

UNIK

Om at leve med en *sjælden diagnose*

Myte eller
mirakelkur?
Genterapi

Gymnasie og hospital
*Lever i
to verdener*

Guldvinder
*Jeg er
hjerneskadet*



19-årige Elisa
*Har aldrig
prøvet at gå*

Sjældne fællesskaber

Har fået nyt gåpåmod



Genterapi

Sjældne fællesskaber

Fra barn til voksen

Hvad betyder en sjælden sygdom for ens liv, når man er ung?

Det spørgsmål er udgangspunktet for dette nummer af UNIK. Her vil du møde Elisa, Frederik, Andrea og Benjamin, der med vidt forskellige sjældne sygdomme jonglerer skole, fester og venner med hospitalsbesøg, behandling og begrænsninger. De er unge, de er sjældne, og de har masser af drømme for fremtiden.

Deres læger har også drømme for dem: Om at de tager ansvar for deres sygdom og passer på sig selv. Vi har spurgt både børne- og voksenafdelingen om, hvordan de kan være med til at støtte unge i deres vej til at blive voksne – med ret til livet og respekt for sygdommen. Ungepanelet og patientforeningen kommer også med mulige svar.

Et af mange svar er fællesskab. Patientforeninger og digitale grupper har succes, fordi du her som både barn, ung og voksen møder nogen, der virkelig forstår din sygdom. Det har både 25-årige Jeannie og Rosas mor, Luna, oplevet. For unge Camille var det noget helt andet, der gjorde en forskel for hendes liv: Genterapi.

Mellem alle historierne deler eksperter deres viden og gode råd. Få bl.a. svaret på, om genterapi virkelig er den mirakelkur, man hører om; læs de fem tips til, hvordan du kan håndtere dilemmaer i dit ungdomsliv; og se guiden til fællesskaber i Danmark og udlandet.

Tak til alle jer seje mennesker, der ærligt fortæller os andre om livet med en sjælden sygdom.

Tak til redaktionsgruppen og de andre eksperter, der uddyber historierne med deres faglige indsigt.

Og endelig tak til DIG, der læser magasinet.

✓ Vi håber, det vil inspirere dig.

UNIK er et magasin om og med danskere med sjældne sygdomme. Magasinet udkommer i forbindelse med Sjældnedagen 2022.

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

Redaktionen



ALLAN LUND

Professor og specialist i komplicerede, medfødte stofskiftesygdomme og overlæge ved Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet.



HANNE HOVE

Specialist i vækstforstyrrelser og misdannelser i ansigt eller kranie og overlæge ved Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet.



HENRIK FREDERIKSEN

Professor i blodsygdomme ved Hæmatologisk Afdeling på Odense Universitetshospital og formand for Dansk Hæmatologisk Selskab.



KAREN BINGER HOLM

Sekretariatsleder ved Danmarks Bløderforening.

Redaktør	Lisbeth Bogh May, Sanofi Genzyme
Skribent	Maria Alstrup og Laura Hjortkjær, Molecule Consultancy
Layout	Molecule Consultancy
Foto	Mew
Trykkeri	CIMO
Oplag	4.000
Udgivet af	Sanofi Genzyme, 2022



“
Det er
nuet,
der
gælder.”



Camille er født med en sjælden øjensygdom, der gør, at hun næsten ikke kan se. Men genterapi har givet hende nye muligheder.



Indhold

4 UNG OG UNIK

Elisa har aldrig prøvet at gå – og regner ikke med, at hun nogensinde rejser sig fra kørestolen. Men det afholder hende ikke fra at have drømme for fremtiden.

10 Frederik har vundet 47 svømme-medaljer og træner nu til at blive udtaget til De Paralympiske Lege. Hans hjerne-skade skal ikke stå i vejen for ambitionerne.

18 Andrea lever i to verdener. I den ene verden går hun i gymnasiet, fester og føler sig ung og udødelig. I den anden verden er hun på hospitalet, får behandling og føler sig langt fra udødelig.

26 For Benjamin er det normalt at se anderledes ud. Det har han altid gjort. Men det skal ikke afholde ham fra at leve det liv, han ønsker.

36 GENTERAPI

Camille så ind i et voksenliv som blind. Men så fik hun genterapi, og hendes fremtid ændrede sig.

46 SJÆLDNE FÆLLESSKABER

Jeannie følte sig alene med sin sygdom. Men det ændrede en international Facebook-gruppe ved. På tværs af landegrænser, alder og levevilkår har Jeannie fået et stærkt fællesskab.

52 Luna fandt et fællesskab, hvor ikke bare hendes sjældne datter, men hele familien mødte en forståelse og et sammenhold, som har givet alle nyt gåpåmod.

64 FRA BARN TIL VOKSEN

Hvordan sikrer vi, at de unge ikke forsvinder i systemet – men i stedet tager ansvar for egen sygdom og behandling? Få fire bud på svar fra børneafdelingen, voksenafdelingen, patientforeningen og Ungepanelet.



Jeg har *aldrig* prøvet at gå

”Mine ben dur ikke. Allerede som 2-årig sad jeg i kørestol. Og der bliver jeg nok siddende resten af mit liv — for der er ikke noget, der kan behandle mit handicap.” Det fortæller 19-årige Elisa, der har en sjælden form for muskelsvind. Men det afholder hende ikke fra at være ung og planlægge en rejse til Japan.

Mød andre med muskelsygdomme

Muskelsvindfonden er en patientforening, der dækker cirka 40 forskellige sjældne diagnoser med endnu flere underdiagnoser. Fælles for diagnoserne er, at sygdommene påvirker muskler og nerver i større eller mindre grad. Som medlem af Muskelsvindfonden bliver du inviteret til møder, får adgang til medlems- og pårørendegrupper, og du kan deltage i forældregrupper, hvor erfaringsudveksling, samvær og netværk er i fokus.

Læs mere på
muskelsvindfonden.dk

SOM BARN FORSTOD JEG IKKE, HVORFOR JEG IKKE KUNNE DET SAMME SOM MINE

KLASSEKAMMERATER. Når de blev syge, fik de medicin, og så fik de det godt igen. Hvorfor kunne jeg ikke bare få noget medicin, rejse mig fra kørestolen og være med til rundbold?

I STEDET HAVDE JEG EN HJÆLPER, DER FULGTE MIG OVERALT. Samlede bøgerne op, når jeg tabte dem. Hjalp mig, når jeg skulle på toilettet. Vendte mig i sengen, når jeg sov. Det hjalp ikke just på følelsen af at være anderledes end klassekammeraterne. Men det var nødvendigt. Og det er det stadig i dag, hvor jeg er 19 år gammel og går i 3.g.

OM DET ER TRÆLS? ØH JA! Det er træls at være afhængig af en hjælper 24 timer i døgnet. Det er træls, at jeg ikke kan komme med på studietur. Og det er træls, at der ikke findes en behandling, der kan få mine muskler til at du.

Det er uretfærdigt. Jeg har ikke bedt om, at mit liv skulle være sådan. Men... Sådan er det bare.

DET HAR TAGET TID AT ACCEPTERE.

Men jeg er færdig med at spille min tid på hvorfor. Hvorfor det lige er mig, der sidder her i en kørestol med uduelige muskler og intet håb om mirakelkur. Sådan er det bare, og sådan vil det nok altid være. Jeg er født sådan her. Jeg er den, jeg er. Og jeg gider ikke bruge mit liv og min energi på at ærgre mig over noget, jeg alligevel ikke kan ændre. Jeg er handicappet, ja. Men det behøver ikke at være min identitet.

JEG ER MERE END EN PIGE I

KØRESTOL. Jeg er Elisa, der er godt på vej mod en studenterhue. Og jeg er lige så ung og fjollet som andre 3.g'ere. Jeg fester. Jeg drikker. Jeg begår fejl. Jeg behøver ikke være mere voksen end alle andre, bare fordi jeg sidder i kørestol. Jeg har også ret til at være ung.



“ Jeg er handicappet, men det behøver ikke være *min identitet*.

SELVFØLGELIG ER DER DAGE, HVOR DET HELE ER NOGET LORT, og jeg skrider af frustration. Men dårlige dage rammer alle – med eller uden handicap. Det skal der være plads til. Så længe man kommer videre. Og det gør jeg altid.

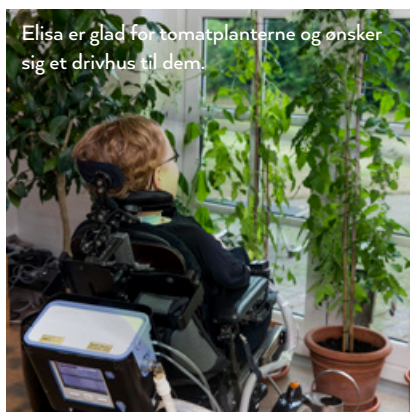
NOGLE GANGE TRÆNGER JEG BARE TIL ET KRAM. Andre gange glemmer jeg alt om at være sur, når jeg bager en kage og fokuserer på opskriften. Og så hjælper det altid at skrive godt op for David Bowie. Så tænker jeg på, hvad jeg var gået glip af, hvis ikke jeg havde haft mit handicap. For så havde jeg aldrig mødt min bedste veninde, som jeg fik, da jeg flyttede til en handicapvenlig skole. Jeg var aldrig begyndt til

el-hockey, som får mig til at grine og har givet mig flere gode venner. Og jeg ville heller aldrig komme foran i køen. Nogle fordele skal der da være ved at sidde i kørestol.

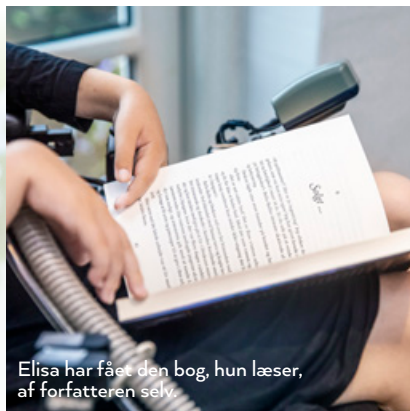
NU FOKUSERER JEG PÅ, HVORDAN JEG HJÆLPER MIG SELV. Jeg behøver ikke være mere handicappet end højst nødvendigt. Jeg skal få alt det ud af livet, jeg kan. Jeg skal have min studenterhue, og så skal jeg videre på universitetet. Jeg vil gerne læse japansk, fordi både sproget og kulturen interesserer mig. Og så håber jeg, at jeg en dag kan klare mig selv så godt, at jeg kan få min egen lejlighed. Her vil jeg bo med en masse søde katte – og måske en dejlig kæreste. Så skal jeg rejse og opdage verden. Og jeg glæder mig.

“ Jeg gider ikke
bruge min energi
på noget, jeg ikke
kan ændre.





Elisa er glad for tomatplanterne og ønsker sig et drivhus til dem.



Elisa har fået den bog, hun læser, af forfatteren selv.



Elisa samler på japansk slik, og hendes *største* ønske er at komme til Japan.



Bamsen fik Elisa af sine klassekammerater, da hun var indlagt.



Elisa går til gymnasiefester, dater og opfører sig som så mange andre 19-årige:

"Jeg behøver ikke være mere voksen end alle andre, bare fordi jeg sidder i kørestol."



Elisa har en samtalerobot, som hjælper hende med at snakke med vennerne.





Mine bedste råd til dig, der er handicappet

1. Dit handicap behøver ikke være din identitet. Du har ret til at være mere end en person i en kørestol. Handicappet skal ikke holde dig tilbage.

2. Søg løsninger på udfordringerne, og find veje til at gøre det, der gør dig glad.

3. Og ja, nogle gange er det hele bare noget møg. Men så prøv at tænke på alt det, dit handicap har givet dig. Det hjælper altid mig.

Elisa



Frederik var 3 måneder gammel, før lægerne fandt ud af, at han har en sjælden stofskiftesygdom kaldet homocystinuri. Sygdommen forgifter ham og forhindrer en normal udnyttelse af næring fra maden.

Jeg er hjerneskadet



Frederik har vundet 47 svømmemedaljer. Han blev opdaget af Parasport Danmark som 13-årig, vandt guld til Special Olympics som 16-årig og træner nu som 19-årig til at blive udtaget til De Paralympiske Lege. Og nå ja, så har han en hjerneskade. Her er hans historie om at være ung, ambitiøs og ikke helt almindelig.



Mit bedste råd til andre unge

Find noget, du elsker at lave, og koncentrer dig om det.

Og lad det – og ikke en åndssvag sygdom – definere, hvem du er.

Frederik elsker at bevæge sig i vandet og træner mindst fem dage om ugen.

