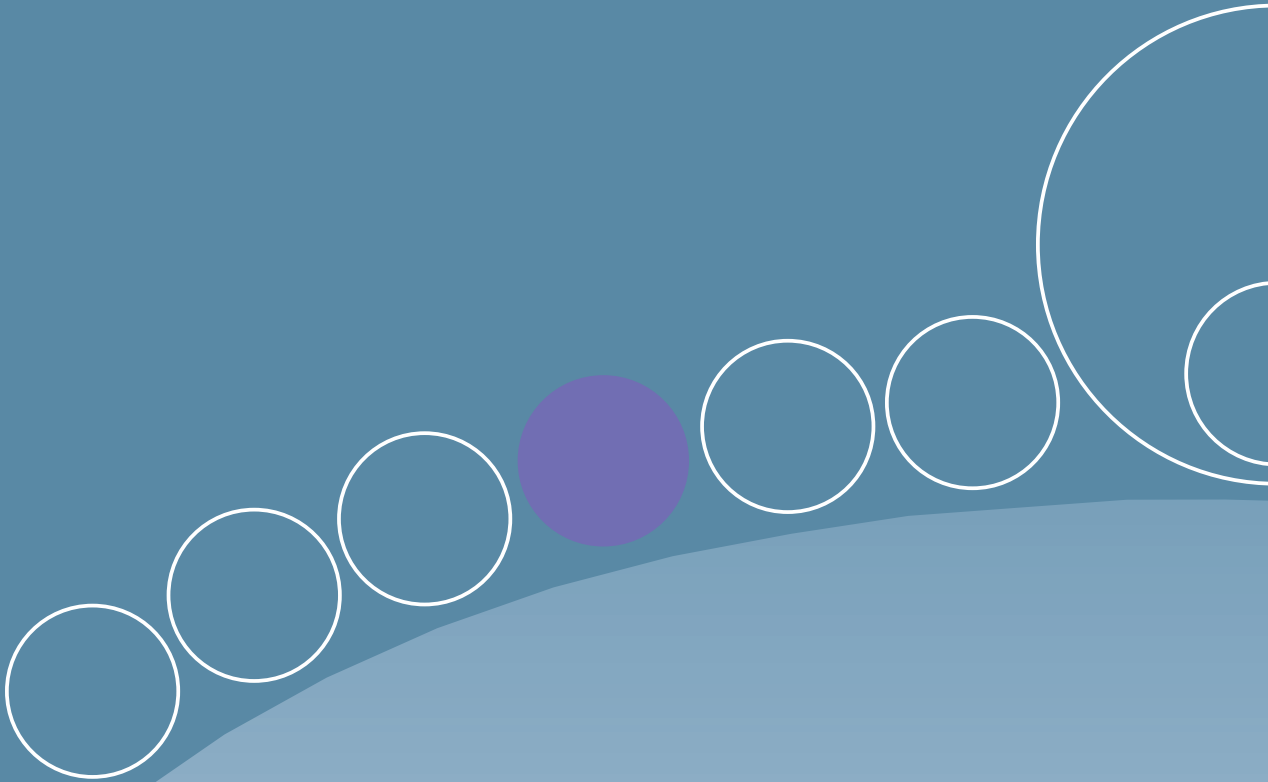


Crouzons syndrom

A decorative graphic consisting of a series of circles of varying sizes and colors (white outline, purple, and light blue) arranged in a curved line across the top half of the page.

At leve med Crouzons syndrom

Jonas Bo Hansen



CENTER FOR SMÅ HANDICAPGRUPPER

Jonas Bo Hansen

AT LEVE MED CROUZONS SYNDROM

© Center for Små Handicapgrupper 2007

Redaktion: Lars Ege

Oversættelse af resume til engelsk: Sabina A. Robinson

Design og produktion: Zornig A/S

ISBN 978-87-89907-13-0

Salg og ekspedition

Center for Små Handicapgrupper

Bredgade 25, F, 5. sal

1260 København K

Tlf. 33 91 40 20

E-mail: csh@csh.dk

Hjemmeside: www.csh.dk

Kopiering er tilladt efter aftale med

Center for Små Handicapgrupper

Citater med kildeangivelse er altid velkomne

At leve med Crouzons syndrom

INDHOLD

KAPITEL 1: Om undersøgelsen.	3
Forord	3
Læsevejledning	3
Indledning	4
Kortlægning led i overordnet projekt	4
Temaer, som bliver behandlet i denne kortlægning	4
Diagnosen Crouzons syndrom.	4
Forekomst og arvegang.	5
Forløb og prognose.	5
Kranie og ansigtsknogler.	5
Øjne	5
Ører.	6
Luftveje	6
Mund	6
Led	6
Kranie- og ansigtsmisdannelserne.	6
Metodeovervejelser	7
Kortlægningsdata	7
Spørgeskemaer	7
Fokusgrupper	7
Konkret fremgangsmåde.	8
Kontaktmuligheder og metodevalg.	8
Formål med spørgeskemaerne	8
Baggrundsinformation.	8
Alder	9
Boligform	9
KAPITEL 2: At få diagnosen.	10
Udseende og symptomer	10
Hvornår stilles diagnosen.	10
Typiske symptomer	12
Forværring med alderen	14
Operationer.	14
Information om diagnosen	16
Informationsbehov om mange forhold	17
Kontakt til Crouzonforeningen	17
KAPITEL 3: Kontakt til sociale myndigheder og pædagogiske institutioner.	18
Information om sociale rettigheder	18
Ikke tilstrækkelig information	19
Kamp og påkrævet indsats	21
Lovens ord om koordinering	22
Skift af sagsbehandler	22
Manglende kendskab til diagnosen.	23
Kontakt til myndigheder	23
Pædagogisk rådgivning	23
KAPITEL 4: Behov for information.	25
Informationsbehov senere i livet	25
Betydning for familiens hverdag	27
Alternativ behandling	27
KAPITEL 5: Påvirkning af hverdagen og familien.	29
At håndtere socialt samvær.	29
Det modsatte køn	30
Børn og arvelighed	31
Påvirkning af søskende	32
Kompensation for tabt arbejdsfortjeneste	33
Reaktionerne fra venner og familie	33
KAPITEL 6: Sociale netværk for den med Crouzons syndrom	34
Ensomhed	34
Andres accept	34
KAPITEL 7: Skolegang	36
Skoleforløbet.	37
Eftermiddag efter skole.	38
Fritidsaktiviteter.	38
KAPITEL 8: Konklusionen	39
1. fase: Barndommen og operationerne.	40
At få diagnosen og operationerne	40
Skolegangen	40
Samarbejdet med socialforvaltning	40
Sjældent handicap.	41
Indflydelse på forældres og søskendes liv	41
2. fase: Ungdomsårene og bevidstheden om udseendet.	41
Det modsatte køn	42
3. fase: Voksen og forværringer	42
Børn	42
Perspektiver.	43
English Summary:.	45

KAPITEL 1:

Om undersøgelsen

Forord

Dette er den niende i en række af 13 kortlægningsprojekter, der indgår i det kortlægningsprojekt, som Center for Små Handicapgrupper (CSH) igangsatte i 2000. Kortlægningsprojektet har til formål at beskrive levevilkårene for mennesker med sjældne diagnoser. Udgivelsen er et led i CSH's almene arbejde med at opsamle erfaring og information på området sjældne handicap og sygdomme. Med denne publikation er vi nået til Crouzons syndrom. Den lille gruppe børn og voksne, der har denne diagnose, er karakteriseret ved for tidlig sammenvoksning af kraniet samt ansigts- og kranie misdannelser.

Målgruppen for denne kortlægning er især fagpersonale i sundheds-, social- og undervisningssektoren, som gennem deres arbejde kommer i kontakt med mennesker med Crouzons syndrom. Samtidig er den rettet mod de beslutningstagere, som har indflydelse på dansk handicappolitik. Det er tanken, at kortlægningen skal give målgruppen indblik i hverdagens små og store udfordringer for de berørte familier. Målgruppen får bl.a. mulighed for at få indblik i, hvordan familierne oplever samspelet med fagpersonalet. Endelig gives der bud på hvilke løsninger, der eventuelt vil kunne lette brugernes og de pårørendes hverdag.

Crouzonforeningen i Danmark har været en vigtig samarbejdspartner under udarbejdelsen af denne kortlægning, og uden deres

input var den ikke blevet en realitet. En stor tak til medlemmerne og særligt tak til Christian Rothe Schultz, Ingrid Reimer og Hanne Kjærgaard, som har været følgegruppe undervejs i forløbet. Ligeledes en stor tak til Sygekassernes Helsefond og Apotekerfonden af 1991, som har ydet et væsentligt fondsbidrag til denne kortlægning.

Læsevejledning

De læsere, som ikke har behov for en nøjere redegørelse for diagnosen, kan undlade at læse s. 4-7. For de af læserne, hvis interesse for kortlægningen først og fremmest samler sig om de konkrete resultater og konklusioner, er det muligt at springe s. 7-8 over, hvor der gøres rede for metodeovervejelser, herunder fremgangsmåde og diskussion af datavaliditet.

Sidste afsnit i kapitel 1 med baggrundsinformation samt resten af publikationen rummer den egentlige analyse og de konkrete resultater af kortlægningen.

Denne kortlægning er støttet af Sygekassernes Helsefond – www.helsefonden.dk og Apotekerfonden af 1991 – www.apotekerforeningen.dk

Indledning

Kortlægningen har vist, at Crouzons syndrom er et handicap, der ikke kan ses som en konstant ting. Det giver mere mening at opdele livet med Crouzons syndrom i tre faser. Disse faser har dels med udviklingen af et syndrom at gøre, og dels med udviklingen af de mennesker, som har syndromet. Kortlægningen vil bl.a. også belyse og dokumentere en række problemstillinger omkring kontakten til sundhedsvæsenet, de sociale myndigheder, skolen og overgangen til voksenlivet for de unge med Crouzons syndrom.

Kortlægningen bliver afsluttet med en opsamling, der konstaterer to positive tendenser, som har vist sig. Der er en væsentlig kortere ventetid på at få diagnosen i dag, end der var tidligere. Det er også positivt, at familierne informeres tidligere om deres sociale rettigheder end år tilbage. Der bliver også kigget på fire områder, hvor der er plads til forbedringer. Det er på områder som større opmærksomhed på de variationer, der findes i symptomerne, samarbejdet med kommunerne, de psykosociale problemer, som de unge oplever, og sundhedssektorens reaktion på den forværring i symptomerne med alderen, som flere voksne oplever.

Kortlægningen som et led i overordnet kortlægningsprojekt

Kortlægningen af Crouzons syndrom indgår i et større kortlægningsprojekt, hvor levevilkårene for personer med en række sjældne diagnoser bliver undersøgt. Det er målsætningen på et senere tidspunkt at bruge resultaterne fra denne og de andre kortlægninger til at lave en opsamling om levevilkårene for personer med sjældne handicap.

Kortlægningerne er opbygget omkring en række overordnede temaer, som sætter fokus på forskellige perioder og aspekter af livet med et sjældent handicap. De fleste af temaerne går igen i de forskellige kortlægninger, så det bliver muligt at drage sammenligninger imellem diagnoserne. Enkelte temaer er dog specifikke for den enkelte eller for nogle af diagnoserne.

Temaer, som bliver behandlet i denne kortlægning:

- At få diagnosen
- Kontakt til sociale myndigheder og pædagogiske institutioner
- Behovet for information
- Påvirkning af hverdagen og familien
- Sociale netværk
- Skolegang og fritidsaktiviteter

Diagnosen Crouzons syndrom

Crouzons syndrom har fået navn efter den franske neurolog Octave Crouzon, der beskrev syndromet i 1912.

Syndromet er karakteriseret ved misdannelser af især kranie- og mellemansigtsknogler. Fremstående øjne, nedsat syn samt let til middel hørenedsættelse forekommer ofte. Mange har vejrtræknings- og spiseproblemer samt et påfaldende ansigtsudseende, der kan medføre psykosociale problemer. Den generelle og intelligensmæssige udvikling er i reglen normal. Der er stor forskel på omfanget af misdannelserne, som i vid udstrækning kan behandles. På baggrund af udseendet med de flade øjenhuler, som giver et indtryk af udstående øjne, kan diagnosen i reglen stilles ved fødslen eller inden for det første

leveår. Symptomerne er dog ikke altid tydelige, og nogle gange udvikles de først i løbet af de første leveår. I nogle tilfælde stilles diagnosen først i voksenalderen, fx i forbindelse med, at en slægtning får den stillet.

Forekomst og arvegang

Det skønnes, at ca. 1 barn ud af 25.000 fødes med Crouzons syndrom. Det svarer til, at der i gennemsnit fødes 2-3 børn om året i Danmark. Skønsmæssigt lever der ca. 150-200 mennesker med syndromet i landet. Syndromet forekommer lige hyppigt hos drenge og piger.

Crouzons syndrom skyldes en genetisk fejl (mutation) på den lange arm af kromosom 10. Genet koder for såkaldte FGFR-proteiner, der er vækstfaktorer, som har stor betydning for skelettets dannelse i fostertilværelsen. Arvegangen er dominant, dvs. at der er 50% sandsynlighed for, at en person med Crouzons syndrom videregiver genforandringen til sine børn. I mange tilfælde er der imidlertid tale om en nyopstået mutation, der optræder for første gang i slægten. I dag er det i en del tilfælde muligt at identificere den specifikke genforandring. I disse tilfælde kan undersøgelse af fostervand eller moderkage afklare, om et foster har arvet syndromet.

Forløb og prognose

Syndromet er medfødt, men de synlige tegn kan være små ved fødslen for senere at forstærkes, efterhånden som mellemansigtets mangelfulde vækst i forhold til underkæbens normale vækst bliver mere udpræget.

Fordi kranieknoglerne vokser for tidligt sammen, kan kraniet ikke længere udvide sig i takt med hjernens vækst. Det kan føre til et forhøjet tryk i hjernen, hvilket kan give

hovedpine, synsforstyrrelser, urolig søvn, opkastninger og nedsat appetit. Ubehandlet kan det medføre udviklingshæmning og i sjældne tilfælde krampeanfald.

Den mangelfulde udvikling af mellemansigtet kan påvirke øjne og ører, luftveje, mund og tandstilling.

Kranie- og ansigtsknogler

De flade kranieknogler, der omslutter og beskytter hjernen, vokser for tidligt sammen i knoglesømmene. Misdannelserne i kraniet og ansigtet afhænger af omfanget og rækkefølgen af kranieknoglernes sammenvoksning, som kan starte allerede før fødslen eller umiddelbart efter og kan omfatte flere eller alle kranieknogler. Kraniet kan derved udvikle forskellige afvigende former. De typiske træk ved ansigtet er indsunken næserod og stor afstand mellem øjnene, der ofte er fremstående og udadskelende. Hos nogle skråner de ydre øjenkroge nedad. Mellemansigtets knogler og bløddele er almindeligvis mangelfuldt udviklet med en lille og kort overkæbe. Underkæbepartiet virker fremstående.

Øjne

Hos mange er synet nedsat på det ene eller begge øjne. Der er i reglen tale om nærsynethed. Synsnerven kan svinde hen på grund af for højt tryk inde i hjernen og kan i værste tilfælde medføre blindhed. Øjenhulerne er næsten altid fladere end normalt, hvilket medfører udstående øjne. Øjenlågene kan i sjældne tilfælde glide tilbage bag øjeæblet. Dette kan rettes gennem operation og dermed bringes frem igen uden større gener. Der kan være problemer med at lukke øjenlågene helt sammen og med at holde øjnene lukkede under søvn, hvilket kan resultere i

bindehindekatar. Dette kan dog forhindres med en operation. Betændelse i hornhinden forekommer sjældnere, men kan medføre synsnedsettelse på grund af ardannelser. Den mangelfulde udvikling af mellemansigtet medfører hyppigt udadskelen, som kan lede til nedsat syn på et af øjnene. I sjældne tilfælde forekommer ufrivillige flakkende øjenbevægelser.

