

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

At leve med Ehlers-Danlos syndrom

Jonas Bo Hansen



Jonas Bo Hansen

AT LEVE MED EHLERS-DANLOS SYNDROM

© Center for Små Handicapgrupper 2006

Redaktion: Lars Ege

Oversættelse af resume til engelsk: Sabina A. Robinson

Design og produktion: Zornig A/S

ISBN 87-89907-25-6

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 Ehlers-Danlos syndrom

INDHOLD

KAPITEL 1: Om undersøgelsen.	3
Forord	3
Læsevejledning	3
Indledning	4
Led i overordnet kortlægning	4
Temaer i denne kortlægning	4
Diagnosen	4
Generelle problemer	5
Sex og gynækologi	6
Graviditeten og fødsel	7
Forekomst	7
Forløb og prognose	7
Metodeovervejelser	8
Kortlægningsdata	8
Konkret fremgangsmåde	9
Kontaktmulighedernes betydning	9
Formål med spørgeskemaerne	9
Baggrundsdata	10
KAPITEL 2: At få diagnosen	12
Ventetid før diagnosen stilles	13
Kontakt til sundhedssektoren	15
Typer af Ehlers-Danlos syndrom	16
Arvegang	18
Symptomer på Ehlers-Danlos syndrom	18
Medicin med begrænset effekt	20
Information om diagnosen	21
Informationsbehov om mange forhold	21
KAPITEL 3: Kontakt til sociale myndigheder og pædagogiske institutioner.	22
Information om sociale rettigheder	22
Ikke tilstrækkelig information	23
Kamp – men også løsninger	24
Lovens ord om koordinering	25
Tre fjerdedele savner koordinering	25
Skift af sagsbehandler	26
Hvor uvidenhed mærkes mest	26
Kontakt til myndigheder	27
Pædagogisk rådgivning	27
KAPITEL 4: Behov for information.	29
Senere informationsbehov	29
Betydning for familiernes hverdag	31
KAPITEL 5: Påvirkning af hverdagen og familien.	34
Forklarer andre om sygdommen	34
KAPITEL 6: Det sociale liv	38
Hvad med vennerne?	38
Ensomhed	39
Det sociale samvær er påvirket	39
Andres accept	41
KAPITEL 7: Skolegang og uddannelse.	42
Overgang fra daginstitution til skole	42
Skoleforløbet	43
Efter skole	43
Uddannelse	43
KAPITEL 8: Fritidsaktiviteter	44
Svømning er mest populært	44
Ehlers-Danlos syndrom en hindring?	44
KAPITEL 9: Voksen med Ehlers-Danlos Syndrom	46
Parforhold og graviditet	48
KAPITEL 10: Konklusion	50
Diagnose afklaring	50
Kontakten til de sociale myndigheder og skolen	51
Påvirkning af hverdagen og socialt samvær	51
Voksne med Ehlers-Danlos syndrom	51
Perspektivering	52
Usikkerheden om diagnosticering en ulempe for alle	52
Flere burde lære behandlingsprotokollen at kende	52
Genetisk rådgivning til flere	53
Færre afklaringsproblemer og mindre kamp	53
Større viden om Ehlers-Danlos syndrom og mindre mistro	53
Opsamling	53
English Summary:	55

KAPITEL 1:

Om undersøgelsen

Forord

Dette er den ottende i en række af i alt tretten kortlægninger, 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, og denne publikation omhandler diagnosen Ehlers-Danlos syndrom. Børn og voksne med denne diagnose har en arvelig lidelse i kroppens bindevæv. Bindevævet funktion er at binde hud, muskler og organer sammen og støtte blodårenes vægge. Ehlers-Danlos syndrom er således karakteriseret ved en række symptomer, som skyldes forandringer i fortrinsvis hud, led og blodårer.

Udgivelsen er desuden et led i CSH's almene arbejde med at opsamle erfaring og information på området sjældne handicap og sygdomme.

Målgruppen er især fagpersonale i sundheds-, social- og undervisningssektoren, som gennem deres arbejde kommer i kontakt med mennesker med Ehlers-Danlos syndrom. Samtidig er den rettet mod de beslutningstagere, som har indflydelse på dansk handikappolitik. Det er tanken, at kortlægningen skal give målgruppen indblik i hverdagens små og store udfordringer for de berørte

familier. Det sker bl.a. ved at beskrive, hvordan hverdagen bliver påvirket, når man har Ehlers-Danlos syndrom. Målgruppen får også indblik i, hvordan familierne oplever samspillet med fagpersonalet.