JEG VED GODT, AT JEG IKKE ER ALMINDELIG. Men hvad er det overhovedet at være almindelig? Jeg har en hjerneskade, fordi min sygdom forgifter mig og forhindrer en normal udnyttelse af næring fra maden. Jeg tager medicin for at gøre det bedre. Jeg er nok også lidt langsommere til at fatte beskeder og udregne matematikstykker. Til gengæld er jeg den bedste til butterfly på mit svømmehold. Så mon ikke, det går?

JEG HAR SVØMMET, SIDEN JEG VAR 4-5 ÅR. Jeg elsker at være i vandet, bruge min krop og mærke, hvordan mine muskler sætter fart på. Jeg var 10 år, da jeg vandt min første

medalje – bronze. Den gav mig lyst til at vinde flere. Tre år senere blev jeg opdaget af et par trænere fra Parasport Danmark. De tilbød mig at være med i fællestræning. Så blev jeg for alvor ambitiøs og deltog i danske og nordiske mesterskaber.

HØJDEPUNKTET VAR, DA JEG VAR MED TIL

SPECIAL OLYMPICS – det ypperste stævne inden for svømning for udviklingshæmmede. Jeg både svømme- og styrketrænede som aldrig før. Og så en dag stod jeg i en svømmehal i Abu Dhabi og vinkede på storskærmen, da mit navn blev kaldt op: "Frederik from Denmark".



Frederik går på specialskole og bruger det meste af sin fritid i svømmehallen. Når han skal slappe af, er det med musik i ørerne.

“ Jeg ved godt, at jeg ikke er almindelig. Men hvad er det at være almindelig?

Op på skamlen, på med svømmebrillerne, "on your marks". Et enkelt pift med fløjten, og min krop ramte vandet.

JEG FATTEDE IKKE, AT JEG KOM FØRST I MÅL. Jeg havde vand i mine skelende øjne og kunne slet ikke se mit navn under nr. 1 på tavlen. Men hold da op, hvor var det vildt, da jeg forstod, at jeg havde vundet guld. GULD! At stå der på podiet, bukke sig ned og få sin guldmedalje på. Så glemmer man alt om en hjerneskade. Jeg vandt GULD.

JEG ER STOLT AF DEN GULDMEALJE. Da jeg kom hjem, stod familie og venner med flag i lufthavnen. På skolen overraskede mine lærere og skoleinspektøren mig, og jeg trådte ind i klasseværelset til lyden af "We Are the Champions". Så kom min svømmetræner og hentede mig – for borgmesteren havde inviteret os til rådhuspandekager. Og da jeg skulle ned at træne, holdt klubben en fest for mig, og lokalbladet interviewede mig, og selv TV 2 Øst kom forbi. Så kom jeg i fjerneren. Jeg blev også inviteret til Guldfest



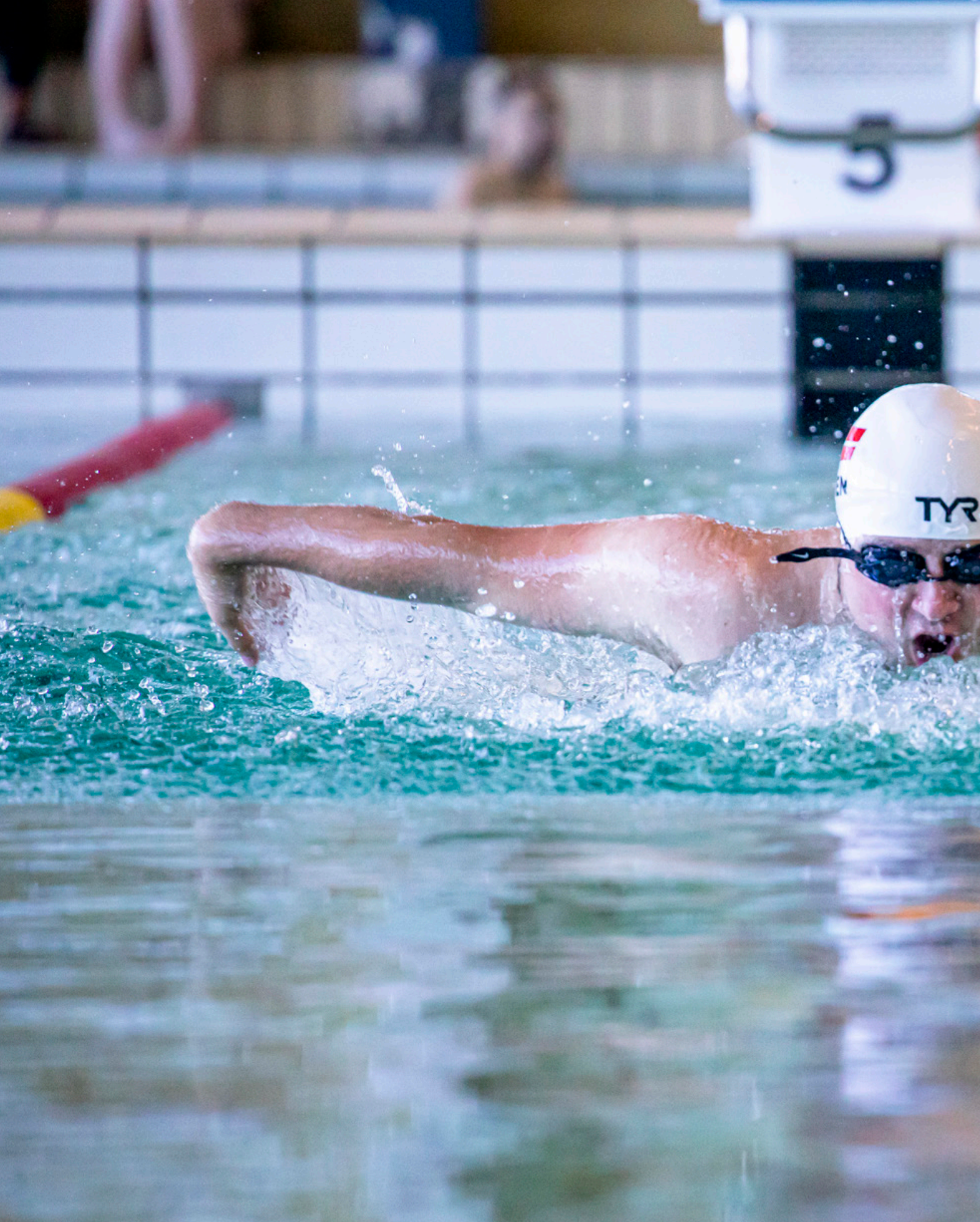
– en fest for de idrætsfolk, der har vundet guld det seneste år. Det var nice.

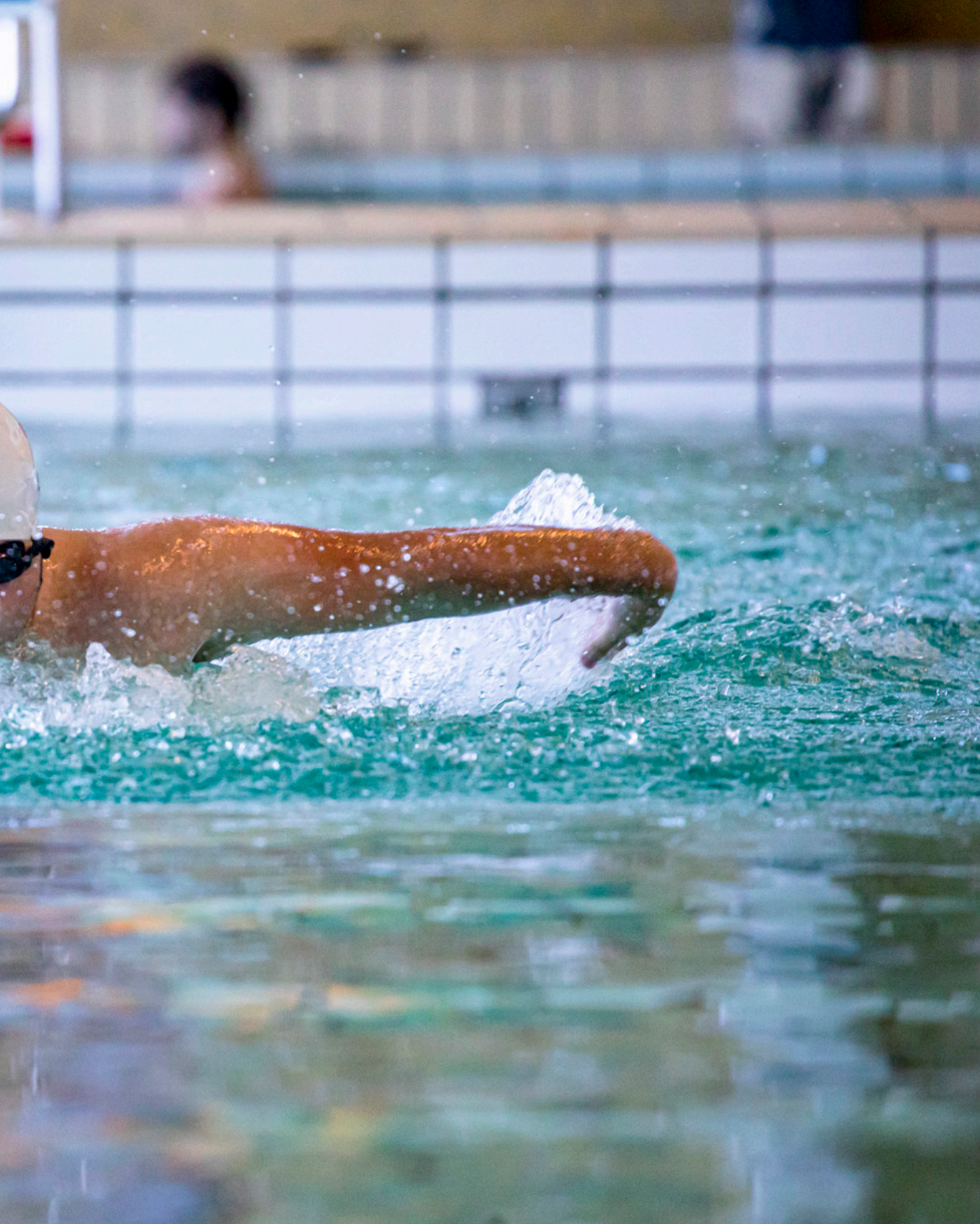
SÅ NU VIL JEG HAVE MERE. Jeg ligger på landets Top 3-liste over bedste handicapsvømmere. Hvorfor ikke ligge på Top 1? Men mest af alt vil jeg forfærdelig gerne med til De Paralympiske Lege. Det er svært, der er mange krav, og presset er stort. Men jeg giver ikke op. Jeg elsker at svømme. Svømningen får mig til at glemme, at jeg er hjerneskadet. I stedet tænker jeg bare på, hvor fedt det er at svømme. Så jeg vil have lov at drømme og kæmpe for mit mål. Så jeg håber, du hepper på mig til næste *Paralympics*.



Frederik blev *Special Olympics World Games* mester
og vandt guld i 100 m butterfly for tre år siden.







Andrea er født med Pompes sygdom – en muskelsygdom, der uden behandling vil svække hendes muskler.



JEG LEVER I TO VERDENER

Andrea ligner så mange andre 16-årige gymnasiepiger.
Hun elsker at hænge ud med vennerne, feste og binge Netflix-serier.
Alligevel er Andrea ikke helt som veninderne. Hun har nemlig en usynlig muskelsygdom, som betyder, at hun har været ind og ud af hospitalet hele sit liv.

JEG HAR DET, SOM OM JEG LEVER I TO VERDENER. I den ene verden går jeg i gymnasiet, tager til fester og føler mig ung og udødelig. I den anden verden er jeg på hospitalet, hvide kitler spørger til behandling, kost og motion, og jeg føler mig langt fra udødelig.

JEG SER IKKE SYG UD, men jeg ved godt, at jeg er lidt anderledes. Mine venner behøver ikke behandling. Det gør jeg. Uden den vil mine muskler gå i forfald. Men behandlingen æder min energi, så jeg er afhængig af pauser i løbet af dagen. Ellers siger min krop STOP – uden advarsel. Og så kan jeg ikke andet end at lægge mig ned og gøre in-gen-ting.