Ører

Mange har let til middel hørenedsættelse. Det skyldes oftest forsnævring af den ydre øregang, som forringer overførsel af lyd til det indre øre. Sjældnere er den ydre øregang helt lukket. Der kan også være misdannelser i de små knogler i mellemøret og nedsat funktion i sneglen i det indre øre. Ved forsnævring i det eustakiske rør er der øget risiko for mellemøretbetændelse.

Luftveje

De øvre luftveje er næsten altid forsnævrede, idet såvel næsehulen som næsesvælget er mangelfuldt udviklet i forbindelse med vækstforstyrrelse af overkæben. Børnene er tit forkølede, og den begrænsede plads medvirker til, at forkølelser kan udvikle sig til betændelse i bihulerne. Forrest i den hårde gane forekommer hævelser i slimhinden, som også er med til at begrænse pladsen. Drøbelen kan være spaltet som tegn på skjult ganespalte. Mange har problemer med at trække vejret, og en del er nødt til udelukkende at ånde gennem munden, hvilket fx gør det vanskeligere at spise og drikke. Vejtrækningsproblemer er således almindeligt forekommende, og især hos små børn kan det vise sig som obstruktiv søvnapnø, som medfører søvn- og trivselproblemer – i

nogle tilfælde store problemer. Hos nogle børn forekommer kortvarige perioder på 10–20 sekunder under søvn, hvor barnet ikke trækker vejret. I disse tilfælde skal man være opmærksom på, om barnet optager tilstrækkelig ilt, da der ellers kan være risiko for udvikling af hjerte-karsygdomme. I milde tilfælde kan der være tale om snorkelyde under søvn, hvilket er almindeligt på grund af de snævre luftveje og mundhulens form. Den begrænsede plads i næse og næsesvælg kan medføre lukket snøvl og andre udtalevanskeligheder.

Mund

På grund af den mangelfulde udvikling af overkæben er tandbuen i overkæben kortere og smallere end normalt, og der er mindre plads til tænderne. Den smalle tandbue får ganen til at virke høj. Den fremstående underkæbe og overkæbens mangelfulde udvikling medfører et dårligt sammenbid, hvilket giver problemer med at bide og tygge. Nogle børn smasker og savler.

Led

Hos nogle forekommer problemer med ledene, især i albuer og knæ. Der kan også være nedsat bevægelighed i nakken på grund af sammenvoksning af de øverste nakkehvirvler.

Kranie- og ansigtsmisdannelserne

Kranie- og ansigtsmisdannelserne kan kræve mange operationer under vækstforløbet. For at hjernen kan få plads til at udvikle sig og dermed undgå at tage skade, vil det hos de fleste børn med syndromet være nødvendigt at åbne og korrigere det for tidligt sammenvoksede kranie inden for det første leveår.

Senere kan operationer i mellemansigtet og kæberne være nødvendige for at afhjælpe funktionsnedsættelser og for at forbedre udseendet.

Metodeovervejelser

Kortlægningsdata

Der er brugt to dataindsamlingsmetoder i kortlægningen: Først spørgeskemaer og dernæst fokusgruppeinterview.

Spørgeskemaer

Der er udsendt to spørgeskema til henholdsvis forældrene til børn (under 15 år) med Crouzons syndrom og til unge og voksne over 15 år med Crouzons syndrom. Crouzonforeningen i Danmark har været inddraget på flere niveauer i arbejdet med at indsamle data. For det første blev den involveret i processen omkring fokusområder, spørgsmålene skulle dække. Herved opnåedes en præcis og relevant fokusering på de særlige problemer, som er knyttet til Crouzons syndrom, og samtidig aktiverede selve processen nogle af de ressourcer og den viden, som er samlet i foreningen. For det andet fungerede foreningen som bindeled til de enkelte respondenter, dels ved at sikre, at alle medlemmer fik tilsendt et spørgeskema, dels ved at anbefale kortlægningen over for medlemmerne. Dette har haft en positiv effekt på svarprocenten.

Fokusgrupper

Den anden form for data blev indsamlet gennem tre fokusgruppeinterview med henholdsvis tre unge (mellem 16 og 20 år) med Crouzons syndrom, syv forældre til børn og unge med Crouzons syndrom og fire voksne

med Crouzons syndrom. I fokusgruppeinterviewene var der mulighed for at få uddybet problematikkerne, som var blevet belyst i spørgeskemaerne.

Interviewmetoden blev baseret på en friere struktur end traditionelle interview, idet interaktionen ikke kun foregik mellem interviewer og deltagere, men også mellem deltagerne indbyrdes. Den dynamik, der skabes i gruppen, når deltagerne udveksler erfaringer, giver intervieweren en mere alsidig og levende belysning af emnerne. Denne interviewform har især sin styrke i forbindelse med interviews om emner, hvor interviewpersonerne har et fællesskab – en fælles forståelse af et emne/erfaringer, som intervieweren ikke har de samme forudsætninger for at sætte sig ind i. Herudover kan man også opnå at få de mere følelsesmæssige aspekter frem. Gruppeinterview kan udvikle sig sådan, at forældrene præger billedet og genskaber noget af den sociale verden, de har til fælles i dagligdagen, og det kan give et unikt billede af komplekse og ofte følelsesladede sammenhænge.

Desuden gav metoden intervieweren lejlighed til at møde de mennesker, hvis levevilkår skulle beskrives. Intervieweren fik alt andet lige en større indsigt, forståelse og bedre forudsætninger for at nuancere den endelige rapport, end hvis han kun havde haft spørgeskemaerne at gå ud fra.

Fokusgruppeinterviewene blev gennemført i april 2005. De varede mellem tre kvarter og to timer og gav en solid baggrund for at kunne beskrive hverdagen for henholdsvis familierne med børn med Crouzons syndrom og unge og voksne med Crouzons syndrom og dermed forstå baggrunden for deres besvarelser af spørgeskemaerne.

Konkret fremgangsmåde

I samråd med Crouzonforeningen i Danmark blev det fra starten bestemt, at unge over 15 år selv kunne og skulle besvare deres eget skema, mens forældrene skulle besvare skemaerne for børn under 15 år. I den forbindelse er det væsentligt at bemærke, at analysen af levevilkårene for børnene under 15 år med Crouzons syndrom bygger på forældrenes oplevelse af forholdene. Det vil ikke være muligt inden for rammerne af denne kortlægning at vurdere, om deres børn har de samme oplevelser.

Det var ikke muligt at komme i kontakt med alle de mellem 150-200 med Crouzons syndrom, der skønsmæssigt findes i Danmark. Det er langt fra alle, som er organiseret i patientforeningen, og der føres ingen officiel registrering af mennesker med Crouzons syndrom i Danmark. Den gruppe, hvis livsvilkår undersøges her, udgør således kun en del af den samlede population af personer med Crouzons syndrom. Kortlægningen af denne gruppe måtte således metodisk indrette sig efter disse vilkår, og den fik derfor en kvalitativ tilgang, hvor der blev fokuseret mere på at beskrive de forekommende problemstillinger end at dokumentere udbredelsen af problemstillingerne.

Kontaktmulighedernes betydning for metodevalg

Kontakten til de mennesker, som medvirker i kortlægningen, skete som udgangspunkt gennem foreningen, hvilket som sagt udelukker dem, som ikke er medlemmer af foreningen. Problemstillingen med den begrænsede mulighed for at komme i kontakt med alle med Crouzons syndrom ville

afstedkomme en væsentlig usikkerhed i kortlægningen, hvis besvarelsener udelukkende blev behandlet efter rent kvantitative metoder. Det ville ikke være muligt at godtgøre, at resultaterne er repræsentative for alle med Crouzons syndrom. Når det så er sagt, er det samtidig vigtigt at erindre, at der har været kontakt med minimum hver tiende af alle med Crouzons syndrom i Danmark.

Formål med spørgeskemaerne

Der var især grund til metodeovervejelser i forhold til spørgeskemaundersøgelserne. I kortlægninger med meget få respondenter er der grund til at være skeptisk over for validiteten af resultaterne, hvis man ønsker at bruge det til beregninger af forekomsten af en bestemt problemstilling. Intentionen med spørgeskemaundersøgelsen var heller ikke at beregne valide procentfordelinger, men derimod at lave en sondering blandt de medvirkende, som ville give mulighed for at identificere væsentlige problemstillinger

Baggrundsinformation

På baggrund af medlemslisten fra Crouzonforeningen i Danmark blev der udsendt 30 spørgeskemaer i april 2005. Omkring 14 dage senere fik medlemmerne en påmindelse. I maj 2005 var der kommet 21 skemaer retur – fire fra forældre til børn under 14 år og 17 fra unge og voksne med Crouzons syndrom. Dette svarer til en svarprocent på 70%, hvilket vurderes som tilfredsstillende. Bemærk at et enkelt skema er udfyldt af en kvinde med et beslægtet syndrom. Syndromet er så tæt beslægtet, at vi vurderede, at hun kunne indgå i kortlægningen.

Der er følgende aldersfordeling (i 2005) for de deltagende (n =21¹) :

Alder

	Antal
Børn i førskolealderen (0-6 år)	2
Børn og unge i skolealderen og frem til 18 år (7-17 år)	4
Voksne (18- år)	15

De ældste voksne, som deltager i kortlægningen, er født i 1943. Det yngste barn er fra 2001. Af spørgeskemaerne fremgår det, at der er i alt 6 drenge/mænd blandt deltagerne og 15 piger/kvinder.

Boligform

	Under 18 år	Over 18 år
Bor stadig hjemme hos deres forældre	6	4
Sammen med kæreste/samlever/ægtefælle		7
Alene eller alene sammen med børn		4

¹Population. Det er det antal besvarede skemaer, som er kommet retur

KAPITEL 2:

At få diagnosen

”Jeg fortalte lægen om en episode, hvor jeg sad og læste op for hende, og hvor hun bare smed sig på gulvet. Jeg syntes, hun var møg uopdragen. Nu sidder jeg her og hygger, og lige pludselig så lægger hun sig ned på gulvet og begyndte at skribe. Lægen spurgte, hvad det var for noget, og hun blev opereret kort tid efter. Og jeg havde sort samvittighed over at have misforstået hendes symptomer”

Fra gruppeinterview med forældre til børn med Crouzons syndrom

I citatet fortæller en mor om problemerne med i begyndelsen at se de symptomer det gav, når kraniet pressede på hjernen, noget som mange med Crouzons syndrom oplever. Moderen er ikke klar over, at datterens reaktion ikke er dårlig opførsel, men tegn på at hun har det skidt. Historien er på linje med flere af de beretninger, som forældrene fortæller i gruppeinterviewet om deres første oplevelser med alvorlige symptomer på Crouzons syndrom.

De ser anderledes ud og kan have svære symptomer

Crouzons syndrom er kendetegnet ved, at der kan være store forskelle på, i hvor høj grad udseendet påvirkes. Nogle har det i så mild en grad, at det næsten ikke kan ses,

mens andre har så svære misdannelser, at de har brug for flere operationer. Operationerne kan både have til formål at lette trykket på hjernen og ændre udseendet. At symptomerne hos de børn, som er sværest ramt, er alvorlige, kunne man se i ovenstående citat eller i denne fortælling fra en mor:

”Hun havde eksplosive opkastninger allerede, da hun var 1½ år. Hun stod op i sengen om natten og skreg simpelt hen. Hun voksede ikke, hun kastede al sin mad op, hun ville ikke spise, for hun kunne ikke. Hun havde kvalme og spiste kun yoghurt. Det var det eneste, vi kunne få i hende”.

Betydningen af at få diagnosen er således vigtig for at kunne hjælpe de børn, som får så svære symptomer.

Hvornår stilles diagnosen

Crouzons syndrom er en sjælden diagnose, hvor diagnosticeringen ofte kræver ekspertviden, og det kan have indflydelse på, hvornår diagnosen stilles. Kortlægningen viser dog, at kun nogle få venter usædvanlig længe, før diagnosen bliver stillet, og de tilfælde skyldes formentligt, at de har en mild grad af Crouzons syndrom med få symptomer. Kun en enkelt af de tre, som har ventet længst på diagnosen, har gennemgået en enkelt operation, og de to andre har ikke gennemgået nogen operationer. Dette indikerer netop, at de har Crouzons syndrom i mild grad. Der

går alt mellem 0 og 50 år mellem fødsel og det tidspunkt, hvor diagnosen blev stillet. Ni af de 19, som har svaret, har ventet under et år på diagnosen. Heriblandt er de 4 under 15 år. Ti har således ventet mere end et år, og tre af dem har ventet i mere end tre år på diagnosen; eller mere præcist har de ventet mellem 12 og 50 år. Det er to af de ældste, som har ventet længst, og der er formentlig tale om helt særlige omstændigheder, siden der kunne gå så mange år. Ser man samlet på tallene, tyder det på en tendens til, at diagnosen stilles hurtigere i dag end tidligere. Således er der kun en enkelt under 20 år, som har ventet i mere end et år på sin diagnose.

Forældrene til børnene under 15 år blev spurgt, hvor undersøgelsen for Crouzons syndrom blev foretaget. Det er sket i henholdsvis tilfælde på landsdelscenteret på Rigshospitalet (Klinik for Sjældne Handicap, som i 1998 fik landsdelsfunktion omkring Crouzons syndrom), og i ét tilfælde af Rigshospitalets kraniofaciale team, og i det sidste tilfælde på et udenlandsk børnehospital. Samtlige familier med børn under 15 år har både været henvist til det kraniofaciale team og Klinik for Sjældne Handicap på Rigshospitalet mindst én gang. Det tog alt mellem 0 uger og 1½ år fra de første symptomer, til børnene blev henvist til Klinik for Sjældne Handicap, og det var primært andre læger, fx på det lokale sygehus, som gav information om klinikens eksistens og tilbud. Familierne går bl.a. til kontrolbesøg og rådgivning (om bl.a. tænderne) på klinikken. Desuden har klinikken hjulpet med koordinering inden for sundhedssektoren.

Børnene under 15 år har også haft en række indlæggelser i deres første leveår. De

blev indlagt i alt imellem to og seks gange. To af børnene var også hyppigt syge i det første leveår.

Som omtalt i det første kapitel er det i dag muligt at genteste mennesker med Crouzons syndrom for at finde den specifikke genforandring, som ligger til grund for syndromet. I alt 11 af de 21 medvirkende er blevet gentestet. Seks af de medvirkende har ikke arvet syndromet, da der i deres tilfælde er tale om en nyopstået mutation. De øvrige 15 har arvet syndromet fra en af forældrene. I gruppeinterviewet med forældrene til børn med Crouzons syndrom fortæller der flere historier om familiemedlemmer, som ligner hinanden og dermed indikerer en arvelighed. Bl.a. fortæller en mor følgende:

”Da den ældste kom til verden lignede hun sin bedstefar [som har Crouzons syndrom i mild grad, red.]. Det kunne hun jo nemt gøre, og hun lignede også mig [som også har Crouzons syndrom i mild grad, red.]. Og jeg anede det jo ikke, og min far vidste heller ikke, at hans sjove hoved skyldes Crouzon. Han har altid bare troet, han lignede Marty Feldmann. Han gik igennem medicinstudiet og fungerede som læge i så mange, mange år. Han har aldrig tænkt over, at han havde en eller anden diagnose selv. Han havde bare det der sjove hoved.”

I det første kapitel omtales ligeledes, at det i nogle tilfælde er muligt at foretage en moderkage- eller fostervandsundersøgelse for at afgøre, om det ufødte barn har syndromet. Det er kun sket i ét tilfælde blandt de fire forældrepar, som har børn under 15, og hvor barnet havde arvet syndromet. To har ikke fået det tilbudt, og en markerer, at det ikke var relevant. Det skal med, at det kun var relevant i de to tilfælde, idet de to

andre af de fire var nymutationer, hvor man ikke havde mulighed for at vide, at der var grund til undersøgelse.