Ehlers-Danlos Foreningen i Danmark har været en vigtig samarbejdspartner under udarbejdelsen, og uden deres input var denne publikation ikke blevet en realitet. En stor tak til foreningens medlemmer og særligt til Lykke Rehder, Betina Boserup og Tom Callesen, som har været følgegruppe undervejs i forløbet.

Ligeledes en stor tak til Jachsa Fonden og Grosserer A.V. Lykfeldt og Hustrus legat, som har ydet et væsentligt fondsbidrag.

Læsevejledning

De læsere, som ikke har behov for en nøjere redegørelse for diagnosen, kan undlade at læse s. 4-7. Og for de af læserne, hvis interesse først og fremmest samler sig om de konkrete resultater og konklusioner, er det muligt at springe s. 8-10 over, hvor der gøres rede for metodeovervejelser, herunder fremgangsmåde og diskussion af data-validitet.

Sidste afsnit i Kapitel 1 om baggrundsdata samt resten af publikationen rummer den egentlige analyse og de konkrete resultater af undersøgelsen.

Indledning

Ehlers-Danlos syndrom er en kompliceret diagnose, fordi den består af flere typer med forskellige karakteristika. Den hypermobile type er den klart mest udbredte blandt de medvirkende i denne undersøgelse, og denne type er bl.a. kompliceret, fordi den kan være svær at skelne fra især hypermobilitetssyndrom. Mistro er desværre en konsekvens af disse problemer med diagnosticeringen ifølge flere af de medvirkende. Det er især en mistro, som skaber problemer i forhold til socialforvaltningerne, og denne kortlægning vil bl.a. belyse problemstillingen. Kortlægningen vil bl.a. også belyse og dokumentere en række problemstillinger omkring kontakten til sundhedsvæsenet og skolen samt angående at være voksen med diagnosen.

Til slut er der en opsamling, der både konstatere nogle positive tendenser og kigger på områder, hvor der er plads til forbedringer. Det er fx på områder som information, rådgivning og diagnostik samt samarbejdet med socialforvaltningerne.

Led i en overordnet kortlægning

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

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 i denne kortlægning

- at få diagnosen
- kontakt til sociale myndigheder og pædagogiske institutioner
- behovet for information
- påvirkning af hverdagen og familien
- det sociale liv
- skolegang og uddannelse
- fritidsaktiviteter
- voksen med Ehlers-Danlos syndrom

Diagnosen

Ehlers-Danlos syndrom har været kendt i århundreder, men navnet skyldes den danske læge E. Ehlers, som i 1901 beskrev den karakteristiske kombination af symptomer. Beskrivelsen af syndromet blev i 1908 suppleret af den franske læge H. Danlos. Derudover refererer man i nogle dele af verden til en russisk læge ved navn Tschernogobow, som i 1892 omtalte et par tilfælde af syndromet.

Diagnosen stilles først og fremmest på baggrund af en række kriterier, som er opstillet af læger og som karakteriserer forskellige typer af syndromet. Tre centrale kriterier er hypermobilitet (øget ledbevægelighed, øget vævsfragilitet (vævsskrøbelighed) og øget hudextensibilitet (eftergivlighed i huden). Desuden bruges fysiske undersøgelser samt den medicinske og familiemæssige historie. Læger, som kan diagnosticere Ehlers-Danlos syndrom, omfatter bl.a. kliniske genetikere,

børnelæger, reumatologer og hudlæger. Ofte er det vanskeligt at stille diagnosen samt at udrede, hvilken specifik type af syndromet, der er tale om. Dette medfører, at diagnosen ofte stilles sent, slet ikke eller bliver stillet men senere betvivlet. Det skyldes bl.a., at kriterierne ikke har ligget fast igennem tiderne og at mindst en type af Ehlers-Danlos syndrom ligger tæt op ad hypermobilitetssyndrom. Udover en almindelig klinisk lægeundersøgelse kan der i nogle tilfælde blive tale om yderligere specialundersøgelser, som fx ultralydundersøgelse og scanning af hjertet og den store legempulsåre, øjenlægeundersøgelse, ørelægeundersøgelse og specialistundersøgelse af led og øvrige bevægeapparat.