MINE VENNER HAR INGEN STOPKNAP. De kan feste hele natten, sove længe og så komme sig. Jeg skal bruge flere dage på at komme mig, hvis jeg ignorerer min stopknap. Det gør jeg nogle gange, fordi jeg vil have lov til at være med, hvor det sker. Men så ved jeg godt, at jeg kommer til at bruge hele

weekenden i sengen. Det er vildt irriterende bare at ligge der i sengen, vågen, og ikke kunne noget. Jeg er *out of order*.

TIDLIGERE BLEV JEG FRUSTRERET OG KED AF DET, når kroppen sagde stop og bandt mig til sengen en hel dag. Det er ret så svært at acceptere, at man ikke kan en skid, selvom hovedet fungerer. Men så hørte jeg en podcast med en ung pige med hele fem diagnoser! Hun kendte absolut også til off-dage. Men dagene havde fået et andet navn: Bonusdage.

EN BONUSDAG ER EN DAG, HVOR ALT, DU GØR, ER EN BONUS. Får jeg smurt en mad, er det en bonus. Spiller jeg kort med min søster, er det en bonus. Ser jeg fire afsnit af en serie på Netflix, er det en bonus. Udgangspunktet er, at jeg ikke får lavet noget som helst på en bonusdag. Det kan jeg vælge at være negativ over, som jeg var tidligere. Eller jeg kan se på de små ting, jeg trods alt får gjort, som noget positivt – en bonus.



"Scooteren gør det mere synligt, at jeg ikke er helt som de andre," fortæller Andrea. "Til gengæld har jeg mere energi til at gøre det, der er sjovt."

“

Mit liv er afhængig af pauser i løbet af dagen.



SELVFØLGELIG ER DET IRRITERENDE, AT JEG IKKE ALTID KAN, HVAD JEG VIL. Men jeg har fundet ud af, at jeg kan meget, hvis jeg planlægger min dag nøje med plads til pauser undervejs. Jeg kender efterhånden min krop og mine grænser utroligt godt, så jeg kan være med til det meste, hvis jeg planlægger det grundigt.

JEG HAR BRUG FOR HJÆLP FOR AT HAVE NOK ENERGI.

Jeg vil gerne prioritere min skole og mine venner. Skolen er et must, så hvis jeg også skal have energi til mine venner, skal jeg gøre hverdagspraktik så let som muligt for mig. Derfor har jeg fået en scooter. Den giver mig frihed – uden at stjæle min energi. I stedet for at bruge min energi på transporten, har jeg nu mere energi til alt det sjove, der sker mellem transporttiderne.

JEG HOLDER MINE TO VERDENER SÅ ADSKILT SOM

MULIGT. Selvfølgelig er der ting, som jeg hverken kan eller vil skjule for mine venner. Men jeg gider ikke tænke på min sygdom konstant. Jeg er mere end Andrea med Pompes sygdom. Jeg er Andrea, der går i gymnasiet, fjoller med veninderne og laver TikToks. Jeg vil have lov til også at være ung.



Mit bedste råd til andre unge

Fortæl, at du har en sygdom, med det samme. Du behøver ikke at fortælle alt, bare nok til, at folk forstår, hvorfor du handler, som du gør. Det kan være svært at få sagt, for hvornår og hvordan får man lige fortalt det? Men det er besværet værd, for det gør det bare så meget lettere bagefter.



MØD ANDRE MED POMPES SYGDOM I FAMILIEN

Pompeforeningen er til for at støtte danskere med Pompes sygdom og deres familier. Her kan du spørge andre med Pompes i familien til råds om alt fra hverdagspraktik til dialog med myndighederne. Foreningen samarbejder også med udenlandske foreninger for at lade sig inspirere af erfaringer fra andre lande. Formanden er far til en ung kvinde med Pompes sygdom. Læs mere på pompeforeningen.dk.



Andrea elsker at være sammen med vennerne og gør meget ud af at planlægge sin dag, så hun har energi til det sociale.

“
*Jeg vil have
lov til også
at være ung.*

Hvad er Pompes sygdom?

Pompes sygdom er en meget sjælden, arvelig muskelsygdom. Kun ca. 20 danskere har diagnosen. Sygdommen skyldes en genfejl, der forhindrer kroppen i at producere nok af et vigtigt enzym. Enzymet er med til at nedbryde stivelse i muskelcellerne. I stedet ophober stivelsen sig i musklerne og ødelægger musklernes struktur. Derfor er det mest almindelige symptom på Pompes sygdom svækkede muskler.

Folk med Pompes sygdom kan gå dårligt, snubler let og kan have svært ved at trække vejret. Pompes kan nemlig også svække vejrtrækningsmuskulaturen. Hvordan og hvor meget, sygdommen udvikler sig, varierer.

Folk, der har Pompes i familien, kan få taget en blodprøve, der viser, om de har mangel på enzymet, og om de er bærere af sygdommen. Det er også muligt at undersøge, om et foster har arvet sygdommen, vha. genanalyse. Det kræver flere undersøgelser for at kunne diagnosticere Pompes sygdom.

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

Læs mere om Pompes sygdom
på sjældnesygdomme.dk

Kilder: Lægehåndbogen, Muskelsvindfonden



Andrea elsker at lægge makeup. Hun føler, at hun får slappet af og ladet op, når hun sidder foran spejlet.



For mig er det normalt at se anderledes ud

”Jeg ser ud, som jeg gør. Mit udseende skal ikke afholde mig fra at leve det liv, der gør mig glad. Hvorfor skulle det det?” spørger 24-årige Benjamin. Han har aldrig fået tænder, har intet hår og kan ikke svede. Folks blikke har han til gengæld ofte mærket.

FOR MIG ER DET NORMALT AT SE ANDERLEDES UD. Det har jeg altid gjort. Jeg er vokset op med folk, der glør i Netto eller bekymret spørger, om jeg har kræft, fordi jeg ikke har noget hår på hovedet – kun lidt tyndt fehår. Det er selvfølgelig specielt, men omvendt har det givet anledning til at fortælle om min sygdom. Jeg foretrækker klart, at folk spørger, fremfor at jeg fornemmer snakken i krogene.

JEG VAR TANDLØS, INDTIL JEG SOM 6-ÅRIG FIK GEBIS – altså en tandprotese. Jeg skulle lære at tale igen – nu med tænder.

JEG BLEV DRILLET FOR MIT UDSEENDE. Jeg var skaldet, havde ingen tænder og var spinkel og knoglet af kropsbygning. Men det gik mig sjældent på særligt længe. Jeg gad ikke bruge energien på det. Jeg ville hellere være sammen med de gode kammerater, jeg var så heldig at have. De fik mig væk fra drillerierne og viste mig, at jeg var lige præcis, som jeg skulle være: Mig selv.





Benjamin bruger meget af sin fritid på at spille paintball på professionelt plan.



MØD ANDRE MED EKTODERMAL DYSPLASI

ED Danmark er som patientforening med til at skabe netværk og langvarige relationer for danskere med ektodermal dysplasi og deres pårørende. Som medlem bliver du inviteret til arrangementer, hvor du kan møde både børn, unge og voksne, der lever med sygdommen. Læs mere på ed-danmark.dk.



“

*Jeg glemmer tit, at jeg har en sygdom.
Når jeg ikke tænker over det, så tænker
andre nok heller ikke så meget over det.*

DA JEG BLEV TEENAGER, BARBEREDE JEG BABYDUNENE AF SKALLEN. Det var lettere at være helt skaldet end at rende rundt med fehår. Min far barberede også håret af – han var vist ikke helt tilfreds med månen. Jeg kan huske, da vi stod sammen i kælderens og barberede vores hår af. Det lyder måske åndssvagt, men det var et *moment*. Det fik mig til at føle, at det var normalt ikke at have hår på hovedet.

I DAG GLEMMER JEG NOGLE GANGE, AT JEG HAR EN SYGDOM. For det er jo bare sådan, jeg er. Jeg har ikke noget hår på hovedet, og mine tænder er fake. Sådan har det altid været. Men der er dog én ting, der kan være ret irriterende: Jeg kan ikke svede. Det lyder måske fedt, men forestil dig, at du stiller en vandflaske i solen og efterlader den der et par timer. Sådan føles det at være i min krop, når jeg får det varmt.

DET ER PISSEIRRITERENDE, for alt det sjove sker jo, når solen bager. Strandture, sommerfester, spejderture. Jeg gider ikke gemme mig derhjemme, mens jeg krammer *air con'en*. Jeg vil være med. Jeg skal ikke gå glip af alt det sjove. Så jeg har forsøgt mig med forskellige løsninger for at kunne klare varmen: Jeg bruger kølevest, hælder vand i min kasket og lægger håndledskølere i skoene. Og så drikker jeg voldsomt meget vand. Godt nok skal jeg på toilettet hele tiden, men jeg kan være med. Det er det vigtigste.

Mine bedste råd til andre unge

Vælg dine venner med omhu. Folk, der ser ned på dig pga. din sygdom eller hele tiden skal kommentere, hvor synd det er for dig, er i min optik ikke værd at samle på.

Rigtige venner skal kunne se, hvem DU er. Og lidt glemme, at du for resten har en sygdom eller måske ser lidt anderledes ud.



“

*Jeg ser ud,
som jeg gør.*





Benjamin er i gang med at uddanne sig til socialpædagog.

“
*Jeg elsker at møde
mennesker og være
med til at udvikle
og støtte dem i
deres liv.*”

DU HAR SELV ET ANSVAR FOR,
HVORDAN DIT LIV MED EN SJÆLDEN
SYGDOM BLIVER. Selvfølgelig kan der

være begrænsninger, men hvordan du håndterer dem, er op til dig. Jeg ser måske ikke helt normal ud, men det betyder ikke, at jeg skal gemme mig derhjemme. Var jeg blevet hjemme som barn for at fundere over drillerierne, tror jeg ikke, at jeg havde været den samme person i dag. Jeg havde næppe haft så mange venner, måske havde jeg aldrig mødt min kæreste, og jeg havde nok heller ikke turdet vælge den uddannelse, som giver mening for mig.

JEG VIL GERNE HJÆLPE ANDRE UNIKKE Mennesker. Dem, der har brug for lidt ekstra støtte. Jeg er ved at uddanne mig som socialpædagog og er lige nu i praktik på et bosted for handicappede med dom. Jeg elsker det. Det giver så meget mening for mig at være med til at udvikle og støtte borgere i deres liv. Vi er alle lidt "anderledes". Men vi bestemmer selv, hvordan det skal forme vores liv.

Benjamin bor sammen med sin kæreste,
som han mødte på Tinder for mere end
fem år siden.



Hvad er ektodermal dysplasi?

Ektodermal dysplasi er en fejl i et eller flere gener, der spiller en rolle i udviklingen af bl.a. hud, hår, tænder og svedkirtler.

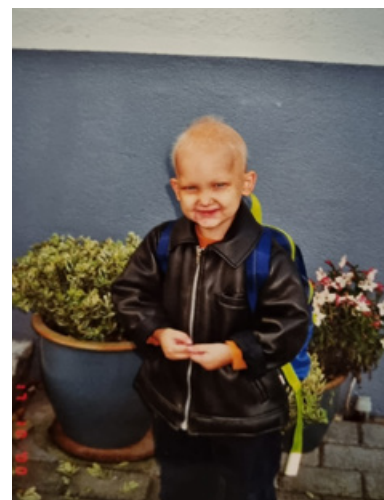
Typisk for sygdommen er, at man ikke har så meget hår, og at det hår, man har, er tyndt. Ens tandsæt er også sparsomt, og de tænder, man har, kan se abnorme ud. Mange gennemgår flere tandoperationer og får en tandprotese. Den almindeligste form for ektodermal dysplasi hedder Hypohidrotisk Ektodermal Dysplasi (HED), som betyder, at man mangler svedkirtler og ikke kan svede. Det vil sige, at man ikke kan komme af med sveden, men i stedet bliver overophedet inde i kroppen og får det dårligt.

Sygdommen er arvelig, men kan også opstå spontant. Det estimeres, at omkring 250 danskere lever med HED¹.

Trods dens sjældenhed kan sygdommen optræde i omkring 200 forskellige former i forskellige sværhedsgrader.

Ektodermal dysplasi kan ikke helbredes, men forskellige tiltag kan begrænse symptomer og forebygge komplikationer.

Kilder: ED Danmark,
Lægehåndbogen, sundhed.dk



Benjamin fik sin første tandprotese som 6-årig. Siden er der kommet flere til i større størrelser.





5 tips til unge

Du har ikke valgt at have en sjælden sygdom. Og kunne du have valgt, havde du sikkert valgt den fra. Det er ikke en mulighed, men der er valg, du kan træffe, som kan forme dit ungdomsliv med sygdommen. Og det behøver ikke betyde, at du skal gå glip af hverken skoleudflugter, sport eller fester. Det fortæller overlæge Hanne Hove, som her deler fem gode råd til, hvordan du kan håndtere dilemmaer i dit ungdomsliv, når du har en sjælden sygdom.