Ved andre sjældne diagnoser kan man opleve, at lægerne har problemer med at stille den rigtige diagnose, og flere derfor i første omgang får stillet en forkert diagnose. Denne problemstilling gør sig dog ikke gældende i særlig høj grad blandt de medvirkende med Crouzons syndrom. Kun tre ud af de 21 har oplevet at få en forkert diagnose, inden de fik diagnosen Crouzons syndrom. Af kommentarerne i spørgeskemaerne kan man læse, at nogle deltagere har fået fejlagtige diagnoser som hydrocephalus (som er et symptom blandt nogle med Crouzons syndrom) og Pierre Robin syndrom. Der er ligeledes et eksempel på en kvinde, som fejlagtigt fik stillet diagnosen Crouzons syndrom, fordi

hun havde en nært beslægtet diagnose (som let kan forveksles med Crouzons syndrom). Alle med undtagelse af denne kvinde har i dag fået stillet diagnosen Crouzons syndrom, og kun en enkelt har en anden diagnose, idet vedkommende ud over Crouzons også har en hjertefejl.

Typiske symptomer

I spørgeskemaet er nævnt en række typiske symptomer, der er en følge af Crouzons syndrom. I skemaet s.13 kan man se hyppigheden af symptomerne blandt de medvirkende i spørgeskemaundersøgelsen. Bemærk, at besvarelserne går på, om de adspurgte har haft eller stadig den dag i dag har et eller flere af følgende symptomer (n = 21):

Typiske Symptomer	0 til 15 år (n=4) Har haft/ har i dag	15 år og derover (n=17) Har haft/ har i dag	Ialt
Tandproblemer pga. underudviklet mellemansigt	0/3 krydser	7/7 krydser	17 krydser
Udstående øjne	0/3 -	5/8 -	16 -
Mange forkølelser pga. snævre luftveje	1/3 -	6/6 -	16 -
Synsproblemer – nedsat syn på et eller begge øjne	1/3 -	2/6 -	12 -
Nedsat hørelse	0/2 -	3/7 -	12 -
Vejrtrækningsproblemer	2/1 -	4/5 -	12 -
Problemer med korrekt udtale af ord	0/3 -	5/3 -	11 -
Kravlede ikke eller forsinket	3/0 -	8/0 -	11 -
Dårlig trivsel med hovedpine, kvalme og nedsat appetit	3/1 -	3/3 -	10 -
Søvnapnø	0/3 -	3/3 -	9 -
Problemer med kæben	0/1 -	2/5 -	8 -
Problemer med nakken – fx sammensmeltning af hvirvler i halshvirvelsøjlen	0/2 -	0/5 -	7 -
Hypermobile led – især albue og knæled	0/1 -	0/5 -	6 -
Problemer med øjenlågene – Glider bag øjnene/om bag øjeæblerne eller kan ikke lukkes helt under søvn	0/2 -	1/2 -	5 -
Andet *	1/0 -	0/3 -	4 -
Eksotropi (konstant skelen)	0/0 -	2/2 -	4 -
Savler	0/1 -	2/1 -	4 -
Hydrocephalus (vand i hovedet)	0/2 -	1/0 -	3 -

* Andet dækker bl.a. over spiseproblemer (fx problemer med at spise fast føde hos de små børn med svære symptomer), smerter i hofter, ryg og knæ og stive led

Når man samlet ser på alle de adspurgte og medregner både symptomer, de har haft og stadig har, så viser skemaet, at tandproblemer er det mest almindelige symptom ved Crouzons syndrom. Som de næsthøypigste symptomer kommer udstående øjne og hyppige forkølelser pga. snævre luftveje. Disse tre symptomer har omkring 4 af 5 med Crouzons syndrom oplevet ifølge denne spørgeskemaundersøgelse. Modsat er konstant skelen (eksotropi), savlen og vand i hovedet de symptomer, som færrest oplever eller har oplevet. Kun knap en ud af fem har oplevet de tre sidstnævnte symptomer.

Det er vigtigt at bemærke, at ikke alle symptomer giver lige store problemer for den enkelte. Ovenstående skema ser udelukkende på, hvilke symptomer der er mest udbredt. En med få og meget alvorlige symptomer kan få mange problemer, fx blive voldsomt syg, trives dårligt eller kræve mange operationer. Omvendt kan en anden have mange symptomer, men i mildere grad. Tandproblemer er ikke det mest alvorlige symptom, men blot det mest udbredte. Det er også vigtigt at pointere, at der kan være stor forskel på symptomerne hos små børn og fx voksne. Små børn kan før operationerne have voldsomme problemer, netop fordi de endnu ikke er opereret, som de voksne er.

Forværring med alderen

De medvirkende over 15 år er også blevet spurgt, om nogle af de ovennævnte symptomer er blevet forværret med alderen. Tre fjerdedele af dem, som svarer, mener, at der er sket en forværring af symptomerne. Ifølge kommentarerne i spørgeskemaerne kan man se, at det fx drejer sig om forværringer i forbindelse med hørelsen, øjnene,

tænderne, kæben, knæene og ryggen. Flere af de medvirkende kommer i spørgeskemaerne med beskrivelser af deres problemer. Her er nogle eksempler: "Hørelsen er blevet dårligere. Jeg har ofte ondt i ørerne og er meget generet af tinnitus-lignende symptomer. Jeg har også lidt problemer med mine tænder pga. forkert slid", "Tænderne (dårlig smag i munden) og ondt i munden. Kæben giver efter og knirker. Hører dårligt og kan næsten intet se" eller "Ja, jeg har problemer med kæben. Den er begyndt at 'knække' i leddene. Når jeg vågner, er det slemt, men også når jeg spiser". Kortlægningens spørgeskema viser, at forværringen kan starte op imod 20 års alderen. Samtidig falder den jævnlige kontakt med sundhedssektoren, efter at man bliver 18 år – bl.a. i forhold til det kraniofaciale team. Af de 11 som har oplevet forværring, har én jævnlig kontakt med Klinik for Sjældne Handicap og to med deres lokale sygehus. Ingen af disse 11 har jævnlig kontakt med det kraniofaciale team. I gruppeinterviewet med de voksne fortæller en kvinde:

"Jeg er meget opmærksom på, hvad der sker med mit ansigt. Der sker jo noget, selv om vi tror, vi er færdige med at vokse".

Problemet er, ifølge deltagerne i interviewet, at selvom de er blevet opereret, så kan der med tiden ske forandringer, som gør, at nogle af problemerne med fx tænderne, kæben eller hørelsen vender tilbage.

Operationer

På nær tre voksne har samtlige deltagende i spørgeskemaundersøgelsen været igennem mindst én operation for at mindske trykket på hjernen og/eller rette træk ved udseendet. De fleste har gennemgået mellem

én og syv operationer. En enkelt har været igennem 42 operationer, en anden 15. Forældrene til børnene under 15 år oplyser, at alle børnene har flere operationer i vente. Tre af fire familier forventer, at deres børn skal gennemgå fra én til fire store operationer – eller mange, som en forælder skriver. For børnene kan operationerne komme i konflikt med skolegangen, fordi børnene vil være væk fra undervisningen et stykke tid. I nogle tilfælde kan operationer planlægges, så det giver mindst muligt fravær, men i andre tilfælde kan det være nødvendigt med en akut operation. Én af de fire familier har ikke haft indflydelse på tilrettelæggelsen af operationsforløbet, eller som de selv skriver: "Ikke muligt, da operationerne var nødvendige på tidspunktet". De tre andre har oplevet, at de havde delvis indflydelse på, hvornår operationen kunne gennemføres. Som eksempel skriver de: "Vi koordinerede selv det meste med Rigshospitalet", eller som en anden familie skriver: "Vi har fortalt om datoer/perioder, hvor det ikke skulle være, men der har også været mange akutte operationer".

Tre af børnene har været så små, at deres forældre mener, at de ikke forstod, hvad der skulle ske. Den sidste familie giver udtryk for, at barnet har accepteret, men også været ked af afbrydelserne i hverdagen. Forældrene skriver: "Vi har talt om og forklaret operationerne, og vores barn har accepteret. Det skulle bare overstås, så han kunne fortsætte, hvor han slap". Ingen af forældrene vurderede, at der i netop deres tilfælde var behov for samtaler med en psykolog i forbindelse med operationerne. Det er vigtigt at bemærke, at flere af børnene var meget små ved de første operationer (i nogle tilfælde under et år). Det kan være en årsag til forældrenes

svar. Det betyder ikke, at der ikke ved senere operationer kan være behov for samtaler med en psykolog, fx i teenageårene. Mere om det senere i dette kapitel.

I forbindelse med gruppeinterviewet med forældrene blev der fortalt om operationerne. Følgende er en mors fortælling, og den illustrerer det (til tider) problematiske forløb omkring operationerne:

"Min søn er opereret tre gange under sin opvækst og får gjort plads til hjernen. Da han var ni, gik man ind og flyttede hele panden og hele mellemansigtet frem på en gang, det der hedder en monoblok, og lavede øjenhuler og kindben osv. Han var indlagt i ni måneder. Min datter er så opereret to gange under sin opvækst, fra hun var otte år og frem til hun er 12. Da hun var 12 stod det klart for lægerne, at de nu skulle lave noget med ansigtet, for der var forhøjet tryk igen. De gik ind og lavede den første del af ansigtsoperationen ved at flytte panden frem og kile den og lave transplantater heroppe. Sommeren efter gik de så ind og flyttede hele mellemansigtet frem og transplanterede i øjenhulerne, lavede øjenhuler og kindben og opererede også ved næsen. Så er hun opereret igen, hvor hun har fået næsen opereret og fået gjort plads til at trække vejret, fordi hun faktisk ikke kunne trække vejret ordentligt gennem næsen".

Beskrivelsen er taget med for at give et indtryk af, at det ofte meget opfattende operationer, som disse børn skal igennem.

Efter operationerne har børnene været glade, men nok primært fordi det er overstået. Et forældrepar skriver: "Han har haft det udmærket, men vi har heller ikke fået foretaget de store korrektioner endnu". En anden familie skriver, at deres barn var for lille til at

forholde sig til operationerne. De voksne er også blevet spurgt om deres reaktioner, og de er egentlig ikke så langt fra børnenes. De fleste er glade for, at det er overstået. Mange har også fået en større selvtilid, mens enkelte ikke har været tilfredse med resultatet. Her er nogle af deres kommentarer fra spørgeskemaerne: "Jeg er glad og lever fint med det udseende, jeg har. Selvom at jeg ser meget anderledes ud, har jeg det godt med mig selv og mine omgivelser, som må acceptere mig, som jeg er!" eller "jeg er glad for det, jeg har fået lavet, men vil gerne have ændret nogle småting". Blandt de mindre tilfredse kan man læse: "Da jeg var fire, fik jeg panden flyttet længere frem, men det har ikke hjulpet meget på udseendet" eller "den kosmetiske operation ændrede så lidt på mit udseende, at det var ikke det værd". I gruppeinterviewet fortæller en kvinde om at have sit gamle ansigt med i rygsækken:

"Det er nu 15 år siden, jeg fik min store operation lavet. Det har været en stor omvæltning i mit liv. Det er svært at vænne sig til et nyt ansigt, og jeg ved ikke, om jeg nogensinde gør det. Godt nok har jeg dette nye ansigt, men hver gang jeg skal gøre noget nyt i mit liv, f. eks. flytte hjemmefra, starte på job eller uddannelse osv., så tror jeg at alle kan se på mig, hvad jeg har været igennem, og hvordan jeg har set ud. Så nok har jeg et nyt ansigt, men vil altid have det gamle med i rygsækken, og det er ikke altid lige fedt. Jeg kan ikke benægte, at jeg har Crouzon, men jeg prøver at se mig selv, efter alle disse år, som bare mig nu, og ikke mig født med Crouzon. Det er ikke fordi jeg ikke har haft et godt liv, men fordi jeg ikke vil være anderledes mere".

Alle medvirkende er også blevet spurgt om omgivelsernes reaktioner på deres ansigtsoperationer. Reaktionerne har tydeligvis været blandede. Nogle sætter kryds ved 'imødekommende' eller 'usikre' eller begge dele samtidig. Forældre skriver følgende kommentarer: "Folk reagerer generelt meget forskelligt" eller er "nysgerrige i kort tid". En familie fremhæver også, at det hjælper med forarbejde: "Vi har gjort meget ud af information både til børn og voksne, så forældrene også kunne svare på deres børns spørgsmål". Blandt de voksne kan man læse lignende kommentarer: "Det er meget forskelligt, hvordan folk reagerer. Nogle er åbne og meget imødekommende, og andre er usikre og tilbageholdende. Nogle bliver direkte bange og tager afstand, fordi jeg ser anderledes ud" eller "pigerne var imødekommende, men de fleste drenge var tilbageholdende, og nogle kunne ikke kende mig".

Information om diagnosen

Generelt er deltageres behov for information stort lige efter, at diagnosen er stillet, men informationen kan være svær at skaffe. Med sjældne diagnoser er det ofte svært for forældrene at finde den information, de har brug for, men problemet var tilsyneladende ikke så stort for de fire familier med børn under 15 år. Ingen mener, at de slet ikke fik den ønskede information. Men tre af dem mener dog, at de kun delvist fik opfyldt deres informationsbehov.

Alle fire familier oplevede, at hospitalerne var behjælpelige med information umiddelbart efter, diagnosen var stillet. To familier nævner også Center for Små Handicap-grupper som et sted, hvor de kunne hente information.

Informationsbehov om mange forhold

Det er næppe overraskende, at så godt som alle familierne havde et stort behov for information om alt tænkeligt med relation til diagnosen på det tidspunkt, diagnosen blev stillet. I spørgeskemaet er der listet 10

emner i relation til informationsbehov, hvor besvarelserne fordeler sig som følger: (antal krydser – n = 4):

Tre familier (ud af fire) markerede et stort behov for information om prognosen, infor-

Informationsbehov da diagnosen blev givet	Stort behov	Noget behov	Intet behov
Information om udsigterne for Crouzons syndrom	3	0	1
Information om, hvordan handicappet håndteres i dagligdagen	3	1	0
Information om muligheder for behandling	3	0	1
Information om fosterdiagnostik	0	0	4
Familiens sociale rettigheder	1	3	0
Information om praktiske hjælpemuligheder	2	0	2
Information om arvegangen	0	3	1
Information om krisehjælp	1	0	3
Oplysninger om en handicapforening	2	1	1

mation om, hvordan handicappet håndteres i dagligdagen og mulighederne for behandling. Næst efter disse tre emner har flest behov for information om en handicapforening, sociale rettigheder og hjælpemuligheder. Fosterdiagnostik (som kun er relevant for dem, hvor syndromet er kendt i familien i forvejen) og information om krisehjælp havde forældrene til gengæld ikke noget stort behov for at søge information om i perioden lige efter, at diagnosen blev stillet.

Kontakt til Crouzonforeningen

Afslutningsvis er familierne med børn under 15 år i denne del af spørgeskemaet blevet bedt om at svare på, hvor langt tid der gik fra de fik diagnosen til de kom i kontakt med Crouzonforeningen i Danmark. En familie var i kontakt med foreningen allerede inden barnet blev født, da de vidste, at barnet havde arvet sygdommen. De tre sidste familier kom i kontakt med foreningen efter henholdsvis et halvt år, trekvart år og to år.

Kapitel 3:

Kontakt til sociale myndigheder og pædagogiske institutioner

“De mange operationer, angsten, bekymringerne, det psykosociale og hvad det genererer af problemer. Det er jo ting, som en socialrådgiver også skal vide noget om i forhold til den støtte, en familie bør og skal have. Men det forstår de ikke, og det er meget, meget svært at beskrive.”

