

(forkortelse af engelsk deoxyribonucleic acid)

komplekst molekyle, der er opbygget som en kæde af enheder (nukleotider); findes i organismens cellekerner som en bestanddel af kromosomerne og overfører de arvelige egenskaber fra generation til generation.