HANNE HOVE

Hanne Hove er overlæge ved Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet og specialist i medfødte ansigts- og kranie misdannelser. Derudover er hun også specialiseret i sygdomme, der påvirker vækst og udvikling af skelettet samt andre medfødte genetiske syndromer.

#1

SPAR ENERGI OP

Det kræver både planlægning og hjælp at kombinere sjælden sygdom med fx en skoleudflugt. Måske er du bekymret for, hvordan du skal klare dig væk hjemmefra, eller hvordan du skal klare lange dage med mange aktiviteter? Inden du tager afsted, kan du overveje, hvordan du skal bruge din energi, så du har energi til det, der er vigtigst for dig. Du kan fx aftale med dine lærere, at du springer de fysisk krævende aktiviteter over, så du har energi til det sociale.

Aftal det hellere på forhånd, end når du står midt i det.

#2 BEGRÆNS RISIKOEN, IKKE DIG SELV

Elsker du fysisk aktivitet, skal du tillade dig selv at være med til fx motionsløb eller trampolin-hop med dine venner. Men forsøg at skabe nogle rammer, der begrænser risikoen for, at du kommer til skade. Kan du lide at hoppe i trampolin, så hop fx alene. Så er der mindre risiko for, at du slår dig. Og selvom I må skiftes til at hoppe, er det stadig noget, der kan få de fleste til at grine.

#3 TAG IKKE UNØDVENDIGE CHANCER

Når sport bliver konkurrencepræget, er risikoen for at komme til skade større. Det gælder fx fodbold på højt plan. For når fløjten lyder, og kampen er gået i gang, kan det være svært at huske at passe på sig selv. Men tag ikke unødvendige chancer i konkurrencens navn. I stedet må du overveje, om der findes en anden måde, du kan være med på. Er der fx et andet hold, du kan spille med? Eller kan du hjælpe træneren med at træne de andre?

“

*I sidste ende er det dig, der bestemmer,
hvor dine grænser går*



#4 SIG JA – OGSÅ SELVOM DET IKKE ALTID ER FORNUFTIGT

Det kan være en udfordring, at det, der gør én glad, ikke altid er det mest fornuftige. Sådan er det fx med fester. Er du ung, og har du en sjælden sygdom, føles det måske mest fornuftigt at sige 'nej, det kan jeg ikke', når du bliver inviteret til dans, drinks og disko. For ofte ved du godt på forhånd, at hvis du danser hele natten, så vil du være helt smadret dagen efter. Det kan være en dyr pris at betale. Men det kan stadig godt være det værd, hvis det gør dig glad.

#5 SÆT DINE EGNE GRÆNSER

Dine forældre og din læge kan vejlede dig, men i sidste ende er det dig, der ved, hvor dine grænser går, når det kommer til din fysiske og psykiske formåen. Og hvornår det kan være værd at overskride de grænser. Det er jo dig, der mærker prisen. Bare husk at passe på dig selv, særligt i sårbare situationer, hvis du fx lige har været syg. Sæt de grænser, der gør det muligt at leve det liv, du gerne vil – med sygdommen som påhæng.



Camille er født med en sjælden øjensygdom, der gør, at hun næsten ikke kan se. Men genterapi har givet hende nye muligheder.

Genterapi ændrede *min* fremtid

Camille ser ekstremt dårligt. Hjemmet er lyst op som et tv-studie, hun kan ikke læse noget under skriftstørrelse 60 og siger nej til fester og socialt samvær, fordi hun ikke vil være en belastning for sine venner. Og så ser hun ind i en fremtid, hvor hun vil miste synet helt. Men det ændrede sig alt sammen for et år siden.

HAR KUN 10 PROCENT SYN
"Jeg ser meget udetaljeret. Jeg kan godt se et træ, men ikke bladene. Jeg kan godt se mine forældre, men ikke deres ansigtstræk. Jeg kan godt se – bare ikke særlig meget."

Det fortæller 18-årige Camille, der er født med den sjældne øjensygdom RPE65-relateret nethindedystrofi. Sygdommen betyder, at hun hele sit liv har haft et syn på omkring 10 procent. Og at hun inden sin 30 års-fødselsdag vil få et syn på 0 procent – hun vil blive blind. Eller sådan så hendes fremtid ud indtil for et år siden, hvor hun fik genterapi.

SAVNER FRIHED...

"Jeg har altid set elendigt, så på mange måder har jeg vænnet mig til det. Men som jeg er blevet ældre, savner jeg

frihed til at gøre, hvad jeg vil – uden at være afhængig af andre. Jeg kan ikke tage nye steder hen uden at have nogen at støtte mig til. Jeg kan ikke tage bussen alene. Jeg kan ikke se nok til at kunne orientere mig, når det er mørkt," fortæller Camille, der især i teenageårene har følt sig anderledes end vennerne.

...OG FÆLLESSKAB

"Jeg er ligeglad med tøj og makeup, for jeg kan alligevel ikke se detaljerne. Fester dur jeg heller ikke til, for her er belysningen afdæmpet. Og skal jeg på date med en fyr fra nettet, er det ret akavet, at mine forældre bliver nødt til at følge mig. Så for det meste bliver jeg hjemme og føler mig udenfor. Og selvom folk er søde og inviterer mig med, så har jeg ikke lyst. For jeg føler mig som en belastning med al den hjælp, jeg har brug for."





Hvad er nethindedystrofi?

Den arvelige øjensygdom RPE65-relateret nethindedystrofi skyldes en fejl i det gen, der hedder RPE65. Genet sikrer, at de lysfølsomme sanseceller i øjets nethinde fungerer, som de skal. Når RPE65-genet er defekt, går sansecellerne til grunde. Det betyder, at nethinden går i stykker, og man gradvist mister sit syn.

Når man har RPE65-relateret nethindedystrofi, ser man nogenlunde som, hvis man som normaltseende gik rundt med solbriller i mørket. Læsning, bilkørsel og detaljeret arbejde med hænderne er ikke en mulighed. Omkring 30-årsalderen vil mennesker med denne øjensygdom blive helt blinde.

Genfejlen er meget sjælden. I Danmark er der omkring 30, der er diagnosticeret med sygdommen.

Indtil 2020 fandtes der ingen behandling for sygdommen. I dag er det muligt at få genterapi, hvor man sprøjter behandlingen ind i øjet for at genskabe de tabte sanseceller i nethinden. Der er ingen garanti for, at genterapien gør en forskel, men der er chance for, at behandlingen forbedrer synet markant og forhindrer totalt synstab på sigt.

Kilde: Sundhed.dk, Øjenforeningen



“

Genterapi har givet mig frihed.

NYT HÅB

Men for et år siden ændrede alt sig. En ny genterapi udviklet til Camilles sjældne øjensygdom blev godkendt, og for første gang nogensinde var der en behandling, der måske kunne give Camille et bedre syn. Camille fik sprøjtet genterapi ind i først det ene øje og ugen efter i det andet øje.

”De første dage var alt sløret. Men så pludselig gik jeg rundt i hjemmet uden at famle mig omkring. Vi glemte at tænde det ekstra stærke lys, uden at jeg tænkte over det. Og da jeg var ude at gå en tur en vinterdag, så jeg månen for første gang i mit liv,” fortæller Camille.



"For første gang i mit liv kan jeg sidde med en almindelig bog og læse den," fortæller Camille, der tidligere måtte forstørre tekster op på skærmen, så man kun kunne læse en halv sætning ad gangen.



"Jeg har altid været afhængig af andre mennesker, fordi jeg har set så dårligt," fortæller 18-årige Camille.

NY FRIHED

I dag, et år efter, er Camilles liv forandret. Hun ser stadig dårligt og er stærkt svagsynet. Men ikke lige så meget, som hun var tidligere.

"Jeg kan orientere mig bedre i flere af døgnet's timer – uden at støtte mig til nogen. Jeg kan danse om juletræet i dæmpet belysning. Og jeg kan se folk i øjnene. Før var øjnene et par sorte prikker, nu kan jeg se øjets konturer og holde øjenkontakt."

FREMTID MED MULIGHEDER

Forandringerne er mange, men størst af alt er den forandrede fremtid – en fremtid, hvor blindhed er erstattet af nye muligheder.

"En fremtid med uddannelse og arbejde er blevet mere realistisk for mig. Mere overskuelig. Jeg har lettere ved at lære nyt, jeg behøver ikke hjælpemidler, jeg tror mere på mig selv. Så nu har jeg skrevet mig op til et års udveksling i USA næste år. Det var utænkeligt for et år siden. Og så skal jeg til fest på fredag. Det er lidt vildt, men jeg glæder mig."



FÅ RÅDGIVNING OM ØJENSYGDOMME

Øjenforeningen forebygger og bekæmper øjensygdom og blindhed. Gennem forskning og oplysning bidrager foreningen til bedre behandlinger og færre blinde, så flere kan se hele livet. Som medlem kan du benytte dig af en gratis telefonrådgivning med en øjenlæge. Læs mere på ojenforeningen.dk.

Genterapi – myte eller mirakelkur?

Forestil dig, at du er til kontrol på hospitalet for din uhelbredelige, sjældne sygdom. Du bliver bedt om at lægge dig på briksen og slappe af. Lægen hiver en sprøjte frem, og efter et magisk prik med genterapi får du at vide, at du nu er rask. Det lyder for godt til at være sandt — og det er det desværre også. Men genterapien giver håb for danskere med sjældne sygdomme, fortæller overlæge og forsker i genterapi.

H VAD ER GENTERAPI?
"Genterapi kan korrigere en genfejl, så en person, der er født med en arvelig sygdom, kan blive mindre syg eller sgar helt rask." Det fortæller Andreas Glenthøj, der er overlæge og forsker i genetiske blodsygdomme på Rigshospitalet. Men genterapi har også en pris, understreger han.

MYTEN OM GENTERAPI
"Ofte hører man genterapi omtalt som en mirakelkur, der er løsningen på alt ondt. Som om man med genterapi kan klippe-klistre i arvemassen, så man kan fjerne den fejl, der er årsag til sygdommen. Men så simpelt er det desværre ikke."

HVORDAN FOREGÅR GENTERAPI?
Men hvis ikke man indsætter et raskt gen i stedet for det defekte gen, hvad går genterapi så ud på?

"Vi retter ikke genfejlen med den nuværende teknologi. Vi tilfører i stedet kunstige, raske gener," forklarer Andreas

og uddyber: "I stedet for at erstatte genet, sprøjter vi et kunstigt gen ind i kroppen til at supplere det syge gen. Det kunstige gen tvinger kroppen til at begynde at producere det, som kroppen har manglet pga. det syge gen. Genterapien kurerer på den måde en person funktionelt – men genetisk har personen faktisk stadig sygdommen."

Man har altså stadig genfejlen med denne type genterapi. Men det nye, kunstige gen har taget magten.

HVILKE RISICI ER DER VED GENTERAPI?
Er alt så bare godt, efter man har fået en enkelt behandling med genterapi?

"Der vil altid være bivirkninger forbundet med en behandling. Det er der også med genterapi. I nogle tilfælde er bivirkningerne så milde, at genterapien er tæt på at være den mirakelkur, man læser om i aviserne. I andre tilfælde er genterapi ikke helt så mirakuløst," fortæller Andreas.



**ANDREAS
GLENTHØJ**
er overlæge i
blodsygdomme og
forsker i genterapi.



Hvornår kommer der genterapi til DIN sjældne sygdom?

Genterapi er endnu en meget ny behandlingsform, som kun er udviklet og godkendt til få sjældne sygdomme. På sigt vil der komme flere genterapier, men det tager mange år at udvikle behandlingen og få den godkendt. Sideløbende med udvikling af genterapi udvikles også mange målrettede behandlinger, som også kan give en tæt på mirakuløs effekt, fortæller Andreas Glenthøj.

"Vi retter ikke genfejlen med genterapi. Vi tilføjer i stedet kunstige, raske gener," forklarer Andreas Glenthøj, der forsker i genterapi.

“Genterapi er en beslutning, du skal leve med *altid* – og forhåbentlig en beslutning, du *aldrig* fortryder.

"Jeg behandler blodsygdomme, der ofte sidder i knoglemarven. Her er det nødvendigt at tage stamceller ud af knoglemarven for at tilføje genterapi og bagefter sende de behandlede stamceller tilbage i kroppen. Men behandlingen virker kun, hvis vi også fjerner de gamle, syge stamceller fra knoglemarven. Og det kan vi kun gøre med en høj dosis kemoterapi."