Fra gruppeinterview med forældre

Citatet er fra en af deltagerne i gruppeinterviewet med forældrene. Moderen føler ikke sagsbehandlerne på kommunens socialforvaltning forstår den følelsesmæssige belastning en familie kan opleve, når deres barn har svære symptomer som følge af Crouzons syndrom. Det følgende kapitel vil beskæftige sig nærmere med, hvordan kontakten med socialforvaltningen opfattes af familier med børn med Crouzons syndrom og af de voksne med syndromet.

Information om sociale rettigheder

Forældre til et barn under 18 år med Crouzons syndrom er i nogle tilfælde berettiget til støtte efter sociallovgivningen. Af spørgeskemaerne fremgår det, at familierne med børn under 15 år alle har modtaget en eller flere ydelser. Det kan fx dreje sig om økonomisk støtte til merudgifter og kompensation for tabt arbejdsfortjeneste efter Lov om social service.

Ifølge Lov om social service er det kommunernes opgave at rådgive forældrene. Det kan man læse i lovens § 5 om rådgivning, hvor der står: “Kommunen er forpligtet til ved opsøgende arbejde at tilbyde denne rådgivning til enhver, som på grund af særlige forhold må antages at have behov for det”. En vigtig forudsætning for at kommunerne kan rådgive er, at kommunerne bliver informeret, når et barn med handicap bliver født. Det forholder sig lidt anderledes for de voksne over 18 år. De kan modtage støtte til merudgifter, men reglerne er ikke helt de samme. Kommunen har heller ikke de samme forpligtelser til koordinering. Der vil derfor være spørgsmål, som kun er stillet til familierne med børn under 15 år (og ikke under 18, fordi spørgeskemaet for unge mellem 15 og 18 er besvaret af de unge selv).

For at undersøge hvor hurtigt forældrene blev opmærksomme på deres ret til rådgivning og støtte, blev forældrene bedt om at skrive, hvor mange måneder der gik, fra at de var klar over at deres barn havde et handicap, til de fik information om deres ret til kompensation for merudgifter. Besvarelserne fra de 3 familier, der svarede, viser, at der var gået henholdsvis nul, seks og 18 måneder. Seks og især 18 måneder virker som lang tid, når familierne har været og stadig er berettiget til ydelser efter Lov om sociale service. Det bliver ikke bedre af, at de to familier, som har

ventet længst, har fået besked om deres ret til kompensation for merudgifter af henholdsvis venner og andre forældre i samme situation. Den familie, som fik besked med det samme, fik beskeden fra hospitalet.

Ikke tilstrækkelig information

Alle de medvirkende blev spurgt, om de er blevet godt informeret om deres sociale rettigheder. Et flertal på 10 af de 17 der svarer mener ikke, at de blev informeret godt nok. I kommentarerne kan man læse nogle af begrundelserne: "Vi fik først bevilget aflastning, vådliggertillæg og diætpenge under indlæggelsen 1½ år efter problemerne opstod", eller som en anden familie til et barn under 15 år skriver: "Ingen fortalte om muligheden for tabt arbejdsfortjeneste". Også en af de voksne skriver en kommentar: "Jeg er aldrig blevet informeret. Jeg har min viden fra min familie, som har Crouzon, og fra min uddannelse som social- og sundhedsassistent". Det hører med, at tre af de 10 ikke på noget tidspunkt har modtaget ydelser efter den sociale lovgivning. Samtidig har tre af de fire, som ikke svarer, heller ingen kontakt med de sociale myndigheder. Det er svært at vurdere, om de skulle have haft information om deres sociale rettigheder, eller om årsagen er, at de ikke er berettiget til ydelser efter den sociale lovgivning. De sidste 7 mener, de blev informeret godt nok.

12 af 17 der svarer mener heller ikke, at de er blevet informeret godt nok om øvrige offentlige tilbud og muligheder. Holdningen er altså her mere negativ end omkring sociale rettigheder. Nogle af familierne til børn under 15 år forklarer, hvorfor de ikke føler sig informeret: "Jeg har fundet mange af mine oplysninger i Servicehåndbogen [En publika-

tion som beskriver forskellige offentlige tilbud, red.]. En anden familie oplevede, at kommunen svigtede, da barnets børnehave lukkes: "Da børnehaven lukkede, var jeg selv ude for at finde en ny".

Med den utilfredshed med informationsniveauet om rettigheder i forhold til den sociale lovgivning er det næppe overraskende, at ni (alle fire familier med børn under 15 år og fem voksne) har søgt information fra andre end deres sagsbehandler. Syv af de ni mener også, at de fik for lidt information af deres sagsbehandler. Flertallet (6) af disse ni markerer, at de gjorde det for selv at kunne være med til at finde løsninger. En familie begrunder det således: "Man skal selv være meget opsøgende for at få viden og erfaringer, så man kan hjælpe sit barn mest muligt"

De fleste (otte ud af de ni som har søgt information fra andre end deres sagsbehandler) har søgt information fra andre forældre eller voksne i samme situation i eller uden for Crouzonforeningen, eller som en voksen skriver: "Jeg er blevet mere bevidst om tingene, siden jeg blev medlem af Crouzonforeningen". Lidt færre (5) har læst bøger om rettigheder ifølge den sociale lovgivning, søgt på internettet eller fået information hos Center for Små Handicapgrupper. De færreste (4) har benyttet andre videnscentre eller amtslige rådgivninger.

I spørgeskemaet er nævnt en række sociale ydelser, og familierne er blevet bedt om at markere, hvilke ydelser de enten har modtaget eller stadig modtager. I skemaet er bl.a. nævnt økonomisk støtte til merudgifter, rådgivning og hjælpemidler. Til dem under 15 år er der også nævnt kompensation for tabt arbejdsfortjeneste, aflastning og støtteperson.

Kort fortalt kan der gives økonomisk støtte til det, man kalder merudgifter, altså de forøgede udgifter, som følger af at have et handicappet barn med Crouzons syndrom. Kommunen kan efter Lov om social service yde kompensation for tabt arbejdsfortjeneste. Kompensation for tabt arbejdsfortjeneste kan være nødvendig at yde, hvis en af forældrene er nødt til at passe barnet i en periode ud over barselsorloven og eventuelt i perioder senere i løbet af barnets opvækst. Også i forbindelse med undersøgelser og sygehusindlæggelser kan der søges om dækning af tabt arbejdsfortjeneste. Aflastning er et tilbud,

hvor det handicappede barn enten kan blive passet i hjemmet af en person, som forældrene ansætter, eller fx komme på weekendophold på en aflastningsinstitution eller hos en aflastningsfamilie. Hjælpe midler dækker en lang række praktiske hjælpemidler til brug i hverdagen. De fleste af ydelserne bevilges kun til børn og unge under 18 år. Når den unge fylder 18 år, skal de sociale ydelser vurderes ud fra lovgivningen for voksne handicappede.

De medvirkende har modtaget følgende ydelser (n=21):

Sociale ydelser	Under 15 år (n=4)	Over 15 år (n=17)
Økonomisk støtte til merudgifter	3 krydser	6 krydser
Kompensation for tabt arbejdsfortjeneste	3	0
Hjælpe midler *	2	0
Aflastning	2	0
Rådgivning fra kommunen	0	2
Støtteperson	1	0

* Hjælpe midler kan fx være gymnastikmadras, gåvogn eller i et tilfælde udstyr til sugning og mælkeerstatning

Der er reelt flere, som har modtaget økonomisk støtte til merudgifter, idet mange i spørgeskemaet skriver, at de har modtaget støtte til kurser i Crouzonforeningen, hvilket defineres som en merudgift.

I forbindelse med tildelingen af sociale ydelser har knap halvdelen af de medvirkende (ni – alle fire familier med børn under 15 år og fem voksne) oplevet problemer med at få

afklaret, om de var berettigede til ydelserne. Det kan fx være problemer med at afgøre, hvor stor en ydelse bør være, eller om familien overhovedet er berettiget til en ydelse. Af kommentarerne kan det ses, at en del har haft problemer med afklaring om tilskud til foreningskurser, lønkompensation og økonomisk hjælp til voksne.

Af de ni medvirkende, som har oplevet problemer med afklaring af sociale ydelser, mener alle, at det faktisk, at Crouzons syndrom er en sjælden diagnose, har haft betydning i denne sammenhæng. De fleste mener, at det har medført nogle problemer, mens et mindretal mener, at det har skabt store problemer.

Kamp og påkrævet indsats

De medvirkende er også blevet bedt om at beskrive deres generelle samarbejde med kommunens socialforvaltning. De skulle vælge et eller flere af fire udsagn, som på forskellige måder beskriver samarbejdet. Der er heldigvis kun én voksen, som har markeret ved udsagnet "du/I har overhovedet ikke fået de løsninger igennem, som du/I har ønsket". De fleste af de medvirkende har sat kryds ved henholdsvis "I har selv måttet finde frem til de fleste af de løsninger, som I har fået igennem" og "det har været en kamp mod systemet at få gennemført de løsninger, I har ønsket". Otte ved hvert udsagn. En af de familier, som har markeret begge disse to udsagn skriver: "Det er svært ikke at kunne magte hverdagen selv og føles derfor helt forfærdeligt at skulle sidde og argumentere, tigge og bede om forståelse. Det er frygteligt udmygende". Forholdsmæssigt er familierne med børn overrepræsenteret på begge udsagn. Og der er kun en familie som synes følgende udsagn passer på deres samarbejde med kommunens socialforvaltning: "sagsbehandlerne har samarbejdet med jer om at løse problemerne". Det sidste udsagn sætter til gengæld tre voksne kryds ved. En større del af de medvirkende, som har eller har haft kontakt til kommunens socialforvaltning, har altså en oplevelse af, at det er en kamp, hvor

de ofte selv må yde den væsentligste indsats. Det gælder i høj grad børnefamilierne.

Det er måske ikke helt overraskende, at der i kortlægningen er et sammenfald mellem dem, som har oplevet problemer med afklaring af ydelser efter den sociale lovgivning, og dem, som har oplevet samarbejdet med kommunen som en kamp. En mor i gruppeinterviewet mener, at en væsentlig del af problemet er, at der er stor forskel på sagsbehandlerne. Hun siger bl.a.:

"Jeg synes, at vores oplevelse er, at det er blevet alt for personafhængigt. Det er blevet alt for afhængigt af den enkelte socialrådgiver, som vi så har haft. Jeg synes, at vi både har oplevet enkelte socialrådgivere, som havde en dejlig forståelse for det at leve med et anderledes barn, og så synes jeg, vi har haft meget, meget frustrerende oplevelser. Men vi har alle sammen oplevet, at sagsbehandlerne skifter hele tiden. Man tror, at nu har man fået et fundament og en god forståelse hos én socialrådgiver, og så hov, så kommer der sgu en ny, og så skal man til at starte forfra en gang til. Altså, vi har sådan en joke i vores familie med, at nu starter der en ny oplæringsperiode, så har vi en pakke, som vi sender til dem med funktionsmateriale, og vi sender billeder samt aftaler møder og sådan nogle ting. Men alt for personafhængigt vil jeg sige."

En anden mor supplerer: "Det er enormt ubehageligt, at man skal være så afhængig af et andet menneske på et område, hvor man egentlig har nogle rettigheder. Så det har været enormt mange kampe og enormt megen frustration. Engang imellem er der lidt medvind, men det er ikke det, der er billedet i hvert fald"

Lovens ord om koordinering

Et andet centralt element i kommunernes tilbud til familier med handicappede børn (under 18 år) er kommunernes forpligtelse til at sikre en koordination mellem de forskellige fagpersoner, som er involveret i forløbet. Omkring koordinering står der i Lov om Social Service § 37 a, at "For at tilgodese børn og unge med behov for særlig støtte opretter kommunen en tværfaglig gruppe, der skal sikre, at støtten ydes tidligt og sammenhængende, og at der i tilstrækkeligt omfang formidles kontakt til lægelig, social, pædagogisk, psykologisk og anden sagkundskab".

Det er således for at tilgodese børnenes behov og dermed støtte og aflaste familierne, at kommunen skal overtage koordineringen, og det kan være en omfattende opgave, når mange instanser er involveret. Det behøver ikke være sagsbehandleren, der står for koordineringen, men det er sagsbehandlerens opgave, at den bliver iværksat. Den samme regel findes ikke for voksne, men de er alligevel blevet spurgt om dette emne, da nogle kommuner vælger at bruge samme principper i forhold til dem over 18 år.

Når forældrene til børn under 15 år bliver spurgt, om de synes det offentlige har koordineret indsatsen, vælger to at svare nej og to at svare ja. Den ene familie svarer "ja", men synes dog kun det er sket i nogen grad. Blandt de unge og voksne svarer henholdsvis syv af de 12, der besvarer spørgsmålet, "nej", tre svarer "ja, i nogen grad" og to svarer "ja".

Kortlægningens resultater viser også, at kun én familie har oplevet, at det offentlige (fx læger, sagsbehandlere og pædagoger) har afholdt såkaldte koordineringsmøder, hvor alle (eller de fleste) af de involverede fagpersoner

har været samlet. Det er der også kun én voksen, som har oplevet.

De fleste af de medvirkende, som svarer (12), føler selv, at de har måttet tage initiativ til en bedre koordination. Fem skriver, at de "til tider" selv må tage initiativ, mens syv (heraf tre familier med børn under 15 år) mener, de må gøre det "ofte". En familie med et barn under 15 år skriver følgende forklaring: "Forældrene har den røde tråd". Flest medvirkende føler selv, de skal koordinere, fordi der ikke er andre, som tager ansvar. Mange overtager dog også selv styringen, fordi de synes, de kan gøre det bedre, end hvis andre, fx deres sagsbehandler, skulle stå for koordineringen. En voksen skriver: "Ingen tager os alvorligt og hjælper"

Næst efter forældrene selv er det personalet på hospitalerne, der hjælper med koordineringen. Enkelte nævner personalet i daginstitutionen og synskonsulenten. Ingen af de medvirkende har oplevet, at deres sagsbehandler har stået for koordineringen.

Skift af sagsbehandler

En gruppe på seks (tre familier med børn under 15 år og tre voksne) af de medvirkende nævner også skift af sagsbehandler som årsag til problemer i forholdet til kommunen. De tre voksne og en familie synes det gav nogle problemer, mens de to sidste familier synes det gav mange problemer. Fire voksne har oplevet, at skift af sagsbehandler gik gnidningsfrit. Blandt de forældre og voksne, som har oplevet problemer, er det særligt forsinkelserne som frustrerer. Nogle af kommentarerne fra spørgeskemaerne lyder således: "En bevilling skal fornyes inden udløb, men det er svært at nå, når sagsbehandleren først lige er sat ind i sagen", eller

”skiftede tit sagsbehandler i starten. Der blev ikke sagsbehandlet i perioder”. En ny sagsbehandler skal også først til at sætte sig ind i, hvad Crouzons syndrom er: ”Det tog forholdsvis lang tid, før sagsbehandleren forstod alvoren/omfanget af syndromets konsekvenser”, skriver en familie.