Sundhedsstyrelsen har desuden i 2001 udarbejdet nogle anbefalinger omkring diagnostisering, efterfølgende kontrol og behandling af diagnosen Ehlers-Danlos syndrom (læs mere kapitel 2, s. 15).

Ehlers-Danlos syndrom kan opdeles i seks typer. Disse seks typer har ikke alle samme arvegang. I nedenstående skema kan man se typerne og arvegangen.

Generelle problemer

Personer med Ehlers-Danlos syndrom har som regel problemer med overbevægelige led i en eller anden udstrækning. Ikke alene kan leddene bevæges mere end normalt, de kan også meget nemmere gå ud af led. Leddene forskubbes især nemt i fx ryg, hændter og fødder, men også de ellers stabile kugleled kan forskubbes, fordi ledkapslen er slap. Slidigt optræder i varierende grad hos mennesker med Ehlers-Danlos syndrom. Den vaskulære type skiller sig som nævnt lidt ud fra de øvrige bl.a. ved ikke i samme grad at give problemer med overbevægelige led. De primære symptomer ved denne type er, at huden kan være tynd med synlige blodårer. Der kan ligeledes forekomme spon-

Typer og arvegang

Typer *	Arvegang	Tidligere betegnelse **
klassisk	dominant ***	type I, II og VIII
Hypermobil	dominant	type III
vaskulær	dominant	type IV
Kyphoscoliotisk	recessiv ****	type VI
Arthrocalatisk	dominant	type VII
Dermatosparaxsisk	recessiv	type VII

* Der er desuden flere former for blandingstyper, fx med vaskulære symptomer, samt visse yderst sjældne typer (fx tidligere type V), som er udeladt her. I denne kortlægning arbejdes der kun med ovenstående seks typebestegnelser

** Tidligere havde Ehlers-Danlos syndrom en anden typeinddeling. Mange bruger stadig denne opdeling.

*** dominant arvegang betyder, at ens børn har 50% risiko for at arve anlægget for sygdommen. Børn, der arver anlægget, udvikler med sikkerhed sygdommen. De 50%, som ikke bærer anlægget, forbliver raske.

**** recessiv arvegang betyder, at hvis begge forældre er anlægsbærere vil der være en risiko på 25% for, at ens børn arver og udvikler sygdommen. Derudover vil 50% være raske anlægsbærere, mens de resterende 25% vil være raske og ikke vil være anlægsbærere.

tane brister, delinger og/eller udposninger på blodårerne. Gennemsnitslevealderen for personer med den vaskulære type er nedsat. Den væsentligste årsag hertil er risikoen for livstruende blødninger i forbindelse med at pulsårer brister.

Mange med Ehlers-Danlos syndrom har fra fødslen svagere muskler end gennemsnittet. På grund af de overbevægelige led kan det være vanskeligt at optræne musklerne. De overbevægelige led forårsager bevægelser uden for leddenes normale stabilitetsområde. Dette kan betyde både akutte og kroniske overbelastninger af leddets forskellige strukturer. Smerterne opstår af forskellige årsager. Dels på grund af udtrættede og spændte muskler samt led, der forsøger at opretholde en stabilitet, dels fordi områderne omkring leddene, som fx sener og ledbånd, er overbelastede. Smertelindrende præparater virker ikke altid smertedæmpende på personer med Ehlers-Danlos syndrom i samme grad som hos andre (årsagen kendes ikke).

En vigtig bestanddel af bindevævet er kollagen-fibrillerne, som ligger i bundter og giver vævet styrke. Ved Ehlers-Danlos syndrom sker der fejl i dannelsen af disse kollagen-fibriller. Huden er blød, fløjsagtig og kan være elastisk. Den kan hos nogle strækkes ud over det normale, men vender efter strækning tilbage til den oprindelige tilstand. På hænder og fødder kan huden være løs og rynket. Det gælder især ved den klassiske type. Der er tendens til, at huden bliver mere slap og rynket end svarende til alderen. Huden beskadiges lettere end normalt. Der skal næsten ingenting til, før der opstår blå mærker, og der kan komme sår og blødninger ved den mindste overlast (fx hvis man slår sig). Sår og blødninger kan forårsages af