GODE CHANCER – HVIS DU TØR TAGE CHANCEN

Kemoterapi har som bekendt en del bivirkninger både nu og her og potentielt også på sigt. Og det er her, at genterapi er som et tveægget sværd, fortæller Andreas.

"Vi har gode chancer for at kunne kurere sygdommen

– men i nogle tilfælde er der risiko for alvorlige bivirkninger. Så vil du tage chancen?"

INGEN GARANTI FOR KUR

Andreas understreger, at genterapi virkelig kan være imponerende effektiv. Men der er ingen garanti for kur. Og heller ingen garanti for, om man kommer til at opleve alvorlige bivirkninger eller ej.

"Tænk dig grundigt om, inden du takker ja til genterapi. For nogen er det det rigtige, for andre giver det bedre mening at vente, til vi er kommet lidt videre i udviklingen. Husk, at genterapi er en beslutning, du skal leve med altid – og forhåbentlig en beslutning, du aldrig fortryder."

Jeannie manglede svar:

Svarene fandt hun i et *fællesskab* med 3000 andre

Jeannie har været ind og ud af hospitalet hele sit liv på grund af en sjælden immundefekt. Som barn lærte hun hurtigt hospitalets procedurer og personale at kende. Men da hun overgik til voksenafdelingen og flyttede hjemmefra, gik det op for hende, at hun til gengæld ikke kendte sin sygdom ret godt. Et helt særligt fællesskab hjalp hende til at finde de svar, hun søgte.

H VAD FEJLER JEG?

Man kan ikke læse sig til alt. Det ved Jeannie på 25 år, der er født med den sjældne immundefekt neutropeni (også kaldet Kostmanns syndrom). En sygdom, der betyder, at hun har nedsat immunforsvar og får behandling, fordi hendes knoglemarv ikke danner nok hvide blodlegemer. Sådan har det altid været. Men da Jeannie som 19-årig stod på tærsklen til voksenlivet, gik det op for hende, at hun ikke vidste ret meget om sin sygdom:

”Jeg følte, at der var mange huller i min viden. I starten kendte jeg ikke engang det konkrete navn på min sygdom. Så fik jeg 100 sider i fagsprog fra min børnelæge. Der fandt jeg ud af, at det hed Kostmanns syndrom. Men ellers havde jeg ingen idé om, hvad sygdommen betød, og hvilke erfaringer andre som mig havde gjort sig.”



Jeannie fandt støtte i en Facebook-gruppe.



25-årige Jeannie er født med immundefekten neutropeni (også kaldet Kostmanns syndrom). Sygdommen betyder, at hun har et dårligt immunforsvar, fordi knoglemarven ikke danner nok hvide blodceller. Jeannie får behandling, der får hendes knoglemarv til at danne flere hvide blodceller.



MØD ANDRE MED IMMUNDEFEKTER

Immun Defekt Foreningen er en dansk landsforening, hvor du kan møde andre personer med immundefekter og deres pårørende ved at deltage i foreningens arrangementer. Læs mere om foreningen på idf.dk



”Det er rart at finde ud af, at der er andre derude, som oplever noget af det samme, som jeg gør. Her er der nogen, jeg kan spejle mig i,” fortæller Jeannie om at indgå i et fællesskab på Facebook.

“

Jeg lærer, hvordan sygdommen passer ind i deres liv og dagligdag.

3 fordele ved Facebook-grupper

- 1.** Du kan blive klogere på din sygdom og udveksle erfaringer med andre med samme sygdom.
- 2.** Du kan få råd og svar på spørgsmål fra andre, som måske har prøvet at stå i samme eller lignende situationer.
- 3.** Du kan trygt dele dine usikkerheder, bekymringer og overvejelser med andre, der ligesom dig skal takle sygdom og udfordringer i hverdagen.

FORSTÅR MIN SYGDOM BEDRE

Jeannie begyndte at søge på nettet. Og der faldt hun over Facebook-gruppen Neutropenia Support:

”Der var over 3000 medlemmer i gruppen! I Danmark kunne jeg dårligt nok finde en gruppe med 10 medlemmer. Det var helt vildt, og det gav mig flere aha-oplevelser at læse, hvad de skrev i gruppen. For eksempel føler jeg mig ofte træt som en 80-årig. Jeg har tænkt, det måske skyldtes træning eller arbejde. Men mange i gruppen skrev, at det oplever de også. Så nu giver jeg mig selv mere lov til at slappe af med trætheden.”

NOGEN AT SPEJLE MIG I

I dag har Facebook-gruppen over 3500 medlemmer, som deler alt fra gode kostråd til erfaringer med behandling og hverdagsproblemer med hinanden. Og for første gang i sit liv har Jeannie mødt nogen, der virkelig forstår hendes sygdom:

”Det er rart at finde ud af, at der er andre derude, som oplever noget af det samme, som jeg gør. Her er der nogen, jeg kan spejle mig i.”



Jeannies sygdom er kommet mere i kontrol, i takt med at hun er blevet voksen, men hun skal stadig passe på sig selv. På papiret kan hun i dag leve et næsten helt almindeligt liv.

GØR MIN HVERDAG LETTERE

Efter Jeannie har fundet Facebook-gruppen, har hun fået et stort netværk, som hun kan sparre med. På tværs af landegrænser, alder og levevilkår har de opbygget et stærkt fællesskab i gruppen, fortæller Jeannie:

”Vi har et tæt sammenhold. Vi ved jo, hvad vi hver især gennemgår. Og at det kan være svært til tider. Det gør min hverdag lettere, at jeg lærer, hvordan de passer sygdommen ind i deres liv og dagligdag. Der er nogle, der har levet med neutropeni i 50 år. På nogle punkter har de nærmest mere viden om sygdommen end forskerne på området.”

HOPPER IKKE HOVEDKULDS UD I NOGET

Når de andre i gruppen har spørgsmål, hjælper Jeannie gerne, ligesom hun er taknemlig for den hjælp og de tips, hun selv får. Men hun har også sin kritiske sans med sig. Læser hun noget inde på gruppen, som lyder interessant, undersøger hun det grundigt:

”Inden man begynder at proppe sig med alt muligt eller ændre vaner, er det godt at få et sundhedsfagligt blik på det. For selvom noget kan fungere for nogle, betyder det ikke, at det er en sund eller rigtig måde at gøre det på. Så jeg vender tingene med min hæmatolog, inden jeg lægger vanerne om.”

FREMTIDEN BYDER PÅ NYE SPØRGSMÅL

Jeannies sygdom er kommet mere i kontrol, i takt med at hun er blevet voksen. Men hun har stadig spørgsmål, der kræver andre svar end dem, lægerne kan give. Heldigvis ved hun nu, hvor hun kan søge de svar:

”Min kæreste og jeg drømmer om at få børn engang i fremtiden, og så er det rart at vide, at jeg kan spørge andre om deres erfaringer med familieliv.”

Jeannie er uddannet socialrådgiver og bor sammen med sin kæreste og deres hund.



Hvad er Kostmanns syndrom?

Kostmanns syndrom er en sjælden, kronisk fejl i immunsystemet. Syndromet betyder, at man har et lavt antal neutrofile hvide blodlegemer. De neutrofile hvide blodlegemer er vigtige for kroppens immunsystem, fordi de hjælper kroppen med at bekæmpe infektioner. Danner kroppen ikke nok neutrofile hvide blodlegemer, bliver immunforsvaret svækket.

Nyfødte med Kostmanns syndrom vil ofte allerede kort efter fødslen få feber og infektion. Er der mistanke om Kostmanns syndrom, vil lægen måle koncentrationen i blodet af neutrofile celler, hvorefter diagnosen kan stilles. Det anslås, at cirka 1 ud af 100.000 personer fødes med Kostmanns syndrom. Det præcise antal personer i Danmark med diagnosen er ukendt.

Uden behandling kan sygdommen medføre alvorlige infektioner. Heldigvis kan man i dag give behandling, der hjælper knoglemarven til at danne flere hvide blodceller og derved styrke immunforsvaret. Med behandling kan langt de fleste leve et mere eller mindre normalt liv med få infektioner og sygehusindlæggelser.

Kilder: idf.dk og
Lægehåndbogen, sundhed.dk

Sommercamp blev en *game changer*

Luna frygtede, at fire dage på sommercamp ville blive anstrengt og smil-pænt-og-vink-agtigt. Hun havde ikke turdet drømme om, at hun og børnene kunne finde et fællesskab, hvor de passede så godt ind. Hør, hvordan SMILfondens sommercamp forandrede alting for hele familien.

GRØNTSAGS-BAZOOKA OG TRYLLESHOW
Det var fire fantastiske dage på sommercamp. Sådan fortæller Luna, som er mor til 7-årige Rosa, der har Treacher Collins syndrom – en væksthæmmelse i ansigtet. På grund af Rosas sygdom var familien med på SMILfondens sommercamp, hvor frivillige havde planlagt en masse sjove aktiviteter, fortæller Luna:

”En af dagene skulle børnene være mad-modige. De lavede deres egen karry, hvor de blandede krydderier, duftede og smagte. De skulle også træde i pedalerne på en cykel, der fik en blender til at lave en smoothie til dem. Og de skulle skyde med en grøntsags-bazooka, der kunne skyde gulerods-stænger ud. De andre dage var der familiedyster og trylleshows. Det var superfedt – børnene jublede!”

PAUSER TIL AT LÆRE HINANDEN AT KENDE

Når der ikke lige var mad eller magi på programmet, samlede de frivillige Rosa og de andre børn på sommercampen til spil og leg. På den måde lærte børnene hinanden at kende.

”Rosa var tryk ved dem og de andre børn. De byttede historier om, hvorfor de var syge. Nogle kunne stolt fremvise store ar på kroppen, mens andre kunne alle navne på personalet på hospitalet. Jeg har aldrig hørt min egen datter snakke om sin sygdom på den måde før. Men jeg har kunnet mærke på Rosa efterfølgende, at hun er begyndt at stå mere ved, at sygdommen er en del af hende.”

“

Jeg har *aldrig* hørt min
datter snakke om sin
sygdom på *den* måde før.



7-årige Rosa har Treacher Collins syndrom. En sygdom, der betyder, at Rosa er væksthæmmet i ansigtet. Hun har hele sit liv haft høre- og sprogveskigheder.

Hvad er Treacher Collins syndrom?

Treacher Collins er et sjældent syndrom, der giver misdannelser i ansigtet. Bl.a. kan det ydre øre mangle, kindbenet kan også mangle eller være lille, og øjnene kan have nedadskrående øjenhuler.

Dertil kan underkæben være lille, hvilket ofte fører til besvær med vejtrækningen. Det opleves især om natten med pauser i vejtrækningen.

Syndromet er medfødt og arveligt, men varierer i sværhedsgrad.

For nogle er syndromet næsten usynligt og erkendes sent, fordi de har så milde træk og symptomer.

For andre er det derimod meget synligt med svære misdannelser i ansigtet. Svære symptomer kan være svære vejtrækningsvanskeligheder, nedsat hørelse eller en kombination sammen med et ændret ansigtstræk.

Den intellektuelle udvikling er normal.

Misdannelserne kan give alvorlige komplikationer, der kan kræve operationer gennem hele livet hos både øjen- og tandlæger og plastik-, kæbe- og øre-næse-halskirurger.

Kun meget få fødes med Treacher Collins syndrom. Der fødes i gennemsnit én om året, og det estimeres, at der lever ca. 50-70 personer i Danmark med denne tilstand.

Kilder: RAREDIS databasen, sjældnediagnoser.dk og Lægehåndbogen, sundhed.dk





“

Sommercampen har
forandret mit og børnenes liv.
Det har givet livsmod
og livsglæde.



"Sommercampen har fået Rosa til at stå mere ved, at sygdommen er en del af hende," fortæller Luna om sin datter.



PLADS TIL AT DELE DE SVÆRE FØLELSER
Mens børnene muntrede sig med leg og fællesskaber, var det for Luna særligt én oplevelse, som kom til at betyde ekstra meget:

”Der var et foredrag om at være forældre og have svære følelser, som ’havde det været bedre, at jeg ikke havde fået mit barn?’ eller ’slår jeg til som mor?’ Vi sidder en masse forældre samlet, og jeg siger til mig selv: ’Nu må du ikke græde. Du skal lade være med at græde.’ Men så kan jeg høre rundt omkring i lokalet, at andre snøfter og græder. Det var for mig et magisk øjeblik. Jeg følte mig set og forstået. For her sad der en flok mennesker, jeg slet ikke kendte, men som græd over det samme som mig.”