Manglende kendskab til diagnosen

De medvirkende blev også bedt om at vurdere, i hvilke sammenhænge manglende kendskab til Crouzons syndrom har været et problem. På listen var forskellige behandlingsammenhænge nævnt, fx hospitalet og de sociale myndigheder. Et flertal på 11 (alle fire familier med børn under 15 år og syv voksne) af de 16, som svarer, har oplevet, at manglende kendskab til Crouzons syndrom har været et problem. Blandt disse 11, som oplever problemer, er alle enige om at fremhæve de sociale myndigheders manglende kendskab til syndromet. To af familierne til børn under 15 år forklarer det på denne måde i deres spørgeskemaer: ”Myndighederne har svært ved at forholde sig til noget, som de ikke kender nok til, og man må virkelig kæmpe for sagen”, og ”Det er hele tiden nødvendigt at forklare, at det faktisk kan være et ”24 timers job”. Når det går godt med én ting, er det ikke ensbetydende med, at det går godt med de 1000 andre ting”. I gruppeinterviewet med forældrene til børn med Crouzons syndrom snakkede man også om det manglende kendskab til diagnosen i socialforvaltningerne. Der savnes især, at sagsbehandlerne har bedre indsigt i den følelsesmæssige side. En mor fortæller:

”Hvis du aldrig har haft noget at gøre med Crouzons syndrom, eller hvis du ikke har haft barn selv, kan man aldrig nogen sinde sætte

sig ind i den her angst for at miste, som man altid lever med ved de enorme operationer. Denne angst er nærværende hver gang. Al den narkose, vores børn skal igennem, gør en nervøs”

Ud over hos kommunernes socialforvaltninger savner fire voksne også bedre kendskab til diagnosen på hospitalerne. To familier med børn under 15 år savner også bedre kendskab til diagnosen hos henholdsvis deres praktiserende læge og dagsinstitutionen. En voksen skriver: ”simpelthen alle steder”.

Kontakten til myndigheder

De medvirkende er også blevet bedt om at redegøre for frekvensen af deres kontakt til forskellige offentlige myndigheder. Dette er gjort for at skabe et overblik og ikke som led i en bedømmelse af de offentlige myndigheder. Overordnet viser det sig, at det er den kommunale socialforvaltning og den praktiserende læge, som flest har jævnlig kontakt til. Med jævnlig kontakt menes mindst en gang årligt. Begge steder kommer familier med børn under 15 år jævnligt. Det gælder til gengæld kun tre voksne hos den kommunale socialforvaltning og fire hos den praktiserende læge. Udover disse to steder er der meget få, som har jævnlig kontakt med andre offentlige myndigheder. To familier med børn under 15 år jævnligt til henholdsvis talepædagog og fysio-/ergoterapeut. Generelt er der mindre kontakt eller slet ingen kontakt til Pædagogisk Psykologisk Rådgivning, skolepsykologer, amtslige specialkonsulenter og hjælpemiddelcentraler.

Pædagogisk rådgivning

I kortlægningen er der blevet spurgt, om familierne til børn under 15 år, forud for at

deres barn skulle starte i et pædagogiske tilbud, har modtaget rådgivning. Spørgsmålet er taget med for at vurdere, om forældre til børn med sjældne handicap modtager relevant rådgivning, når de skal have deres børn i daginstitution. I forlængelse heraf er der også spurgt til, om rådgivningen var målrettet de særlige problemstillinger, som gør sig gældende for børn med Crouzons syndrom. To af de fire familier har modtaget rådgivning, og begge familier mener, at rådgivningen har været målrettet diagnosen.

I førskolealderen fordeler de medvirkende sig således på de forskellige pasningsmuligheder (bemærk at der kan være sat flere kryds for hvert barn) (n=21):

Der er ligeledes spurgt til, hvilken habilitering der er blevet tilbudt børnene under 15 år. Der er blevet spurgt til fysio- og ergoterapi og støtte fra en talepædagog. Tre børn har modtaget eller modtager fysioterapi. Der er ligeledes tre børn, som har fået eller får støtte fra en talepædagog, mens to har været hos en ergoterapeut. Tilbudene er både givet af kommunen gennem institutionen og af hospitalerne.

Familierne er også blevet bedt om at vurdere, om disse tilbud er tilstrækkelige for deres børn. Én svarer nej. To andre familier mener, at deres børn har fået et tilbud, som er delvist tilstrækkeligt. En undlader at svare.

Passet i hjemmet af den ene af forældrene	6 (1+5)* Krydser
Passet i dagpleje	4 (1+3) -
Passet i en almindelig institution (heraf har tre fået pædagogisk støtte)	13 (2+11) -
Andre steder: Bedsteforældrene og et barn har også gået i en specialinstitution	2 (1+1) -

* Samlet antal. I parentes kan man se fordelingen på børn og unge/voksne (b + u/v)

KAPITEL 4

Behov for information

”Jeg interesserer mig for sensymptomer/senfølger og for eventuelt at blive behandlet, inden det bliver for sent for mig og jeg dermed får varig skade på fx hørelse, syn og tænder”

Kommentar fra et spørgeskema

Sensymptomer eller symptomer, som forværrer eller støder til med alderen, er et emne, som optager forældrene samt de unge og voksne med Crouzons syndrom meget. I dette kapitel vil fokus være på behovet og mulighederne for at skaffe information om syndromet. Kapitlet skal gerne være med til at give et indtryk af de medvirkendes behov for information og den betydning, information eller mangel på information har på deres dagligdag. Hvad enten det gælder følelsen af generel usikkerhed eller konkrete problemer, er information og muligheden for at få den ønskede information central for de medvirkende. Det gælder også, at der skal være adgang til den ønskede information.

Informationsbehov senere i livet

Familierne blev bedt om at redegøre for deres behov for information i forbindelse med, at diagnosen blev stillet. Derudover blev de medvirkende bedt om at vurdere deres generelle og aktuelle behov for infor-

mation i forhold til en række emner. Der er således også tale om informationsbehov, som opstår senere i livet. De har selvfølgelig svaret ud fra deres aktuelle situation, og det skal således bemærkes, at besvarelsene i skemaet s. 26 vil reflektere de forskellige faser i livet med Crouzons syndrom (antal krydser – n = 21. Børn = 4 og unge og voksne = 17).

En iøjefaldende observation, når man kigger på tabellen, er, at emnet 'Udviklingen af Crouzons syndrom med alderen' om sensymptomer/-følger (som det indledende citat også omhandlede) er det eneste emne, hvor der er et større antal deltagere, som markerer "Stort behov" end "Intet behov". Der er et sammenfald mellem dem, som giver udtryk for stort informationsbehov og dem blandt de unge og voksne, som i kapitel 2 svarede, at de havde oplevet en forværring med alderen. Det er samtidig generelt de ældste blandt dem, som har svaret på skemaet til dem over 15 år, som har et behov for mere information om udviklingen af Crouzons syndrom med alderen.

Næst efter informationsbehov om sensymptomer er der størst behov for information om behandlingsmuligheder og muligheder/problemer i forbindelse med uddannelse. Omkring behandlingsmuligheder skriver en af de voksne: "Da jeg ikke er tilfreds med operationen, leder jeg efter

andre muligheder at få gjort noget ved mine problemer”.

Modsat er der meget få, som udtrykker stort behov for information om håndtering af Crouzons syndrom i forhold til den øvrige familie og i forbindelse med daginstitution.

Vi vender tilbage til forholdet til den øvrige familie i næste kapitel.

Omkring problematikken med søskende uden Crouzons syndrom svarer tre af fire familier, som har søskende, at forældrene enten har ”noget” eller ”stort behov” for

Informationsbehov	Stort behov	Noget behov	Intet behov
Udviklingen af Crouzons syndrom med alderen	8 (2 + 6)*	6 (1 + 5)	6 (1 + 5)
Behandlingsmuligheder	6 (2 + 4)	7 (2 + 5)	9 (2 + 7)
Muligheder/problemer i forbindelse med uddannelse	6 (2 + 4)	1 (0 + 1)	13 (2 + 11)
Mulighederne for psykologisk bistand	3 (0 + 3)	6 (2 + 4)	11 (2 + 9)
Generel viden om Crouzons syndrom	1 (0 + 1)	7 (1 + 6)	11 (3 + 9)
Håndtering af Crouzons syndrom ift. Den øvrige familie	1 (0 + 1)	2 (1 + 1)	17 (3 + 14)
Informationsbehov i forbindelse med skolegang **	1	2	1
Søskendeproblematik (søskende uden Crouzons syndrom) **	1	2	1
Informationsbehov i forbindelse med daginstitution **	0	0	1

* Samlet antal. I parentes kan man se fordelingen på børn og unge/voksne (b + u/v)

** Disse spørgsmål er kun stillet til forældre til børn med Crouzons syndrom

information. Man kan antage, at det primært er information om, hvordan man tackler de raske søskende og ikke får dårlig samvittighed i forhold til dem. I gruppeinterviewet siger en mor:

”Man har dårlig samvittighed over for den raske søskende. Jeg synes tit vi glemmer ham, overser hans signaler, fordi vi er så fokuseret på alle signaler, hans bror med Crouzons syndrom nu engang udsender, fordi hans signaler er sindssygt vigtige. De pip, som raske søskende kommer med, er mindst lige så vigtige, fordi det kan være alle mulige andre ting, men som jeg måske ikke hører, fordi jeg eller vi er opmærksomme på det andet”

Dette emne med raske søskende vender vi også tilbage i næste kapitel.

Betydning for familiernes hverdag

Kun omkring hver fjerde af de deltagende mener, at den manglende information har betydning for deres hverdag. Omvendt mener tre af fire, at de mangler information, som de generelt gerne vil have, men som dog ikke er af central betydning for dagligdagen. De forældre, som mener, at manglende information har betydning for hverdagen, skriver bl.a., at information har betydning for deres proces med at ”lære om, forstå og acceptere syndromet”. Blandt forældrene, som synes at manglende information har betydning for hverdagen, kan man bl.a. læse følgende kommentar: ”Man spekulerer over, hvordan det skal gå”.

Forældrene ser anderledes end de unge og de voksne på, hvorvidt det er så svært at skaffe den information, som de ønsker. I alt synes fem af de 19, som har besvaret spørgsmålet, at det er svært at skaffe information,

men tre af disse fem er forældre til de i alt fire børn under 15, som er med i undersøgelsen. Forældrene oplever således i højere grad end de unge og de voksne, at de har sværere ved at skaffe information. En forklaring er måske netop, at det er sværere at svare på spørgsmål på vegne af børnene – fordi svarene afhænger af, at der skal gå mere tid og børnene dermed blive ældre. I hvert fald skriver en af forældrene: ”Der bliver hele tiden sagt, at 'det vender vi tilbage til' senere”. Forældrene føler, der mangler erfaringer, som direkte kan bruges i forbindelse med deres børn. De skriver bl.a.: ”Vores børn er pionerer” eller ”Der opstår hele tiden nye ting/situationer”. Problemet er tilsyneladende, at informationen ikke findes eller er svært tilgængelig, som en af forældrene skriver. Forældre bekræfter i høj grad, at det faktisk, at Crouzons syndrom er en sjælden sygdom, giver særlige problemer med at skaffe information. Tre af de seks svarer bekræftende på, at det er en særlig forhindring, at Crouzon er en sjældent handicap. Det er således tre af de i alt kun fire forældre, og derfor er det nok meget præcist, når en af forældrene skriver: ”Det er problematisk! Vi er for få!”.

Alternativ behandling

I alle kortlægninger – også denne – er behovet for viden om alternativ behandling gjort til et særligt fokuspunkt. Grunden til dette fokus er et ønske om at undersøge holdninger til og interesse for alternativ behandling som et alternativ eller supplement til den traditionelle medicinske behandling blandt personer med de sjældne handicap og de forældre, som indgår i det samlede kortlægningsprojekt. Det overvejende flertal (knap tre af fire) blandt de medvirkende i denne

kortlægning føler ikke noget behov for mere viden om mulighederne for alternativ behandling. Blandt den resterende gruppe på lige over en fjerdedel, som enten har noget eller et stort behov for information om emnet, finder man både et par stykker, som søger et alternativ til traditionel behandling, og nogle, der begrundet deres behov med manglende effektiv behandling inden for det traditionelle behandlingssystem. Det er værd at bemærke, at de fem unge og voksne,

som enten har markeret "noget" eller "stort behov" for viden om alternativ behandling, alle tilhører gruppen, som har senfølger fx med tænderne, kæben eller hørelsen. Måske skal forklaringen på deres behov for viden om alternativ behandling søges i, at behandling i det traditionelle sundhedssystem eller med medicin ikke tager højde for, at nogle med tiden oplever stigende smerter og andre tiltagende problemer senere i livet.

Kapitel 5

Påvirkning af hverdagen og familien

”Jeg må sige, jeg tænker rigtig, rigtig, rigtig meget i forhold til det modsatte køn. Hvordan de vil takle det, at man ser anderledes ud, og hvordan vil de synes. Og jeg håber rigtig meget, at det ikke bare er det ydre, de tænker på.”

Fra gruppeinterview med unge

Citatet illustrerer godt, at et anderledes udseende kan spille en væsentlig rolle i hverdagen for mange med Crouzons syndrom. Dette kapitel vil beskæftige sig nærmere med, hvordan Crouzons syndrom påvirker hverdagen. Herunder vil der være særligt fokus på, hvordan et anderledes udseende påvirker samværet med andre.

At håndtere socialt samvær

Det første emne, de medvirkende blev bedt om at vurdere i spørgeskemaet, er deres egen eller – for forældrenes vedkommende – deres børns evne til generelt at håndtere socialt samvær med andre. Hele 16 af de 18, som svarer, synes, at deres sociale samvær med andre fungerer godt. Der tages dog en række forbehold i kommentarerne til spørgeskemaerne. De følgende kommentarer er alle skrevet af deltagere, som selv har et godt socialt samvær med andre eller oplever, at deres barn har det: ”Men der er dog forhindringer pga. synshandicappet”,

”Men jeg er ikke helt så udadvendt, som jeg gerne ville være og går ikke så meget ud, da jeg ofte er træt og uoplagt og jævnligt har det halvskidt, ”Jeg kan blive lidt ked af det, når nogen peger eller griner” eller ”Men jeg har problemer med min selvtillid”. Disse kommentarer er dog ikke meget forskellige fra dem hos de to, som selv synes, de klarer socialt samvær mindre godt pga. Crouzons syndrom. De to begrundede det således:

”Hørelsen og synet gør det lidt svært at høre og kende personer” og ”Hver gang jeg skal starte på et nyt kapitel af mit liv, fx på mit studie, så tvivler jeg meget på mig selv, om jeg er god nok, eller om jeg er pæn nok, og om de kan se, jeg er født med Crouzon. Jeg har svært ved at se mig selv som bare en pige, men ser i stedet mig selv som en pige med et handicap”. Socialt samvær påvirkes således i nogle tilfælde, men det er vanskeligt entydigt at vurdere, hvor generelt det er blandt alle med Crouzons syndrom.

Når man har et handicap, hvor udseendet kan være anderledes, kan man blive synlig i hverdagen, så folk fx kigger efter en på gaden eller i butikker. De fleste af de medvirkende (13) oplever, at de er synlige eller vækker opsigt, fx i gadebilledet, pga. udseendet. Blandt kommentarerne kan man fx læse følgende: ”De stirrer”. En anden skriver: ”Det generer mig egentlig ikke. Jeg har lært at leve med det”. Vellykkede øpe-

rationer kan dog afhjælpe problemet med et påfaldende udseende. Blandt de fire, som svarer "nej" eller "nej, ikke nu, men før jeg blev opereret" kan man på kommentarerne se betydningen: "Problemet er mindre efter operationen, end før jeg blev opereret" eller "Jeg har ikke oplevet problemet siden den sidste operation – hvis de kigger i dag, så er det fordi jeg er smuk". Nogle skriver også, at de har Crouzons syndrom i så mild grad, at der ikke bliver kigget efter dem på gaden.