tryk eller egentlige læsioner. Førstnævnte er p.g.a. de skøre kar årsag til mange og store blå mærker, mens læsioner på huden bliver årsag til kraftig ardannelse. Udsatte steder er især pande, skinneben, knæ og albuer, hvor huden i forvejen er stram og tynd. Sårhelingen, især ved den klassiske type, er langsom og resulterer ofte i tynde, misfarvede ar, såkaldte cigaretpapir-ar. Blodkarrene består også af bindevæv og er derfor skrøbelige. Det løse bindevæv kan også forårsage, at selve hjerteklapperne er mere løse i strukturen og derved ikke lukker helt tæt til. Det sker hyppigst i hjerteklapperne mellem venstre for- og hjertekammer.

Åreknuder, der er udposninger på blodårerne, ses også hyppigt, specielt på benene. Der ses også åreknuder med nogle edderkoppelignende blodudtrængninger, der kaldes flekbektasier. De ses også nogle gange, uden at der er åreknuder. Flekbektasier viser sig allerede fra puberteten. Specielt hos piger kan de vise sig i en ung alder. Strækmærker på arme, ben, hofter og ryg er også almindelige i puberteten.

I de fleste tilfælde ser mundens slimhinder helt normale ud. Der er dog en forøget tendens til blodudtrængninger, slimhinden brister let, og der opstår let blødninger, når man fx børster tænder.

Sex og gynækologi

Kvinder med Ehlers-Danlos syndrom oplever mange gynækologiske komplikationer. Menstruationerne kan være kraftigere og vare længere, fordi vævet er skrøbeligt, og blodkarrene er lang tid om at lukke efter afstødningen af slimhinden. Da slimhinden og huden har lettere ved at bryde, opstår der også lettere infektioner hos kvinder med

Ehlers-Danlos syndrom end hos kvinder med normalt bindevæv. Kvinder kan også opleve, at endetarmen prolapper. Vandladningskontrollen kan svækkes (inkontinens) ved diskusprolaps og skæv ryg. Blære-nedsynkning og nedfalden livmoder (prolaps) ses pga. det slappe bindevæv. Og i sjældne tilfælde kan udvoksning af livmoderslimhinden (endometriose) give mavesmerter, der varierer i forbindelse med kvindens cyklus.

I forbindelse med samleje eller onani kan der opstå problemer både for mænd og kvinder med Ehlers-Danlos syndrom: Nogle kvinder har problemer med smerter i underlivet (dyspareuni), blødninger fra slimhinden i skeden og at mellemkødet brister med infektioner til følge. Smerterne i underlivet kan være en følge af en udvokset livmoderslimhinde eller arvæv. Hos drenge og mænd med Ehlers-Danlos syndrom kan der opstå blødninger ved båndet på bagsiden af penis, og der opstår også lettere infektioner ved glans.

Graviditeten og fødsel

En del kvinder med Ehlers-Danlos syndrom får rygsmerter i forbindelse med graviditet p.g.a. overbevægeligheden i leddene og hormonpåvirkning. Ofte er der også problemer med, at livmoderhalsen bliver mindre eller alt for tidligt udslettes helt i graviditeten. Nogle gange åbner den sig også flere måneder før termin. Dette kan forklares ved, at livmoderen for en stor del også består af kollagent bindevæv. Desuden kan der opstå komplikationer i forbindelse med graviditet i form af moderkageløsning og bækkenløsning i en svær grad. Da fosterhinden også er bindevæv, kan den være svag, hvis barnet man venter har Ehlers-Danlos syndrom.

Der kan opstå komplikationer i form af styrtfødsel, sædefødsel og øget blødning under fødslen. I forbindelse med naturlig fødsel kan flere kvinder med Ehlers-Danlos syndrom berette om inkontinens, svag bækkenbund, nedsynkning af livmoderen, forstuede bækkenled, symphyseløsning (symphysen er selve samlingen af bækkenet fortil) og brist af endetarmsmuskulaturen.

Forekomst

Man regner med, at der fødes ét barn, der udvikler Ehlers-Danlos syndrom, ud af 10.000-20.000 fødsler. Det svarer til 4-6 børn om året i Danmark, og der skønnes at leve mellem 400 og 500 personer med Ehlers-Danlos syndrom i Danmark. Syndromet forekommer hos både mænd og kvinder. Der er dog diagnostiseret langt færre voksne mænd end kvinder. Det skyldes bl.a., at kvinder i højere grad har tendens til hypermobilitet, og at der kan være forskel på den måde mænd og kvinder oplever smerter. Hormonpåvirkning kan spille ind i denne sammenhæng.