“

*Jeg følte mig set
og forstået.*



Rosa elsker at tage sin røde SMIL-t-shirt på og fortælle om 'SMIL-folket', som hun kalder familierne i SMIL.

CAMPEN HAR GIVET NYT GÅPÅMOD

Familien har fået mere end bare gode sommerminder med hjem i kufferten. De har fået nyt gåpåmod. Da familien for nylig var til endnu et SMIL-arrangement, blev Luna nervøs, da hun kiggede rundt uden at kunne genkende nogen ansigter:

"Jeg frygtede, at vi ville stå uden for fællesskabet. Men det gik hurtigt i sig selv. Nu kender mine børn SMILfonden og de frivillige. Så Rosa og hendes søskende løb rundt og fandt på ingen tid nogle at lege med. Og så fik jeg som mor også mere mod på at snakke med de andre forældre. For vi er alle en del af et særligt fællesskab. Vi kender ikke hinanden, men det kan vi komme til!"

Hvem er SMILfonden?

SMILfonden er en velgørende forening, der støtter børn med alvorlige og kroniske sygdomme på tværs af diagnoser. De giver børnene og deres familier et bedre liv ved at skabe stærke, værdifulde fællesskaber og øge deres livskvalitet.

Det gør de ved at give dem en vigtig pause fra sygdom gennem sociale aktiviteter både på og uden for hospitalerne. For eksempel festlige, sociale og kreative arrangementer på hospitalerne, sommercamps, netværksture og rådgivning.

Læs mere på smilfonden.dk

“

*Vi kender ikke
hinanden,
men det kan
vi komme til!*



Guide:

Find dit fællesskab - i Danmark

Eksperten uddyber

#1

SJÆLDNE DIAGNOSER

er en paraplyorganisation med 56 patientforeninger for sjældne sygdomme. Sjældne Diagnoser har et stort overblik over sjældneområdet og står altid klar til at hjælpe med at finde det rigtige fællesskab for dig. De kan både hjælpe dig, der har en diagnose, og dig, som ikke har en diagnose eller patientforening.

Læs mere på sjaldnediagnoser.dk

Pssst! Vidste du, at...

Sjældne Diagnoser har en Helpline – et gratis rådgivningstilbud til dig, der er berørt af en sjælden sygdom. Her kan et tværfagligt team hjælpe dig med alt fra kontakt til andre med sjældne sygdomme til gode råd om, hvordan du navigerer i det kommunale system. Læs om de forskellige tilbud på sjaldnediagnoser.dk/helpline/



#2

SJÆLDNE-NETVÆRKET

er et netværk for dig, der har så sjælden en sygdom, at der ikke findes en patientforening at gå til. Netværket repræsenterer over 200 diagnoser. Som medlem får du en kontaktiliste over andre medlemmer, der evt. 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 sjaldnediagnoser.dk/sjaldne-netvaerket/



Få hjælp til at finde eller kontakte et fællesskab

Sjældne Diagnoser kan hjælpe dig med at finde eller tage kontakt til et relevant fællesskab.

Se mere på sjaldnediagnoser.dk/viden/kontakt-til-andre/

#4 PATIENTFORENINGER

er din genvej til at møde og udveksle erfaringer med andre, der har samme diagnose. Deltag i foreningens arrangementer, og hør bl.a., hvordan andre takler hverdag, diagnose og behandling.

Find en oversigt over patientforeninger på sjaldnediagnoser.dk/medlemsforeninger/

#3 BØRNE- OG FAMILIEFÆLLESSKABER

finder du både på og uden for hospitalerne gennem forskellige foreninger. Fx spreder Danske Hospitalsklovne smil på hospitalerne, hvor også Krea- og Legeheltene sørger for leg og kreative pusterum for børn, der er indlagt. I KidsAids og SMILfonden skaber de gode fællesskaber gennem sjove oplevelser. Vil du vide mere? Slå om på side 52, og hør Luna fortælle, hvordan SMILfondens sommercamp forandrede familiens liv.

MED HJÆLP FRA DIN LÆGE

kan du komme i kontakt med andre patienter med samme eller lignende sjældne diagnose - nogle gange også i udlandet.

#5 FACEBOOK- OG INSTAGRAM-FÆLLESSKABER

bruges især af patienter og pårørende, der har samme diagnose tæt inde på livet. Men der findes også fællesskaber på tværs af diagnoser, som fx Kroniske Influencers på Instagram. Du kan bl.a. bruge fællesskaber på sociale medier til at blive klogere på, hvordan andre løser de hverdagsudfordringer, der kan opstå, når man har en sjælden sygdom. Fællesskaberne kræver som regel, at du søger om medlemskab, før du kan få adgang.

Guide:

Find dit fællesskab - i udlandet

#1

INTERNATIONALE PATIENTORGANISATIONER

er ligesom danske foreninger typisk opdelt efter diagnoser.

Der findes både nordiske sjældne-netværk som fx SBONN, europæiske som fx EURODIS og internationale som fx Rare Diseases International. Sjældne Diagnoser eller din danske forening kan hjælpe dig med at tage kontakt.

Læs mere på eurordis.org eller rarediseasesinternational.org



ALLAN LUND

Guiden er skrevet med hjælp fra Allan Lund, der er professor og overlæge ved Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet. Allan møder til daglig mange patienter og pårørende, og han oplever generelt, at mange har stor glæde af fællesskaber, hvor de kan udveksle ideer og hjælpe hinanden.

Anyone who
knows about
my disease?

What do you tell
your job about
your rare disease?

#2

RARECONNECT

er et internationalt chatforum, hvor du kan komme i kontakt med andre patienter og pårørende fra hele verden. RareConnect består af diagnosespecifikke chatrum, hvor du kan udveksle erfaringer med andre, der har samme sygdom som dig.

Læs mere på rareconnect.org



#3 DET EUROPÆISKE REFERENCENETVÆRK

er hovedsagelig et netværk for læger og sundhedspersonale, men der er også patientrepræsentanter med i netværket. Som patient kan du gennem netværket møde andre patienter med forskellige typer af sjældne diagnoser til netværkets fællesmøder og desuden være med til at påvirke referencenetværkets aktiviteter.

Du kan læse mere på
ec.europa.eu/health/ern

#4

KONFERENCER OG FAGLIGE SAMMENKOMSTER

er som regel henvendt til læger og andre fagfolk. Men som patient har du også mulighed for at deltage. Det kræver dog, at du har mod på at rejse ud i verden. Til gengæld kan du møde andre med din sygdom og høre forskere fra hele verden fortælle, hvad der rører sig inden for dit sygdomsområde. Spørg din patientforening eller læge, om der findes en relevant conference for dig.

#5 REGISTRE OVER SJÆLDNE SYGDOMME

kan først og fremmest bruges til at indsamle og opnå viden, der baner vejen for nye og bedre vejledninger og behandlinger inden for sjældneområdet. Som patient kan du benytte registrene til at finde fællesskaber med andre med samme diagnose. Spørg din læge eller patientforening om hjælp til at finde et relevant register.

Du kan også læse mere om EU's register for sjældne sygdomme, kaldet European Platform on Rare Disease Registration, på eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/_da

#6 INTERNATIONALE FACEBOOK-GRUPPER

er ligesom de danske fællesskaber på sociale medier ofte diagnose-specifikke og rettet mod patienter og pårørende. Fællesskaberne giver dig mulighed for at stille spørgsmål til nogen, der har det som dig, og du kan selv dele ud af den viden, du har om din sjældne sygdom. Vil du vide mere om, hvordan et internationalt fællesskab kan gøre en forskel, kan du slå om på side 46 og læse om 25-årige Jeannie, der har fundet et Facebook-fællesskab med 3000 andre med samme diagnose.



Fra barn *til* voksen – hvordan holder vi *fast* i de unge?

Hvordan sikrer vi, at de unge ikke forsvinder i systemet — men i stedet tager ansvar for egen sygdom og behandling? Vi har talt med fire danskere, der på hver sin måde er med til at skabe den bedste overgang — fra den velkendte børne- og ungeafdeling, hvor forældrene styrer aftalerne, til den ukendte voksenafdeling, hvor den unge selv overtager ansvaret. Få deres bud på et svar på de næste sider.



"Vi skal modne den unge langsomt over flere år," mener overlæge på børne- og ungeafdeling, Kirsten Boisen. Hun kommer med fire bud på, hvordan børneafdelingen kan støtte unge i et stabilt sygdomsforløb.



Den støtte savner 16-årige Andrea, der er patient og en del af Ungepanelet: "Som ung føler man sig malplaceret i en børneafdeling fyldt med Peter Plys og Gurli Gris." Hun har flere bud på, hvordan børne- og ungeafdelingen kan holde på de unge.



"Patientforeningen har også en rolle," mener sygeplejerske Susanne Klit Sørensen. Hun deltager hvert år i Bløderforeningens sommerlejr, hvor der er masser af tid til at lytte, støtte og skabe fællesskaber.



Tid er netop det, der skal til for at skabe den bedste overgang til voksenafdelingen, mener professor Henrik Frederiksen. Han har været med til at udvikle et system, der sikrer en tryk opstart i den nye afdeling.

Læs med, og få flere bud på, hvordan vi hjælper de unge til at tage ansvar for egen sygdom og behandling – i en tid, hvor skole, venner og byture betyder langt mere end kontroltider på hospitalet.

Den unge patient – om børneafdelingen:

3 bud på en unge-venlig børneafdeling

Forestil dig, at du er 16 år og skal til fødselsdagsfest hos en af dine venner. Du glæder dig til en aften med god musik, grin og måske en enkelt Breezer. Men hjemme hos din ven bliver du mødt af balloner, Gurli Gris-paptallerkner og Åh Abe i højtalerne. Cirka sådan føles det for 16-årige Andrea, når hun træder ind i børne- og ungeafdelingen. Her fortæller hun om sit drømmescenarie — og om tre konkrete tiltag, der kunne gøre det lettere for unge at komme på afdelingen.



ANDREA
er kommet på Rigshospitalets Center for Sjældne Sygdomme, siden hun som 1-årig fik diagnosen Pompes sygdom. Hun har været glad for de børnevenlige initiativer, men efterlyser flere tiltag målrettet de unge patienter.

B ØRNE- OG UNGEAFDELINGEN SOM BARN

"Jeg er kommet hele mit liv på børneafdelingen på Rigshospitalet. Som barn følte jeg mig hjemme blandt Peter Plys, Duplo-klodser og hospitalsklovne. Den børnevenlige indpakning fik besøgene på hospitalet til at handle om andet end sygdom og behandling."

Det fortæller Andrea på 16 år. Hun har den sjældne muskelsygdom Pompes og er fast gæst på børne- og ungeafdelingen. I dag er hun en del af Ungepanelet, der er med til at sikre, at de unge bliver hørt i sundhedsvæsenet.

HVORDAN ER DET SÅ AT VÆRE PÅ BØRNE- OG UNGEAFDELINGEN SOM TEENAGER?

"Peter Plys og de andre er ikke helt så sjove længere. Min stue er steril, og går jeg ud på gangen, kan jeg sætte mig i legerummet og bladere i en Lotte-bog eller se Gurli Gris på skærmen. Læger og sygeplejersker er lige så dygtige, som de altid har været, men jeg

føler mig ikke længere hjemme på hospital-et, som jeg gjorde, da jeg var lille."

HVORDAN VILLE DRØMMESCENARIET SE UD?

Hvis vi giver Andrea lov til at drømme lidt, ville hun ønske, at hendes virkelighed så sådan her ud:

"Optimalt var jeg slet ikke på en børneafdeling længere. Jeg var på en afdeling for unge, der ligesom jeg kæmper for at jonglere skole, venskaber og fritidsinteresser med hospitalsbesøg, behandling og alle de ting, vi skal tage hensyn til for at passe på os selv. En afdeling, hvor man mødte andre, man kunne identificere sig med. Unge, man kunne dele erfaringer med. Sådan en afdeling kunne næsten få én til at glæde sig til næste kontrolbesøg."