At have et påfaldende udseende blev også diskuteret i gruppeinterviewene. En mor fortæller fx:

"Det er noget jeg synes fylder meget i hverdagen. Det er både det, at de bliver drillet, og at der er meget fokus på dem, når vi er ude at handle, folk de glør simpelt hen, de står stille, og de taber både næse og mund, og de glemmer jo også at lægge varerne op på båndet, for de glør simpelt hen på os. Der er meget fokus på os"

En anden mor supplerer: "Min søn og jeg var engang nede at handle i det lokale supermarked. En mindre dreng fulgte hele tiden efter os med sin lille indkøbsvogn for at se på min søn. Jeg tænkte o.k., og vi gik videre. Pludselig hører jeg drengen råbe: 'Mor, mor jeg rørte ved ham'. Han sagde det, som om han havde rørt ved et gammeldags cirkusmonster. Nu var det os, der vendte den lille indkøbsvogn og fulgte efter drengen. Jeg tog fat i ham og sagde 'hør her – min dreng kan ikke lide du hele tiden kigger på ham'. Moderen stod ved siden af, hun vidste ikke, hvad hun skulle sige. Det er også en hverdagsituation. Nogen gange er det bare for meget"

Nogle med Crouzons syndrom og forældre oplever også, at andre mennesker antager, at

de også er psykisk handicappede, fx mindre intelligente eller udviklingshæmmede. Ni af de medvirkende har oplevet dette problem. En skriver: "De kommunikerer anderledes og henvender sig ikke direkte. Politiet troede engang, at jeg var stukket af fra en institution". En anden skriver: "Jeg blev sammenlignet med en retarderet". Ni andre har ikke oplevet denne problemstilling, og to mener ikke, det er relevant i deres tilfælde.

Ni af de medvirkende unge og voksne mener, at deres arbejdsmæssige situation er eller har været påvirket af problemer som følge af Crouzons syndrom. Det kan skyldes fravær og/eller operationer, men der er også andre forklaringer: "Jeg er i perioder mere fraværende, og jeg har hovedpine, som gør, at jeg er lidt forvirret". Andre skriver fx: "Jeg har haft lidt svært ved at blive ansat, når de har set mig", "Jeg har ondt i leddene og har ikke kunnet arbejde med alt" eller "Jeg får nogle dyk til tider (...) psykologiske dyk med dårlig selvtilid/selværd, hvis jeg får for meget modgang". Syv af de voksne synes ikke, at deres arbejdsmæssige situation er påvirket som følge af Crouzons syndrom.

En af de unge fortæller i forbindelse med gruppeinterviewet, at:

"Lige i øjeblikket er jeg jobsøgende. Selvfølgelig tænker man på det, at man ser lidt anderledes ud, men jeg føler også, at jeg har noget at komme med. Jeg tænker da om folk tror, man er lidt dummere, end man er, men det kan man alligevel ikke gøre noget ved".

Det modsatte køn

Hos de unge og voksne med Crouzons syndrom, som har et anderledes udseende, har et flertal på 10 oplevet, at deres udseende

havde betydning for kontakten med det modsatte køn. En synes dog kun det var et problem før operationen, og hun skriver: "Inden operationen holdt drengene sig på afstand, men slet ikke efter...". Kommentarerne blandt de andre, som har oplevet at udseendet havde betydning, lyder fx således: "Man er måske ikke den mest attraktive i flokken, fordi folk ofte dømmes efter ansigtet", "Er jeg smuk nok? Jeg føler, at jeg skal bevise, at jeg fungerer, men det kan godt være, at det bare er min opfattelse" eller "Jeg følte mig ikke flot og fik først kæreste, da jeg var 24 år. Jeg er altid blevet sorteret fra". Der er ikke den store forskel på mændenes og kvindernes besvarelser af spørgsmålet om udseendes betydning for kontakten med det modsatte køn. Der er heller ingen direkte sammenhæng mellem, hvorvidt det at man er meget synlig p.g.a. udseendet samtidig betyder, at man synes udseendet har betydning for forholdet til (eller kontakten med) det modsatte køn.

Andre seks af de unge og voksne svarer, at de ikke mener, at udseendet har haft betydning for kontakten med det modsatte køn. Kommentarerne tyder dog på, at de alligevel tænker over det. To af dem skriver fx: "Jeg ved, det har betydning med udseendet, men har ikke villet ændre udseende, fordi folk må tage mig, som jeg er, og i øvrigt har jeg altid været heldig med at finde nogen, der kunne acceptere mig, som jeg er!" og "Gudskelov er der stadig nogen, der kigger dybere".

I gruppeinterviewet med de unge (alle tre kvinder) snakkede de en del om deres tanker på dette område. En fortæller:

"Når man står op og gør sig klar om morgenen, så er jeg meget fokuseret på at få fx makeup på, fordi ellers så er det meget

afslørende, synes jeg. Jeg kan godt dække det lidt med makeup, så det er jo ikke slemt, men jeg føler selv, det er slemt, fordi jeg ved, jeg har det" Samme kvinde fortæller senere: "Selvfølgelig så håber man, at drengene kan se bort fra de små skavanker, som man har, eller som man måske selv synes, man har, men som de måske ikke ser. Det er bare svært at vide. De kigger jo ikke på en og siger, hun har sikkert en god personlighed, sådan er det jo, man bliver nødt til at være ærlig."

De unge og voksne er delt i to grupper, når det gælder spørgsmålet om, hvorvidt det var, eller er, sværere at finde kæreste/ægtefælle, fordi man har Crouzons syndrom. Otte siger "ja, det er det", mens andre otte siger det modsatte. Forklaringerne hos dem, som synes, det er sværere, har ligheder med forklaringerne på, hvordan udseendet har betydning for kontakten med det modsatte køn. Her er hvad nogle har skrevet: "Selvfølgelig er det svært, fordi folk ikke ligefrem 'tænder' på en, men skal lære en at kende først", "Selvfølgelig er det jo nemmere at se "normal godt" ud", "Der har ikke været lige så mange romancer, som hos mine venner" eller "Jeg troede ikke på mig selv, og det viser jeg så som usikkerhed, og det tænder drenge ikke på. Jeg fandt min kæreste på internettet".

Børn og arvelighed

Der er som nævnt i kapitel 1 50% risiko for, at børn af én person med Crouzons syndrom vil arve handicappet. De unge og voksne er derfor blevet spurgt, om dette faktum har haft indflydelse på deres eventuelle overvejelser om at få børn. En har fået børn før vedkommende fik diagnosen, men ellers

synes ni, at det har indflydelse på deres overvejelser, mens seks ikke synes, det har. Årsagen til, at det kan have indflydelse, er ifølge kommentarerne fx "Jeg synes, det er synd, at ens barn bliver mobbet og ikke ser ud som de andre", "Jeg skulle ikke have børn, men min kone ville have børn, også selv om hun kender min baggrund" eller "Jeg ved, at jeg ALDRIG ville sætte et barn i verden med Crouzons syndrom". I dag har lægevidenskaben dog gjort det muligt at teste det ufødte barn i et tidligt fosterstadium, og det har to af de medvirkende allerede benyttet sig af. En af dem skriver: "Da jeg i en alder af 17 år fik oplyst, at man kunne teste for Crouzons i ens graviditet, vidste jeg, at jeg ville lade mig teste, når jeg engang ville have børn. Jeg er nu 30 år og har et barn uden Crouzons. Det var ikke et svært valg for mig at fravælge et barn med Crouzon, da jeg ikke på det psykiske plan ville kunne klare det, jeg ville genopleve mit liv igen, gennem mit barn og det er jeg ikke stærk nok til. Jeg er glad for, at jeg har det valg, og at vores familie har fået kortlagt, hvor vores fejl på det 10. kromosom ligger". En har valgt børn fra pga. Crouzons syndrom.

Påvirkning af søskende, som ikke har Crouzons syndrom

Blandt de fire familier med børn under 15 år er der kun ét enebarn. I de tre andre familier har barnet med Crouzons syndrom ældre søskende, som ikke har Crouzons syndrom. Der er enten én eller to søskende. Når man tager højde for den hverdag, som er beskrevet ovenfor, er der i undersøgelsen taget et spørgsmål med om, hvordan forældrene vurderer, at disse søskende uden Crouzons syndrom bliver eller er blevet påvirket af at have

en handicappet bror eller søster. I to af de tre familier, hvor der er søskende uden Crouzons syndrom, mener forældrene, at disse søskende er påvirkede af at have en bror eller søster med Crouzons syndrom. Forældrene forklarer det i deres kommentarer bl.a. på følgende måde: "Søskende får i perioder mindre opmærksomhed. De bliver mere modne, og vores søskende rynker aldrig på næsen af en person, som er anderledes. De oplever også sorg og uro" eller "Han føler sig tilsidesat". Emnet blev også diskuteret i gruppeinterviewet med forældrene. En mor fortæller:

"Det præger meget i forhold til de raske søskende. Man har dårlig samvittighed over for den raske søskende, fordi man tit glemmer ham, overser hans signaler, fordi vi er så fokuseret på alle signaler, vores søn med Crouzons syndrom nu engang udsender. Bl.a. fordi hans signaler er sindssygt vigtige, fordi det kan lige pludselig være et overtryk i hovedet, som bare eksploderer eller et eller andet, som kan have fatale konsekvenser. Omvendt må jeg også sige, at de pip, som raske søskende kommer med, er mindst lige så vigtige, men som jeg måske ikke hører, fordi jeg eller vi er opmærksomme på det andet."

En anden mor supplerer: "De [raske søskende, red] kan også flippe fuldstændig ud og blive totalt urimelige, og det er klart nok, fordi man har bare fokuseret så meget på den anden søskende i lang tid. Så bliver de bare nødt til at reagere på et eller andet, og der har man bare slet, slet ikke overskud til at tage og klare en hysterisk unge, som egentlig er så stor"

En anden mor fortæller også om den evige "plan B": "Jeg har sagt rigtig mange gange, man skal altid have en plan B parat. Man ved

ikke, hvornår barnet ligger sygt, man kan ikke planlægge ret meget". Og det rammer også de raske søskende, fortæller samme mor: "Jeg har mange gange måttet sige til storesøstrene, så gør vi sådan, men der er et lille men. Vi ved ikke om lillebror (med Crouzon) ligger og kaster op, så vi ikke kan komme af sted.

Jeg har læst et sted, at en 3-4 årig har specielt meget brug for forældrenes opmærksomhed. Vores yngste datter var længe om at acceptere, at lillebror mange gange blev prioriteret først. Især når han kastede op eller ikke kunne trække vejret. De har elsket deres lillebror fra han blev født, men vi har også talt om, at det er o.k. at blive sur og vred på ham. – Også på far og mor".

I alle tre familier har søskende gået i samme daginstitution og/eller skole, som deres bror eller søster med Crouzons syndrom. Vi har spurgt til, om disse søskende blev drillet, fordi de har en bror eller søster med et anderledes udseende. Men forældrene har dog ikke oplevet, at det har været et problem.

Kompensation for tabt arbejdsfortjeneste

Kompensation for tabt arbejdsfortjeneste kan påvirke forældrenes karrierer, og spørgeskemaundersøgelsen tager derfor et spørgsmål med om, hvem i familierne der eventuelt har modtaget kompensation for tabt arbejdsfortjeneste. I tre af de fire familier med børn under 15 år har man enten modtaget eller modtager stadig kompensation for tabt arbejdsfortjeneste. I to familier har

begge forældre modtaget, og i den sidste er det moderen.

Reaktionerne fra venner og familie

Når der i undersøgelsen bliver spurgt til, hvorvidt familierne med børn under 15 år kan fastholde kontakten til venner og bekendte, efter at de har fået et barn med Crouzons syndrom, viser svarene, at det kan de godt i tre af de fire familier. Den sidste familie synes, at det er blevet mere besværligt og mener det skyldes, at de selv ikke har den samme tid, eller som de skriver: "Vi har mistet vennekredsen, fordi vi har brugt alle vores ressourcer på vores barn". I alle fire familier har man dog følt, at de fleste venner har vist interesse for familiens situation og barnet med Crouzons syndrom.

Alle medvirkende er også blevet spurgt om den øvrige families reaktioner (med "øvrige familie" menes alle familiemedlemmer ud over forældre og søskende), og her er der tilsyneladende stor støtte at hente. Således er der ingen af de 18, som svarer, der har oplevet, at familien har haft svært ved at tackle situationen omkring et (eller flere) familiemedlemmer, som har Crouzons syndrom. 12 af de 18 synes, at familien har vist stor forståelse. De sidste seks har oplevet mere blandede reaktioner. Der er ikke rigtig nogen forklaringer eller kommentarer, som giver et billede af disse blandede reaktioner.

To af børnene under 15 år bliver jævnligt passet af andre i familien. En bliver det sjældent, men den sidste bliver slet ikke passet af andre i familien.

KAPITEL 6:

Sociale netværk for den med Crouzons syndrom

“Jeg har mange venner og en god familie”

Kommentar fra spørgeskemaet

Socialt netværk er i denne sammenhæng defineret som det at have personer omkring sig, som man kan hente støtte fra. Det er de færreste af de deltagende, som savner et sådant netværk. Et stort flertal på 18 af de 20, som svarer på dette spørgsmål, mener, at henholdsvis de eller deres barn med Crouzons syndrom har et godt socialt netværk. Billedet er det samme, når det gælder et socialt netværk uden for familien, hvor 18 af 21 har et godt netværk. Æn af de unge skriver, at hendes netværk bl.a. udgøres af “venner i Crouzonforeningen”. Tre giver udtryk for, at de savner et netværk uden for den nærmeste familie.

Ensomhed

Ligesom manglen på socialt netværk ikke er et stort problem for 9 af 10, så er ensomhed heller ikke et mærkbart problem. I en enkelt familie vælger forældrene at svare “måske” på spørgsmålet om, hvorvidt de oplever ensomhed. De øvrige familier siger “nej” til spørgsmålet om ensomhed. Blandt de unge og voksne med Crouzons syndrom er der tre ud af 17, som synes ensomhed kan være et problem. Af svarene kan man se en sammenhæng mellem det

at mangle et netværk uden for familien og det at føle sig ensom. Det er således i den samme familie, at forældrene svarer “nej” til, om de har netværk uden for familien og “måske” til spørgsmålet om ensomhed. Og de to blandt de unge og voksne, som ikke har netværk uden for familien, er blandt de tre som mener, at ensomhed er et problem. Manglende socialt netværk og ensomhed er således ikke et generelt problem, men der er enkelte undtagelser. Det er værd at bemærke, at ingen blandt de få, som oplever disse problemer, er blandt dem, som klarer sig socialt mindre godt. Når man kigger på kommentarerne, gives der ikke nogen egentlige forklaringer på, hvorfor de er ensomme. Familien, som svarer “måske”, skriver: “Vi hygger os meget sammen, selvom vi mangler kontakt med andre”. Æn blandt tre unge og voksne, som svarer, at ensomhed er et problem, skriver: “Men min situation p.t. gør, at jeg ikke selv magter meget mere end én hverdag ad gangen”.

Der er til gengæld ikke noget i undersøgelsen, som tyder på en entydig sammenhæng mellem køn, alder og ensomhed.

Andres accept

Forældrene og de voksne med Crouzons syndrom har på en skala fra 1 (mindst) til 5 (mest) vurderet, i hvor høj grad de oplever, at andre end de nærmeste accepterer han-

dicappet. Det viser sig, at alle markerer fra tre til fem (n = 21):

5 – mest accept af handicappet	6 krydser
4	5
3	7
2	0
1- mindst accept af handicappet	0

Af kommentarerne i spørgeskemaet kan man læse, at deltagernes oplevelse af accepten er blandede. En svarer 4, men skriver alligevel, at: "Jeg vil altid støde på folk,

som synes jeg er anderledes". En anden har ikke oplever det som et problem: "Jeg er meget udadvent og skaber selv kontakt til folk".

KAPITEL 7:

Skolegang

”I min skole var jeg meget alene de første år. Jeg havde ikke rigtig nogen, jeg følte jeg kunne være sammen med, ikke nogen, jeg følte jeg kunne snakke med om, at jeg havde det dårligt omkring operationerne. Jeg havde ikke rigtig nogen, hvor jeg tænkte, at – o.k. her var der en, jeg virkelig kunne stole på. Det har der ikke været i nogen klasse overhovedet”

Fra gruppeinterview med unge

I ovenstående citat beskriver en ung kvinde, hvordan hun husker sine første skoleår.