Forløb og prognose

Der er stor variation med hensyn til sværhedsgraden af symptomerne. Nogle med Ehlers-Danlos syndrom har kun få symptomer. Ofte er der tale om problemer, som ikke umiddelbart er synlige og målbare. Dette kan både give problemer i dagligdagen og i relationen til behandlingssystemet, fordi omgivelserne (ofte) mangler forståelse for de særlige behov for behandling og hensyn, personer med Ehlers-Danlos syndrom har. Læs eventuelt mere om Ehlers-Danlos syndrom på www.csh.dk – herunder et mere uddybende afsnit om den vaskulære type.

Metodeovervejelser

Kortlægningsdata

Der er brugt to dataindsamlingsmetoder i kortlægningen: Først spørgeskemaer og dernæst fokusgruppinterview. Det skal bemærkes, at spørgeskemaundersøgelsen og gruppeinterviewene er gennemført i 2003, mens denne publikation er udgivet i 2006. Der kan derfor være enkelte ting, som har forrykket sig.

Spørgeskemaer

Der blev udsendt to spørgeskemaer. Et til forældrene til børn og unge med Ehlers-Danlos syndrom (børn og unge under 18 år), hvor forældrene er blevet bedt om at udfylde skemaet på egne og børnenes vegne, og et til voksne med Ehlers-Danlos syndrom (fra 18 år). Ehlers-Danlos Foreningen i Danmark har været inddraget på flere niveauer i arbejdet med at indsamle data. For det første har de været involveret i processen omkring formuleringen af spørgsmålene. Herved blev det muligt at opnå en præcis og relevant fokusering på de særlige problemer, som er knyttet til Ehlers-Danlos 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 på deres medlemsliste fik tilsendt et spørgeskema, dels ved at anbefale kortlægningen over for medlemmerne. Dette har uden tvivl haft en positiv effekt på svarprocenten.

Fokusgrupper

Den anden form for data blev indsamlet gennem to fokusgruppinterview med henholds-

vis fire voksne med Ehlers-Danlos syndrom plus en ægtemand til en af de fire og seks forældre til børn med Ehlers-Danlos syndrom. I fokusgruppinterviewene 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. Intervieweren forsøger hermed at igangsætte en gruppeproces, som fører til en mere alsidig belysning af emnerne. Gennem den dynamik, der skabes i gruppen, når deltagerne udveksler erfaringer, opnår interviewer en mere alsidig (og levende) belysning af emnerne. Denne interviewform har især sin styrke i forbindelse med interview om emner, hvor interviewpersonerne har et fællesskab omkring et emne/erfaringer, som interviewer ikke har de samme forudsætninger for at sætte sig ind i. Herudover kan man også opnå at få de mere nuancerede følelsesmæssige aspekter frem i forhold til, hvad der er muligt i spørgeskemaerne. Gruppeinterview giver mulighed for, at forældrene eller de voksne kan præge 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 interviewer lejlighed til at møde de mennesker, hvis levevilkår skulle beskrives. Intervieweren får (alt andet lige) en større indsigt, forståelse og bedre forudsætninger for at nuancere den endelige rapport, end hvis han/hun kun havde haft spørgeskemaerne at gå ud fra.

Fokusgruppinterviewene blev gennemført i august 2003. Begge interview med hen-

holdsvis forældrene og de voksne udviklede sig i høj grad til samtaler, hvor de deltagende kommenterede hinandens udsagn og sammenlignede med egen situation. Interviewene varede henholdsvis 1 time og 20 minutter med forældrene og 1 time og 50 minutter med de voksne med diagnosen. De to interview gav en solid baggrund for at kunne give et billede af hverdagen med Ehlers-Danlos syndrom og dermed forstå baggrunden for deltagernes besvarelser af spørgeskemaerne.