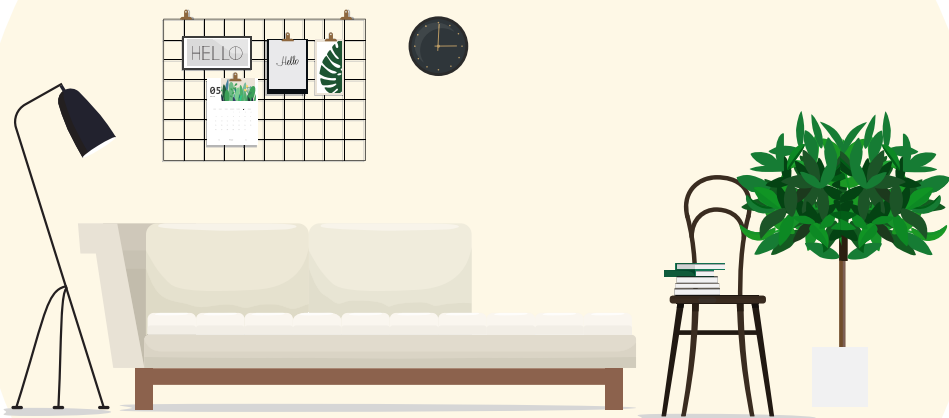
Men indtil det kan lade sig gøre, kommer Andrea her med tre konkrete bud på, hvad der kan få de unge til at føle sig lidt mere hjemme på børne- og ungeafdelingen.

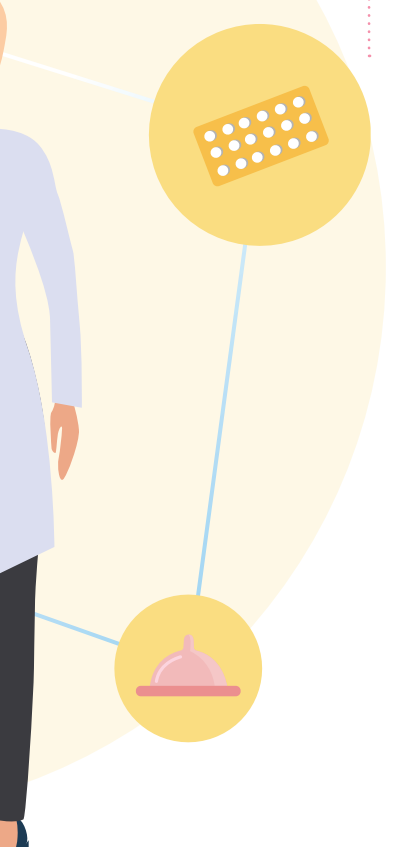
° 1. LAV ET UNGDOMSRUM PÅ BØRNE- OG UNGEAFDELINGEN

"Med et ungdomsrum eller bare et lille ungdomshjørne på børneafdelingen vil man ikke føle sig helt så malplaceret som ung. Der skal ikke så meget til. En sofa eller et par lænestole, et par filmplakater på væggen og lidt spil og ungdomsbøger på bordet. De få ting ville gøre det mindre øv at komme på hospitalet. Og jeg gætter på, at det ville få flere unge til at komme til deres kontrolbesøg," siger Andrea.

Hun er selv en flittig gæst i ungecaféen Hr Berg – et sted på Rigshospitalet, hvor unge med forskellige sygdomme kan mødes. Caféen har været en kæmpe støtte for hende. Men der mangler stadig noget på selve afdelingen, mener Andrea.

"Det behøver ikke koste det store. Man kunne inddrage de lokale ungepaneler i at udforme en løsning, der kan lade sig gøre på de enkelte hospitaler. Mon ikke, der er nogen, der har møbler, plakater og bøger på lager?"





2. EN ANSAT AT TALE MED OM UNGDOMSTING

Som ung med en kronisk sygdom dukker der en masse spørgsmål op, som man mangler en, der kan besvare. Venner og forældre dur ikke, for de ved ikke, hvad sygdom og behandling betyder i forhold til alkohol, sexliv og prævention.

”Det er også svært at tale om med dem,” siger Andrea. ”Derfor ville det være en kæmpe støtte, hvis der var fx en ung sygeplejerske, der havde tid og kompetencer til at tale om de mere private emner. En, der tog initiativ til samtalen, så det ikke blev helt så akavet. Det kunne være en, der var på afdelingen i bestemte tidsrum, eller en man kunne ringe til eller aftale et møde med.”

3. INFO OM DE INITIATIVER, DER ALLEREDE EKSISTERER

Ungecafé, Smilfonden, ungdomslejre. Der eksisterer allerede flere initiativer for unge med kroniske sygdomme. Men dem hører de ikke altid om på børne- og ungeafdelingen, fortæller Andrea.

”Hvorfor får vi unge og forældrene ikke som standard en samtale, når den unge er 12-13 år? En samtale om, hvilke initiativer der eksisterer for unge, og hvordan man bliver en del af dem. Med sådan en samtale vil børneafdelingen anerkende, at den unge er ved at få andre behov end dem, afdelingen kan tilbyde. Og jeg vil som ung føle mig bedre forstået.”



Børne- og ungeafdelingen:

4 konkrete veje til en bedre overgang

”Vi mangler robuste rutiner for, hvordan vi hjælper den unge og forældrene igennem overgangen fra børne- til voksenafdeling,” siger overlæge fra Afdeling for Børn og Unge på Rigshospitalet. Hun har flere bud på, hvad børne- og ungeafdelinger kan gøre for at hjælpe den unge til en god start i voksenafdelingen.

MANGLER SYSTEM FOR OVERGANGEN
”Vi har masser af rutiner for overgange her i Danmark. Tag bare, når barnet går fra vuggestue til børnehave og videre til skole. Overgangene er nøje planlagt, barn og forældre bliver forberedt til næste ’afdeling’, og vi taler positivt om det nye. Fx leg og pædagoger i børnehaven og fag og venner i skolen,” fortæller Kirsten Boisen. Hun er overlæge på Ungdomsmedicinsk Enhed på Afdeling for Børn og Unge, hvor hun sammen med en sygeplejerske bl.a. taler med unge om at leve med alvorlig sygdom i ungdomsårene.



**KIRSTEN
BOISEN**

er overlæge i Ungdomsmedicinsk Enhed på Afdeling for Børn og Unge på Rigshospitalet. Hun efterlyser robuste rutiner for, hvordan børne- og ungeafdelinger hjælper den unge og forældrene igennem overgangen til voksenafdeling.

”Ved overgangen fra en børne- og ungeafdeling til en voksenafdeling er det til gengæld ofte den unge og forældrene selv, der er tovholdere. Men hvordan kan de forberede sig på noget, de ikke kender?”

Heldigvis er der ifølge Kirsten mange veje til at skabe et system, der sikrer de unge en god overgang.

1. MØDETIDER UDEN FOR SKOLETID

Som ung er noget af det sværeste at skille sig ud. Det kan være svært at føle sig som en del af fællesskabet, når man lever med en sjælden sygdom, ofte har fravær i forbindelse med hospitalsbesøg og måske modtager behandling og bruger hjælpemidler, der blinker som et neonskilt – at man ikke helt er som de

andre. Men på ét punkt kan børne- og ungeafdelingen hjælpe de unge med at blive i fællesskabet, fortæller Kirsten.

”Ofte ligger hospitalsbesøg midt i skoletiden. Hvis vi i stedet kunne invitere på aftenbesøg eller måske klare nogle konsultationer online, undgik vi at hive de unge ud af fællesskabet. Kunne vi tilmed samle de unge på de samme dage, kunne vi være med til at skabe et fællesskab blandt de mange unge, der kommer på afdelingen.

2. OVERGANGSSAMTALE

Inden den unge forlader børne- og ungeafdelingen, bør afdelingen invitere til en ’overgangssamtale’, anbefaler Kirsten. Samtalen sikrer, at børne- og ungeafdelingen får sagt ordentligt farvel til de familier, som de ofte har fulgt, siden barnet var spædt. Og så giver samtalen mulighed for at præsentere voksenafdelingen.

”Til samtalen får den unge og forældrene at vide, hvad de kan forvente af voksenafdelingen, og de møder repræsentanter fra den afdeling, den unge skal hen på. Optimalt deltager en læge og/eller en sygeplejerske fra afdelingen i samtalen. Alternativt kan online deltagelse være med til at skabe den vigtige trykthed, som kan lette det videre forløb.”



Foruden overgangssamtalen er samarbejde mellem afdelingerne og et fyldestgørende resume af behandlingsforløbet afgørende for en vellykket overgang til voksenafdelingen, påpeger Kirsten.

3. FORBEREDELSE – FRA EN TIDLIG ALDER

Faktisk bør forberedelse til voksenafdelingen begynde længe før 'overgangssamtalen'.

"Vi kan ikke forvente, at den unge er i stand til at tage 100 procent ansvar for behandling og hospitalsbesøg i en alder af 18 år. Men vi kan støtte både den unge og forældrene i processen, så den unge gradvist kan tage mere ansvar," fortæller Kirsten.

"Så længe mor og far sidder med til konsultationerne, læner mange unge sig tilbage og kan have svært ved at deltage aktivt i samtalen. Det ændrer sig i det øjeblik, hvor lægen inviterer den unge til en samtale alene."

Kirsten anbefaler, at samtaler alene med den unge som en del af konsultationen starter tidligt – og gerne allerede, når den unge svarer til en 12-13-årig i sin udvikling.

"De første gange er det måske bare fem minutters hyggesnak, hvor lægen spørger til andet end behandling – fx hvad er din hobby, hvad lytter du til af musik, og hvilken serie har

du set flest gange? Forældrene og den unge vil opleve, at han eller hun faktisk godt kan tale alene med lægen. Og som samtalerne udvikler sig, kan lægen – i øjenhøjde – informere om sygdom og behandling og give plads til den unges spørgsmål og eventuelle bekymringer."

4. MULIGHED FOR AT TALE OM "ALT DET ANDET"

De første tre punkter handler primært om at lægge skemaet anderledes og bruge de eksisterende konsultationer på en anden måde. Det sidste punkt kræver flere ressourcer.

Kirsten anerkender, at lægen ikke kan nå omkring alt, hvad der er relevant at tale med en ung patient om. For unge har brug for at tale om mange ting – også meget, der umiddelbart rækker ud over sygdom og behandling.

"De unge er i en livsfase med mange skift og valg. Mange unge har behov for samtaler om ungdomslivet med alvorlig sygdom. Unge har særlige udfordringer og spørgsmål, fx om, hvad alkohol betyder for deres sygdom og evt. behandling, muligheder for støtte til uddannelse, og sygdommens og behandlingens betydning for fertilitet og familiedannelse. De unge bliver voksne med kronisk sygdom, og derfor er det en investering at støtte de unge fx med sygeplejekonsultationer om ungdomslivet med kronisk sygdom."



"Mens beskeden om at huske behandling og kontroller ofte bliver modtaget med irritation, når den kommer fra mor, far, sygeplejersker og læger, er ørerne på størrelse med Dumbos i samtalen med en jævnaldrende," fortæller Susanne Klit Sørensen.

Patientforeningen:

Én uge om året er de ikke anderledes

Unge med sjældne sygdomme kan let føle sig anderledes end vennerne. Hvis ikke de har nogen at tale med om deres følelser og tvivl, risikerer de at begrænse sig alt for meget.

”Som patientforening har vi en unik mulighed for at starte et fællesskab og give de unge nogen at tale med,” fortæller sygeplejerske om Bløderforeningens sommerlejr for børn og unge. En lejr, der har vist sig at have flere gevinster.

VELKOMMEN TIL SOMMERLEJR
Du mærker den særlige stemning, så snart du åbner døren. Indenfor sidder børn med rokketænder sammen med trætte teenagere. De opmuntrer og støtter hinanden. De er sammen i fællesskabet, der er skabt af patientforeningen.

De sidste 16 år har Susanne Klit Sørensen som sygeplejerske deltaget i Bløderforeningens sommerlejr for børn og unge med blødersygdomme. Hun er ikke i tvivl om, at den ene uge om året er med til, at børn og unge lærer at tage ansvar for egen sygdom og behandling.

”De unge skal lære at stå på egne ben. De får hjælp fra børneafdelingen, men hos patient-

foreningen har vi mere tid til at lytte, støtte og skabe fællesskaber,” fortæller Susanne.

STIKKESKOLE

På sommerlejren lærer de unge bl.a. at blande og tage deres egen medicin. Det indebærer at stikke en nål direkte ind i blodåren.

”De første år, børnene er med, virker det nærmest absurd, at de selv skal gøre det. Men når de ser dem, der er et par år ældre, stikke nålen i armen, så opstår viljen,” fortæller Susanne. ”Nogle af de episoder, jeg husker bedst, er, når et barn overskrider grænsen og stikker sig selv for første gang. Så græder vi om kap – af glæde.”