Dette kapitel vil bl.a. fokusere på, hvordan skoleforløbet er eller har været for de medvirkende, og kvindens oplevelser er ikke enestående.

Af de 19 medvirkende, som har gået eller går i skole, er der følgende fordeling på forskellige skoletilbud (n = 21):

Folkeskole uden støtte	17
Folkeskole med støtte	1
Andet: fx privatskole	1

Kortlægningens spørgeskemaundersøgelse viser, at de to forældrepar, som har børn i folkeskolealderen, har oplevet overgangen fra dagsinstitution til skole som gnidningsfri. En skriver dog, at: ”Barnet har klaret det fint,

men nogle lærere var skeptiske”. I gruppeinterviewet med forældrene illustreres denne skepsis. En mor fortæller om nogle af de fejlslutninger, lærerne laver pga. det anderledes udseende:

”De [lærerne, red.] ville gerne have støttepædagog på klassen, fordi der gik en pige i klassen, som så så mærkelig ud. Så skulle hun til skolepsykolog, og det kom hun også og blev testet. Så blev jeg kaldt til samtale, og vi spurgte, hvad der var galt med mit barn, og hvordan testen var gået. Den test, som han lavede på mit barn, viste at hun lå over gennemsnittet”

Det er ikke den eneste familie, som har oplevet denne form for misforståelser. En anden mor fortæller, at hendes datter skulle flytte skole pga. mobning, og moderen fortæller om det første møde med rektoren på den nye skole:

”Så vi går så ind til rektor og fortæller, at min datter altså ser lidt sjov ud, og vi fortæller lidt om, hvad det er for et syndrom. Da vi så pænt siger farvel, vender han sig sådan lidt om, og så siger han: ”Jeg mangler bare lige at spørge, hvor hjerneskadet hun er?” Så siger vi, at hun slet ikke er hjerneskadet. Men hun kom til at gå i den skole, og det gik da også godt, men de troede simpelthen, at hun var hjerneskadet”

Begge forældrepar har informeret lærerne og forældrene gennem fx breve, som blev

udsendt før skolestart, og ved information på forældremøder. Det ene forældrepar synes, der har været "meget informationsvirksomhed", og synes at det faktisk, at Crouzons syndrom er et sjældent handicap, har haft betydning for eventuelle problemer med overgangen til skolen.

I gruppeinterviewet med forældrene fortæller en mor om, hvordan hendes datter har kunnet trække på sin far, som også har syndromet, i forbindelse med at skulle introducere Crouzons syndrom for klassekammeraterne og deres forældre:

"Min datter var også meget glad for sin far. Han har jo altid undervist, så hvis hun skulle begynde et nyt sted, hvad enten det var i vuggestue, børnehave, skole eller fritidsaktiviteter, så har han også forklaret og fortalt om syndromet og vist sig selv frem. Han har jo en lidt anden indgangsvinkel, da han selv har Crouzon. Derfor har det været naturligt, at det er ham, der har taget den del af opgaven, og det har fungeret meget godt"

De unge og de voksne, som selv har Crouzons syndrom, er ikke blevet spurgt om deres erfaringer med overgangen mellem institutioner og overgangen til skolen, da vi i spørgeskemaundersøgelsen har taget udgangspunkt i forældrenes indtryk (og erfaringer). De unge og voksne er ligesom forældrene blevet spurgt om, hvordan de generelt har oplevet deres skoleforløb.

Skoleforløbet

Alle medvirkende er blevet spurgt om skoleforløbet, og der tegner sig et blandet billede. Begge forældrepar til de to børn, som går i skole og er under 15 år, giver udtryk for, at skoleforløbet er uden problemer. Det

ene forældrepar svarer også, at der er taget passende hensyn til barnet, og at ingen af deres børn har oplevet at blive udelukket fra eller forhindret i at deltage i skoleaktiviteter (som fx lejrskoleophold). Det ene barn har dog endnu ikke nået til skoleaktiviteter som lejrskole. En af forældrene skriver i hvert fald: "Det er ikke noget problem indtil videre.

Senere kan det være et problem med skolerejser/hytteture. Jeg skal aftale med sagsbehandleren om vagter til c-pap behandling [C Pap behandling = Continuos Positive Airway Pressure, d.v.s. at personen med et apparat får blæst luft ind med overtryk, red.]".

Forældrenes beskrivelser står ikke i direkte modsætning til de unge og voksne, når de selv skal beskrive deres skoleforløb, men der er store forskelle på erfaringerne. Seks af de 17 unge og voksne, hvilket svarer til en tredjedel, har ikke oplevet problemer i deres skoleforløb. Heraf mener fire, at der blev taget passende hensyn til dem i skolen. Ni af de 17, altså mere end halvdelen, har imidlertid oplevet problemer med mobning. Flere skriver, at de blev drillet meget i folkeskolen. Både i interviewene med forældrene og de voksne nævnes flere eksempler på, hvordan mobningen foregår.

En mor genfortæller sin datters beskrivelse: "De hopper efter hende som frøer og vil ikke røre ved håndtaget, hun havde rørt ved, fordi hun er giftig". En anden mor måtte lave om på familiens morgenrutiner pga. drillerier: "I en lang periode måtte vi køre vores datter til skole, fordi de store drenge, der gik på teknisk skole, drillede hende i bybussen".

En af de voksne kvinder fortæller om drillerier, som til sidst blev for meget: "Jamen altså, jeg har jo gået på en skole fra 1. – 5. klasse, og der blev jeg mobbet rigtig meget.

Jeg kan huske, at min mor fortalte, at efter sommerferien inden jeg skulle starte i 6. klasse havde jeg sagt, at hvis jeg ikke måtte få lov til at gå ud af skolen, så ville jeg begå selvmord. Så det var slemt. Jeg kan ikke selv huske så meget af det, men jeg kan huske nogle seancer, hvor jeg blev mobbet rigtig meget. Jeg har delt mit liv op i to perioder: fra 0-15-års-alderen, der var jeg en pige, og så tiden efter 15-års-alderen, hvor jeg har været en helt anden pige. Det tænkte jeg i hvert fald. Da jeg blev opereret, så ville alt være anderledes, og så ville alt blive godt. Det viste sig bare ikke udelukkende at gå sådan. Selvfølgelig er det blevet bedre, men det har da ikke været lutter lagkage”.

Seks har oplevet problemer med koncentrationsbesvær, som kan være en følge af Crouzons syndrom. En skriver: ”Koncentrationsbesvær i forbindelse med forhøjet tryk i hovedet op til operation”. Fire har haft problemer med mange sygedage, hvilket antageligt også skyldes indlæggelser og operationer. To har savnet bedre tilbud om støtte fra en talepædagog, mens en kvinde, som har gået i skole i 1950’erne, har savnet hensynstagen i forhold til den daglige undervisning. Kvinden forklarer det selv således i spørgeskemaet: ”Jeg blev sat bagerst og kunne derfor ikke se på tavlen. Læreren ville næsten ikke undervise mig”.

Eftermiddag efter skole

De medvirkende i spørgeskemaundersøgelsen blev også spurgt til deres aktiviteter i eftermiddagstimerne efter skoletid. De fleste af de voksne har været hjemme. De reste-

rende, inklusiv de to i skolealderen under 15 år går i skolefritidsordning eller fritidshjem.

Fritidsaktiviteter

På nær to voksne deltager samtlige medvirkende i en eller flere fritidsaktiviteter. Svømning er umiddelbart den fortrukne fritidsaktivitet, da syv af de 21 medvirkende går til svømning. Der er også nogle, som går til musik, dans, gymnastik og ridning. De medvirkende nævner også selv en række fritidsaktiviteter, som fx spejder, fodbold, håndarbejde og tennis. Alt i alt er de medvirkende aktive i fritidsaktiviteter på linje med den øvrige befolkning med den undtagelse, at flere har symptomer som problemer med nakken og smerter i leddene jf. kapitel 2.

Der er ifølge de medvirkende familier med børn under 15 år meget få fritidsaktiviteter, som deres børn med Crouzons syndrom er forhindret i at deltage i (kontaktsport som håndbold og fodbold kan i nogle tilfælde være for voldsom). Fritidsaktiviteter er et område, som de unge fremhæver i gruppeinterviewet, fordi det er med til at skabe fællesinteresser med fx deres klassekammerater. En af de unge siger det således:

”Man har samme interesse som nogle af dem, man fx går i klasse med, og så har man også noget at snakke om og noget til fælles”. En af de andre supplerer: ”Ja, fritidsinteresser har altid været det sted, hvor jeg bare har tænkt: ”nej, hvor er det dejligt her”, jeg har altid følt mig velkommen, når jeg har deltaget i de sportsgrene, jeg har gået til”.

Kapitel 8: Konklusionen

”Hun havde eksplosive opkastninger, allerede da hun var 1½ år. Hun stod op i sengen om natten og skreg simpelthen. Hun voksede ikke, hun kastede al sin mad op, hun ville ikke spise, for hun kunne ikke”.

Kommentar på et spørgeskema

Sådan kan Crouzons syndrom ifølge en mor vise sig. Denne kortlægning viser, at Crouzons syndrom også er meget andet. Det er håbet, at kortlægningen vil være med til at give indsigt i og forståelse for livet med et meget sjældent handicap, som Crouzons syndrom er. Ved at sætte fokus på en række problemstillinger for mennesker med Crouzons syndrom har det været målsætningen at beskrive nogle af de forhindringer, som deres liv og hverdag kan byde på. Kortlægningen har vist et handicap, som – når man ser på det samlede materiale – ikke kan ses som et ensartet og konstant forløb. Det giver mening at opdele livet med Crouzons syndrom i tre faser. Disse faser har både med udviklingen af et syndrom at gøre, men også med udviklingen af de mennesker, som har syndromet. Kort fortalt kan faserne beskrives således:

Den første fase starter den dag barnet bliver født. Denne fase dækker over den første ofte meget svære tid, hvor barnet kan blive meget sygt p.g.a. tryk på hjernen,

og familien skal indstille sig på at de har fået et barn med en sygdom/handicap. En del af denne fase er præget af en tæt kontakt til sundhedssektoren og for de fleste er det nødvendigt at gennemgå en eller flere kranie- og ansigtsoperationer.

Den anden fase dækker ungdomsårene, hvor et anderledes udseende begynder af få stor betydning for identiteten. Det gælder bl.a. tanker om, hvad klassekammeraterne tænker – måske især dem af det modsatte køn. Nogle begynder at erfare, at det kan være sværere at få kærester, job og i nogle tilfælde venner, fordi man ser anderledes ud. Nogle misforstår måske Crouzons syndrom, og tror at det også rammer den intellektuelle udvikling. Denne fase strækker sig i princippet over resten af livet, men har nok størst betydning i ungdommen, hvor udseende spiller en stor rolle i det sociale samvær med jævnaldrende.

Den tredje fase handler om de to tredjedele af de voksne, som oplever en forværring af symptomerne med alderen. I nogle tilfælde opleves denne forværring allerede fra knap 20 årsalderen. Det kan fx være problemer med hørelsen, øjnene, tænderne, kæben, knæene eller ryggen. Samtidig er det i denne fase, at kontakten til sundhedssektoren generelt bliver mindre.

Denne fase er også en periode, hvor flere begynder at tænke over, om de skal sætte

børn i verden, og dermed på muligheden for at give Crouzons syndrom videre til deres børn eller alternativt at skulle gennem tests og eventuelt abort.

Første fase: Barndommen og operationerne

At få diagnosen og operationerne

Kortlægningen har bl.a. vist, at tiden før man får diagnosen generelt ikke er så lang – bl.a. set i forhold til andre sjældne diagnoser. Samtidig er ventetiden, før et barn viser symptomer og til der gives en diagnose, på vej ned. Således er der kun en enkelt under 20 år, som har ventet i mere end et år på sin diagnose. Det kliniske billede har stor betydning for at kunne stille diagnosen og kan variere alt efter, om man har Crouzons syndrom i mild eller svær grad. Formentlig har det Kraniofaciale team og Klinik for Sjældne Handicap en væsentlig del af æren for den dalende ventetid. Det er disse to steder næsten alle unge i sin tid har fået deres diagnose, og samtidig viser kortlægningen, at stort set alle har fået den rigtige diagnose fra starten. Noget som langt fra gælder ved andre sjældne diagnoser. De fleste har arvet Crouzons syndrom fra deres forældre. I tre af fire tilfælde er syndromet arvet fra én af deres forældre. Resten er nymutationer.

Som citatet i starten af denne konklusion viser, kan symptomerne være alvorlige for nogle med Crouzons syndrom. I kapitel 2 kan man læse nogle fortællinger om de svære symptomer, og på listen over typiske symptomer kan man også finde nogle af de meget svære symptomer, som børn med

Crouzons syndrom i svær grad har. Det er eksempelvis forhøjet tryk i hjernen, der i nogle tilfælde kan medføre blindhed, vejrtræknings- og trivselsproblemer.

I denne fase fylder operationerne også en del. På nær tre af de voksne har samtlige i spørgeskemaundersøgelsen været igennem mindst én operation, og mange har været igennem flere. I sig selv er operationerne belastende, men derudover er der akutte operationer, der ikke kan planlægges: Det kan give afbrud i hverdagen og usikkerhed om, hvornår der er behov for næste operation. Nogle familier har dog oplevet, at der var en lille mulighed for at planlægge akutte, mindre operationer.

Skolegangen

Skolegangen er et af de områder, som bliver ramt af de afbrud, som operationerne kan give i hverdagen. Men kun fire har oplevet dette som et decideret problem. Koncentrationsbesvær er tilsyneladende et lidt større problem. Koncentrationsbesvær kan forårsages af tryk på hjernen. Det største problem er dog mobning. I kortlægningen skriver flere, at de selv eller deres børn er blev drillet meget i folkeskolen. Det anderledes udseende begynder altså i mange tilfælde at give problemer i folkeskolen.

Samarbejdet med kommunens socialforvaltning

Væsentligt for den første fase er, at familierne ofte får kontakt med den kommunale socialforvaltning. Kontakten til og samarbejdet med kommunen er ifølge undersøgelsen imidlertid ikke altid uden konflikter. "De mange operationer, angsten, bekymringerne, det psykosociale, og hvad

det genererer af ting. Det er jo ting, som en socialrådgiver også skal vide noget om i forhold til den støtte, en familie bør og skal have", siger en mor i kapitel 3, og taler dermed formentlig på vegne af de fleste af dem, som oplever problemer med kommunernes socialforvaltninger. Kortlægningen viser, at der ikke kun er negative oplevelser i kontakten med kommunens socialforvaltning, men knap halvdelen af familierne eller voksne har oplevet problemer med afklaring af sociale ydelser. Samtidig beskriver flere blandt disse ni samarbejdet med kommunen som en kamp frem for et problemløsende samarbejde. Mere end halvdelen mener heller ikke, at de bliver godt nok orienteret om deres sociale rettigheder. Man kan argumentere for, at det betyder, at halvdelen ikke ser det så negativt. Det skal dog med, at en del ikke har kontakt til socialforvaltningen. Blandt dem, som har kontakt med socialforvaltningen, er billedet hovedsageligt negativt. Det er formentlig også grunden til at mere end halvdelen mener, at de jævnligt bliver sat i en position, hvor de må tage ansvar for koordineringen mellem de forskellige involverede fagfolk. De må koordinere for at sikre, at vigtig information når fra en fagperson til en anden. Det er især, fordi andre ikke tager ansvar for denne koordinering, at de voksne eller forældrene tager den på sig.