SUSANNE KLIT SØRENSEN

har som sygeplejerske med speciale i børn og blødersygdomme været med på Bløderforeningens sommerlejr i mange år. Hun har bl.a. stået for stikkeskolen og været med til at udvikle patientmaterialer til unge og deres forældre.

UNIKT FÆLLESSKAB

I takt med at børnene bliver ældre, fylder foreningen mere viden og ansvar på de unge. Den årelange oplæring i egen sygdom og behandling gør, at de unge naturligt tager stadig mere ansvar for sig selv. Men det er ikke derfor, at de kommer tilbage år efter år.

"Den største gevinst er det fællesskab, man bliver en del af på sommerlejren. Barnet og den unge møder – ofte for første gang – andre med samme sygdom. Her er de ikke anderledes. Alle skal huske at tage deres medicin. Alle kender vejen til hospitalet. Det skaber et unikt sammenhold, som de ikke kan finde andre steder. Mange unge fortsætter

fællesskabet ind i voksenlivet."

STYRKET ANSVARSFØLELSE

De relationer, der starter på sommerlejren, giver både de unge og sygehusafdelingerne en ekstra bonus. For mens beskeden om at huske sin behandling og komme til sine kontroller ofte bliver modtaget med irritation, når den kommer fra mor, far, sygeplejersker og læger, er ørerne på størrelse med Dumbos i samtalen med en jævnaldrende.

"Unge med samme sygdom kan nå ind til andre unge på en måde, vi andre ikke kan. De kan hjælpe hinanden ud af ensomhed og mistrivsel. De kan forhindre hinanden i at droppe deres behandling. De kan styrke lysten til at tage ansvar for sig selv og sin sygdom. Og det starter alt sammen, når vi skaber rammerne for et fællesskab, hvor de kan mødes."

“

Vi har mere tid til at lytte,
støtte og skabe fællesskaber.





”De unge skal lære at stå på egne ben. De får hjælp fra børneafdelingen, men hos patientforeningen har vi mere tid til at lytte, støtte og skabe fællesskaber,” fortæller Susanne Klit Sørensen.

HUSK AT FORTÆLLE OM TILBUDDENE FOR DE UNGE

’Et er at invitere til fællesskab. Noget andet er at få de unge til at tage imod det. Derfor er det afgørende, at hospitalsafdelingerne fortæller familierne om de tilbud, der er skabt for at støtte dem, opfordrer Susanne.

”Nogle familier er bange for at dyrke sygdommen. Men det behøver de ikke at være. Til gengæld skylder de deres barn at involvere sig.”

Sommerlejr for børn og unge

Bløderforeningens sommerlejr inviterer børn og unge på 7-17 år til en uges træningscamp i egen sygdom og behandling.

De unge deltagere lærer at passe på sig selv og tage hånd om egen sundhed. Den selvtillid, de udvikler over årene, får de brug for i takt med, at de bliver ældre og møder nye forventninger om uafhængighed og selvstændighed.

På lejren er deltagerne opdelt i tre aldersgrupper, der undervises af hæmofili sygeplejersker tilpasset deres alderstrin. Hver aldersgruppe har sit mål for ugen.

Sommerlejren drives af frivillige. Lejrchefen, der har stået for sommerlejren i mange år, var selv deltager som barn.

Den unge patient

– om overgangen til voksenafdelingen:

”Jeg vil ikke starte forfra”

Mange unge føler, at mødet med voksenafdelingen er som første skoledag: Ingen kender én, man er et navneskilt uden historik. I Ungepanelet debatterer man hyppigt, hvordan man kan ændre den oplevelse.

UDFORDRINGEN HELT KORT

Som ung er man vidt forskellige steder i sit liv og i sin modenhed, når man møder op i voksenafdelingen for første gang. Det kan 16-årige Andrea, der er en del af Rigshospitalets Ungepanel, bekræfte:

”Det er overvældende at møde op i en ukendt afdeling, hvor der tales til én, som om man er et tilfældigt nummer i rækken. Men man er altså ikke voksen og kan klare alt selv, bare fordi der står 18 år på ens dåbsattest.”

HVORDAN LETTER MAN OVERGANGEN FRA BØRNE- TIL VOKSENAFDELING?

”Jeg ved ikke, hvordan og hvor meget børneafdelingen briefer voksenafdelingen om den unge patient. Men som ung kan jeg fortælle, at det vil gøre overgangen markant lettere, hvis man mærker, at voksenafdelingen allerede ved noget om én. Jeg gider ikke starte forfra. At tale om sygdom, behandling og alt det, man skal være opmærksom på i den forbindelse, er i forvejen ikke det sjoveste i det ungdomsliv, man forsøger at holde fast i, selvom man kender hospitalsgangene alt for godt.”

GRUNDIG OVERLEVERING

Andrea mener, at det nok altid vil være overvældende at gå fra den hjemmевante børne- og ungeafdeling til en voksenafdeling fyldt med syge folk, der kunne være éns bedsteforældre. Men især én ting er de i Ungepanelet enige om, vil kunne lette overgangen: Børneafdelingen skal orientere voksenafdelingen om, hvem de unge, nye patienter er. Og ikke kun i form af diagnose og behandling.

”De skal fortælle, hvordan min sygdom har været for mig, hvilke udfordringer den har givet, og hvad jeg har været igennem af behandlinger og operationer. Og så skal de også fortælle, hvem jeg er: Hvordan vil jeg gerne modtages, hvad betyder noget for mig, og hvad laver jeg, når jeg går ud ad hospitalsdøren. Kan de fortælle alt dette ved et fælles møde mellem mig, mine forældre og børne- og voksenafdelingen, vil det være noget nær den optimale overgang fra børne- til voksenafdelingen.”



Overlevering er afgørende for en god start i voksenafdelingen. Historikken fra børneafdelingen må ikke gå tabt,” understreger Andrea fra Rigshospitalets Ungepanel.

“
Man er ikke voksen
og kan klare alt selv,
bare fordi der står 18
år på dåbsattesten.

Hvad er Ungepanelet?

Rigshospitalets Ungepanel består af 15–20 unge i alderen 15–24 år.

Fælles for dem er, at de alle har oplevet, hvordan det er at være ung og alvorligt syg.

Panelet mødes jævnligt for at diskutere de udfordringer, der kan opstå, når ungdomsliv, sygdom og behandling skal forenes. Læger, sygeplejersker og øvrigt sundhedspersonale har også mulighed for at bruge panelet som rådgivere, når der er brug for de unges perspektiv i løsning af en aktuel udfordring.

Rigshospitalets Ungepanel er et af omkring 17 lokale ungepaneler bredt fordelt i landet. Tilsammen udgør de Ungepanelerne i Danmark, der er med til at sikre, at de unge blive hørt i sundhedsvæsenet.

Læs mere på rigshospitalet.dk

Sådan fik vi en god start i voksenafdelingen

På Odense Universitetshospital havde de et problem: Overgangen fra børne- og ungeafdeling til voksenafdeling fungerede ikke godt. Den første samtale kom skævt fra start, og det var en udfordring at skabe tillid og tryghed. Og værst af alt: Behandlerne oplevede, at det var svært at motivere de unge til at tage ansvar for egen behandling. "Det kan vi gøre bedre," mente Henrik Frederiksen, der er professor i blodsygdomme. Og det kunne de, viste det sig.



HENRIK FREDERIKSEN

er professor i blodsygdomme og overlæge på Hæmatologisk Afdeling på Odense Universitetshospital. Her har han bl.a. ansvaret for at starte unge med kroniske blodsygdomme op i voksenafdelingen. Til det har han været med til at udvikle et system, der sikrer den unge den bedst mulige start i voksenafdelingen.

M ANGLENDENDE SYSTEM GAV MANGLENDENDE TILLID

"Som voksenafdeling har vi et medansvar for at sikre, at unge får en glidende overgang fra børne- til voksenafdeling," fortæller Henrik Frederiksen, der er professor i blodsygdomme. Han har ansvaret for at starte unge med kroniske blodsygdomme op i voksenafdelingen på Odense Universitetshospital.

"Kutymen var, at vi mødte den unge og forældrene, når de dukkede op til det første besøg hos os i voksenafdelingen. Men vi var fremmede over for hinanden, og selvom vi havde læst journalen, blev samtalen famlende og usikker. Det var et dårligt udgangspunkt for at skabe tryghed og tillid og motivere den unge til at tage ansvar for egen sygdom og behandling. Vi måtte finde på noget andet."

NYT SYSTEM VISER: HVEM GØR HVAD HVORNÅR?

Sammen med børne- og ungeafdelingen udviklede de derfor et nyt system for, hvordan voksenafdelingen kan være med til at skabe en tryk og tillidsfuld overgang fra den hjemmевante børneafdeling til den ukendte voksenafdeling. "Der er ikke tale om et fancy system med komplicerede procedurer og akademiske finesser. Det er en praktisk procedure, der i detaljen beskriver, hvad der skal ske, hvornår det skal ske, og hvem der har ansvaret. Sådan så alle involverede ved præcist, hvad der bliver forventet af dem. Og det har gjort en kæmpe forskel," fortæller Henrik.

FORBEREDELSE INDEN DET FØRSTE MØDE

I praksis betyder det nye system, at overgangen fra børne- til voksenafdeling nu starter med, at børneafdelingen skriver et



grundigt resumé af den unges sygdomshistorie. Herefter indkalder de til et møde i børneafdelingen mellem Henrik, den unge og forældrene.

”Jeg får indkaldelsen i god tid, så jeg har plads i kalenderen – for det møde skal prioriteres. Udover mig deltager en sygeplejerske fra afdelingen. Forud for mødet læser vi sygdomshistorien, og jeg noterer mig, hvad jeg skal huske at spørge ind til.”

MØDER HINANDEN FØRSTE GANG I BØRNE- OG UNGEAFDELINGEN

En stor forskel fra tidligere er altså, at frem for at holde det første møde på den fremmede voksenafdeling, tager de nu det første møde på den velkendte børne- og ungeafdeling.

”På dagen for mødet kommer den unge og forældrene i børneafdelingen som til et normalt kontrolbesøg. Men denne gang deltager vi også. Vi fortæller, hvordan vi adskiller os fra børneafdelingen, og vi forbereder dem også på, hvilke typer mennesker de kan komme til at møde på vores afdeling. Vi har mange meget syge og gamle mennesker. Det kan overraske de unge,” siger Henrik.

”Vi spørger også den unge og forældrene til sygdom, behandling og deres liv i øvrigt. Når man har lange forløb med en kronisk syg person, kan jeg godt lide at vide mere om, hvem personen er. Har de søskende, hvor går de i skole, hvad interesserer de sig for? For mig er behandling mere end medicin og blodprøver. Til sidst spørger vi, om de vil se

voksenafdelingen. Det vil de næsten altid. Denne rundvisning gør, at afdelingen ikke er helt så fremmed, når de skal have deres første møde her.”

TRYGT OG TILLIDSFULDT FØRSTE MØDE I VOKSENAFDELINGEN

Henrik er klar over, at det er et ressourcekrævende forløb, men han mener, at det en god investering.

”Ressourcerne er overordentligt godt investeret. Det gør det første møde i voksenafdelingen langt mere personligt og trygt, end hvad vi oplevede med det tidligere (manglende) system. Og på sigt giver det færre glemte konsultationer.”

Han kommer med et eksempel på, hvordan tilliden gør en stor positiv forskel: ”Selvfølgelig sker det stadig, at de unge glemmer en aftale, eller at de ikke helt får fulgt deres behandlingsplan. Men det er lettere at tale med dem om det, når vi har den tillid, vi har. Når jeg har tid til det, kan jeg finde på at ringe til dem for at høre, om alt er okay, siden de ikke dukkede op til vores aftale. De bliver overraskede og undskyldende. Og husker vores næste aftale.”

SYSTEMET ER EN SUCCES

”Overgangssystemet giver os den bedste start på et ofte livs langt forløb i voksenafdelingen. Jeg mener, at vi som behandlere er nødt til at gøre alt, hvad vi kan for at hjælpe de unge med at tage ansvar for sig selv, huske deres behandling og komme til deres aftaler. Det kræver tillid. Den får vi meget lettere ved at hilse på dem i børneafdelingen.”

“

*Mit liv er afhængig
af pauser i løbet
af dagen.*

-ANDREA-

“

*Jeg ved godt, at jeg
ikke er almindelig.
Men hvad er det at
være almindelig?*

-FREDERIK-

“

*Jeg er handicappet,
men det behøver ikke
være min identitet.*

-ELISA-



SJÆLDNESYGDOMME.DK

Sanofi Genzyme, Lyngbyvej 2, 2100 København Ø, Danmark.