Sjældent handicap

Især forældrene vurderer, at det faktum at Crouzons syndrom er en sjælden sygdom, gør det sværere at skaffe information om den. De som har afklaringsproblemer i forhold til sociale ydelser mener også, at det faktum at Crouzons syndrom er en

sjælden sygdom har en stor indflydelse på afklaringsproblemerne. Ikke overraskende fremhæver de medvirkende i kortlægningen især de sociale myndigheder som dem, der har dårligst kendskab til diagnosen. Det kan som tidligere nævnt give problemer i forhold til samarbejdet med kommunen.

Indflydelse på forældres og søskendes liv

Når man får et barn med Crouzons syndrom påvirker det hele familien. Kortlægningen viser, at to af de tre familier, hvor der er søskende uden diagnosen, oplever at disse søskende bliver påvirket i deres barndom. Der er typisk ikke den samme tid til søskende, fordi barnet med Crouzons syndrom fylder mere. Søskende uden diagnosen må derfor acceptere, at forældrene ikke altid har det ønskede overskud. "Man har dårlig samvittighed over for den raske søskende, fordi man tit glemmer ham" siger en mor.

Men det er ikke kun søskendes liv som påvirkes. Forældrenes arbejdsliv påvirkes også. I tre af fire familier har forældrene modtaget kompensation for tabt arbejdsfortjeneste. Det er både faderen og moderen, som må gå ned i tid på arbejdet eller skifte arbejde for bedre at kunne tackle situationen i hjemmet.

Anden fase: Ungdomsårene og bevidstheden om udseendet

Den anden fase er ikke knivskarpt adskilt fra den første. Mange af problemstillingerne kan meget vel forsætte ind i ungdomsårene. Pointen med den anden fase er, at alle i forbindelse med deres udvikling når til

en periode, hvor udseendet betyder meget. Det er det, som giver førstehåndsindtrykket. Det bliver også en vigtig del af den enkeltes identitet. Et anderledes udseende især ungdomsårene er langt fra altid nemt. Det gør én unødigt synlig og langt fra altid på en positiv måde. Det kan påvirke selvtilliden og kan, som denne kortlægning har vist, også lede til, at andre tror man er mindre intelligent. "Jeg kan blive lidt ked af det, når nogen peger eller griner" og "Hver gang jeg skal starte på et nyt kapitel af mit liv, fx på mit studie, så tvivler jeg meget på mig selv, om jeg er god nok eller, om jeg er pæn nok" er nogle af de kommentarer, som viser betydningen af et anderledes udseende. De fleste føler de bliver mere synlige i gadebilledet p.g.a. deres anderledes udseende, og knap halvdelen har oplevet, at andre tror, de er mindre intelligente.

I arbejdsmæssige sammenhænge kan både problemer med at blive ansat og fravær på grund af Crouzons syndrom gøre sig gældende. "Jeg har haft lidt svært ved at blive ansat, når de har set mig" skriver en voksen, og mere direkte kan problemet vel ikke beskrives. Andre oplever ikke de store problemer i forhold til arbejdsmarkedet.

Det modsatte køn

Det område, hvor et anderledes udseende nok har størst betydning, er, når det gælder kontakten til det modsatte køn. Kommentarer i kortlægningen viser, at de fleste er meget opmærksomme på deres udseendes betydning. Der er ikke nogen forskel mellem kønnene på dette område. De voksne er ikke helt enige om, hvorvidt et anderledes udseende har betydning for at finde kæresten. Halvdelen svarer ja og halvdelen nej.

Tredje fase: Voksenårene og de mulige forværringer

Billedet om en tredje fase opstår af et enkelt spørgsmål i spørgeskemaet. To tredjedele af de voksne svarer nemlig i spørgeskemaet, at de har oplevet at få nye symptomer, eller at eksisterende symptomer forværres med alderen. Det er især problemer med hørelsen og kæben og/eller tænderne, og det kan muligvis skyldes slitage eller symptomer, som operationer foretaget tidligere i livet har korrigeret for, men som alderen har genskabt. Kortlægningen viser, at unge helt ned til knap 20 års alderen begynder at opleve forværringer. Samtidig viser kortlægningen også, at personer med Crouzons syndrom generelt får mindre kontakt til de specialiserede dele af sundhedssystemet (det Kraniofaciale team og Klinik for Sjældne Handicap) efter de er fyldt 18 år – eller præcis på det tidspunkt, hvor nogle begynder at opleve nye forværrede problemer. Man skal selvfølgelig være varsom med hurtige konklusioner på dette område. Der kan være lægelige vurderinger, som taler for, at man ikke kommer hos de mere specialiserede dele af sundhedssektoren, eller at man lige så godt kan benytte fx et lokalt sygehus. Alligevel er det værd at bemærke, at meget få af dem, som har oplevet en forværring, har jævnlig kontakt med dele af sundhedssektoren. Det er vigtigt at være opmærksom på behov for undersøgelser, kontrol og opfølgning i denne gruppe.

Børn

En anden problemstilling for voksne med Crouzons syndrom er spørgsmålet, om man

skal sætte børn i verden, når man ved, at der er 50% risiko for, at barnet også får syndromet. Og endvidere hvordan man skal bringe emnet op med sin ægtefælle eller partner. I dag er det i de fleste tilfælde muligt at teste det ufødte barn for Crouzons syndrom. Men dels kan der være en risiko for spontan abort ved testning, og dels kan det betyde flere graviditeter, som må afbrydes med en abort, fordi det ufødte barn har Crouzons syndrom. Derfor er der stadig svære valg til trods for muligheden for testning. De fleste synes, det har indflydelse på deres overvejelser.

Perspektiver

Når man skal samle op på denne kortlægning, kan man starte med at fremhæve to positive tendenser, som er kommet frem. Der er en væsentlig kortere ventetid på at få diagnosen i dag, end der var tidligere. Det er også positivt, at familierne informeres tidligere om deres sociale rettigheder end for år tilbage. Omvendt er det mindre positivt at konstatere, at så mange familier savner information om sociale rettigheder og det offentliges tilbud, og at så mange er frustrerede over samarbejdet med især de kommunale socialforvaltninger.

Samlet set virker det, som om der på særligt fire områder er behov for særlig opmærksomhed:

1. Variation i symptomerne og belastning for hele familien i forbindelse med operationerne.

Crouzons syndrom er et handicap, som kan variere i sværhedsgrad. Nogle har Crouzons syndrom i mild grad, mens andre har det

i svær grad. Listen af typiske symptomer (som kan ses i kapitel 2) viser også disse variationer. Nogle fx kan miste synet, opleve voldsomme gener eller anfald på grund af tryk på hjernen eller have problemer med vejrtrækningen. Andre er måske primært udsat for forkølelser og tandproblemer.

Til dette punkt har følgegruppen fra Crouzonforeningen i Danmark følgende kommentar: "I dag findes der ingen information, der kan fortælle om de psykologiske konsekvenser af at gennemgå en omfattende ansigtsoperation, der markant ændrer udseendet. Der findes ingen informationer, der belyser, om en omfattende ansigtsoperation kan medføre identitetstab eller identitetskrise". Foreningen ønsker, at dette gøres til genstand for en nærmere undersøgelse foretaget af relevante fagpersoner.

2. Særligt fokus på samarbejdet med kommunerne når familierne er i de svære perioder – fx i forbindelse med mange operationer.

Det må alt andet lige siges, at billedet af samarbejdet med de kommunale socialforvaltninger ikke er specielt positivt. Ser man bort fra dem, som ingen kontakt har med de sociale myndigheder, så er der problemer med både manglende information om sociale rettigheder, samarbejdet generelt og omkring afklaring af sociale ydelser. Det er forældrenes oplevelse af, at barnets handicap ikke bliver forstået og de psykosociale problemstillinger, som giver vanskeligheder i samarbejdet. Formentlig kan sagsbehandlere godt forstå, at der er tale om et handicap, men har måske svært ved at sætte sig ind i livet med Crouzons syndrom. Det må

være en målsætning at sikre mindre pres på forældrene eller de voksne med diagnosen, og her kan de forskellige fagfolk og offentlige myndigheder hjælpe ved at koordinere deres indsats og ved at lytte til beskrivelserne om hverdagens problemstillinger med Crouzons syndrom

3. Fokus på de unge og deres sociale problemer

Et anderledes udseende i især ungdomsårene giver problemer. Manglende selvtillid og problemer i forhold til job og kærester opleves af mange. De unge oplever psykosociale problemer i denne vigtige periode for skabelsen af deres identitet.

Som under pkt. 1 har følgegruppen fra Crouzonforeningen i Danmark også her den kommentar, at det er uafklaret, hvilken betydning de store ansigtsoperationer i teenageårene har for selvopfattelsen og identitetsdannelsen, samt at der også her er behov for, at relevante fagpersoner undersøger behovet.

4. De fleste voksne med Crouzons syndrom oplever en forværring samtidig med, at de er i mindre kontakt med sundhedssektoren

To tredjedele af de voksne oplever at få forværrede symptomer med alderen og har dermed behov for råd, vejledning og formentlig behandling fra sundhedssektoren. Samtidig viser kortlægningen, at de har mindre kontakt med sundhedssektoren. Der er således en risiko for, at en gruppe ikke får den støtte, der er brug for.

Pointen med overstående tre faser er at sætte fokus på de forskelligartede behov og perioder, som karakteriserer livet med Crouzons syndrom. Alt andet lige vil det være nemmere at forstå og møde en person med Crouzons syndrom, såfremt man forstår/kender de forskellige forløb/faser. Denne viden er bl.a. vigtig for den primære målgruppe for denne kortlægning, nemlig fagfolkene omkring personer med Crouzons syndrom. Kortlægningen af Crouzons syndrom har dokumenteret nogle forskelligartede problemstillinger. Men mange af kommentarerne og de tre interview viser ligeledes, at møder man et menneske med Crouzons syndrom med den rigtige forståelse for, hvor de er i forløbet, vil mange af problemerne kunne afhjælpes eller i det mindste begrænses.

APPENDIX

Living with Crouzon's Syndrome

English Summary

The purpose of this survey is both to inform about Crouzon's Syndrome, and to create understanding for the problems of living with it. Crouzon's Syndrome is a disorder characterized by craniosynostosis (the premature closure of skull sutures) and an abnormal development of the eye sockets and midface. There are about 150-200 cases of Crouzon's Syndrome in Denmark, affecting one out of 25,000 live births.

Among other things, this survey shows what consequences a diagnosis has on a family. Life with Crouzon's Syndrome can reasonably be divided into three phases:

The first phase begins the day the child is born. This phase covers the first and often very difficult period, where the child can often be very ill as a result of pressure exerted on the brain.

The second phase covers the adolescent years, where looking differently takes on a new importance in terms of identity. Some individuals experience difficulty in finding a girlfriend/boyfriend, job, and in some cases even friends because they look different.

The third phase concerns those two-thirds of adults who experience a worsening with age. In some cases this starts shortly before the age of twenty. By focusing on a number of issues affecting people with Crouzon's

Syndrome, this survey will attempt to describe some of the obstacles that life and day-to-day living can present – while also indicating ways in which some of these problems can be solved or prevented. Unfortunately, the people who would be in a position to help if they had some firsthand experience of living with this diagnosis (such as the primary target audience of this publication – professionals in the social, health, and educational sectors) are not always aware of these problems. Via this survey, which has been carried out in conjunction with the Danish patient association for Crouzon's Syndrome, we have tried to provide more in-depth knowledge into the issue.

The last chapter of the publication contains a summary that mentions two positive developments as well as four areas where there could be made improvements. The good news is that the time it takes to receive a diagnosis has been reduced drastically in comparison to the past. The other positive development is that families tend to be informed much earlier than ever about their social rights.

However, improvements should be made in these four areas:

1. Variation of syndrome and consequences for the entire family on account of the surgeries

Crouzon's Syndrome is a disability that can vary in severity. Some have Crouzon's Syndrome to a mild degree, while others have it severely. The list of common symptoms takes these variations into account. Some, e.g., lose their eye sight, suffer major discomforts or seizures on account of the pressure exerted on the brain, and/or have trouble breathing. Others are primarily exposed to colds and dental problems.

2. Special focus on co-working with the municipalities in the difficult periods the families face – e.g. in connection with the many surgeries

The Everything aside, one has to say that the picture depicting the co-work with the social authorities of the municipalities is not a rosy one. Apart from those who have no contact whatsoever with the social authorities, problems consist both concerning the missing of information about social rights, co-work in general, and guidance around social services. Both the parents' experience that their child's disability is not properly understood and psychosocial problems lead to these difficulties in co-work. The social workers are

most likely aware that they are dealing with a disability, but it can be difficult for them to imagine what life with Crouzon's Syndrome is like. One of the goals has to be ensuring less pressure on parents and the diagnosed adults; here the different experts and public authorities can be of help by coordinating their inputs and by closely listening to the descriptions of the daily problem scenarios associated with Crouzon's Syndrome.

3. Focus on the young and their social problems

A different appearance creates problems – especially during the adolescent years. Many experience low self-esteem and problems around their work and love life. The young experience psychosocial problems in exactly this period that is vital in forming their identity.

4. Most adults with Crouzon's Syndrome experience a deterioration of their conditions, while they are at the same time having less contact with the health care system.

Two-thirds of adults experience a worsening of their symptoms with age and need advice, counseling, and most likely treatment from the health care system on account of that. This reality poses the risk that this group does not receive the support it needs.

Centre for Rare Diseases and Disabilities

Bredgade 25, F, 5.,
DK-1260 København K.,
Denmark

Phone: +45 33 91 40 20

E-mail: csh@csh.dk

Website: www.csh.dk

At leve med Crouzons syndrom

Dette er den niende af i alt 13 undersøgelser, hvor Center for Små Handicapgrupper kortlægger, hvordan det er at leve med forskellige sjældne handicap.

Der fødes skønsmæssigt i snit 2 - 3 børn i Danmark med Crouzons syndrom, og der menes at være 150-200 personer i Danmark med syndromet. Syndromets skyldes en genetisk fejl på kromosom 10. Det kan enten være arvet eller sket som følge af en nyopstået mutation. Genet koder for proteiner, der har betydning for skelettets dannelse i fosterstadiet. Således bevirker Crouzons syndrom en for tidlig sammen-voksning af kraniet, hvilket ofte kræver operation, samt ansigts- og kraniemisdannelser. Mellemsigtet er mangelfuldt udviklet, øjnene ofte fremstående og udadskelende, og nedsat syn og mindre høretab er almindeligt. Der ses ofte også en række andre symptomer i bl.a. luftveje, led, mund og ører. Det anderledes udseende, som kan bevirke psykosociale problemer, kan i vidt omfang behandles operativt. Børnenes udvikling, også intelligensmæssigt, er i reglen normal.

Publikationen er især rettet imod fagfolk på sundheds-, social- og uddannelsesområdet – samt imod andre, hvis vej i den ene eller anden sammenhæng krydser mennesker med Crouzons syndrom. Formålet er at give et nærmere indblik i livet for børn, unge og voksne med syndromet.

Undersøgelsen er som nævnt det niende bidrag i et samlet kortlægningsprojekt, som Center for Små Handicapgrupper iværksatte i 2000. De otte første kortlægninger udkom imellem 2000 og 2006. Det drejede sig om Tourettes syndrom, medfødt knogleskørhed (osteogenesis imperfecta), primær immundefekt, Rubinstein-Taybis syndrom, galaktosæmi, tuberøs sclerose, Angelmans syndrom og Ehlers-Danlos' syndrom.

Yderligere kortlægninger vil følge, bl.a. af Marfans syndrom, Spielmeier-Vogts syndrom, dværgvækst og Sotos' syndrom. Endelig er det håbet at skaffe finansiering til et opsamlingsprojekt, der på baggrund af de 13 undersøgelser søger at trække nogle generelle vilkår og problemer ved at leve med et sjældent handicap op.