Konkret fremgangsmåde

I kortlægningens indledende fase skulle det besluttes, om der skulle udsendes et eller to skemaer. Det blev besluttet at udsende to. Ét til voksne med diagnosen og ét til forældre til børn og unge under 18 år. Der skulle udfyldes et særskilt skema for hver person med Ehlers-Danlos syndrom i familien. En del familier har således afleveret skemaer for flere personer. De unge under 18 år blev opfordret til at deltage i besvarelsen. I den forbindelse er det væsentligt at bemærke, at mange af de følgende analyser af levevilkårene for børn og unge med Ehlers-Danlos syndrom som udgangspunkt 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 400 til 500 med Ehlers-Danlos syndrom, der skønsmæssigt findes i Danmark. Det er langt fra alle, som er organiseret i patientforeningen, og der sker ingen officiel registrering af mennesker med Ehlers-Danlos syndrom i Danmark. Den gruppe, hvis livsvilkår undersøges her, udgør således kun en del af den samlede population af perso-

ner med Ehlers-Danlos syndrom. Kortlægningen af denne gruppe måtte således metodisk indrette sig efter disse vilkår, hvilket gjorde, at det var relevant at bruge en kvalitativ metodetilgang, hvor der fokuseres mere på at beskrive de forekommende problemstillinger end på at dokumentere udbredelsen.

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 medlem. Denne måde at kontakte personer med Ehlers-Danlos syndrom ville afstedkomme en væsentlig usikkerhed i kortlægningen, såfremt besvarelserne udelukkende blev behandlet efter rent kvantitative metoder. Det vil ikke være muligt at godtgøre, at resultaterne er repræsentative for alle med Ehlers-Danlos syndrom – bl.a. de mange mænd, som forventeligt har Ehlers-Danlos syndrom, men måske slet ikke er diagnosticeret. Når det så er sagt, er det samtidig vigtigt at bemærke, at der har været kontakt til en ret stor del af alle med Ehlers-Danlos syndrom i Danmark. Formentlig har op imod hver anden af alle, som har symptomer pga. Ehlers-Danlos syndrom, svaret på et spørgeskema. Når man tager den begrænsede mængde mennesker med Ehlers-Danlos syndrom i betragtning, får man med dette design et ganske godt billede af levevilkårene for denne gruppe. Et beskrivende billede.

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 dem til beregninger af forekomsten af en bestemt problemstilling. Intentionen med spørgeskemaundersøgelsen er således ikke at beregne valide procentfordelinger, men derimod at lave en sondering blandt de medvirkende, som ville give mulighed for at identificere væsentlige problemstillinger.

Baggrundsdata

På baggrund af medlemslisten fra Ehlers-Danlos foreningen i Danmark blev der udsendt 245 spørgeskemaer i begyndelsen af august 2003. Knap 14 dage senere fik medlemmerne en påmindelse. I oktober 2003 var der kommet 208 skemaer retur, hvilket giver en svarprocent på 85%. Ni voksenskemaer

kom fra personer, som ikke var medlemmer. Der er tale om tidligere medlemmer og personer med Ehlers-Danlos syndrom, som kontaktede foreningen i efteråret 2003, men som ikke var medlemmer.

Der er følgende alders- og kønsfordeling (i 2003) for de deltagende (n (population) = 208):

Den ældste, som deltager i kortlægningen, er født i 1918. Den yngste er født i 2001.

De deltagende svarer følgende om deres boligform (i 2003):

Familierne blev spurgt, om der var andre med Ehlers-Danlos syndrom i den nære familie (tilbage til barnets bedsteforældre eller de voksnes forældre). Svarene giver følgende fordeling (n = 208):

Alder

	Antal	Dreng/Mænd	Piger/Kvinder
Børn og unge under 18 år	38	17	21
Voksne (18- år)	170	6	164

Boligform

	Under 18 år	Over 18 år
Bor stadig hjemme hos deres forældre	37	5
Bor med deres samlever/ægtefælle		119
Bor alene		32
Bor på en institution	1	
Anden boligform		13

Andre i familien men Ehlers-Danlos syndrom

	Kun barnet eller den voksne	Flere i den nære familie	Ved ikke
Børn og unge under 18 år	13	23*	1
Voksne (18- år)	38	62**	29

* I samtlige tilfælde har moderen også Ehlers-Danlos syndrom. Ingen markerer, at faderen har det. I henholdsvis 10 og 7 tilfælde markeres det, at søskende og bedsteforældre har syndromet.

** I 33 tilfælde har moderen også Ehlers-Danlos syndrom. 12 markerer, at faderen har det. I 39 tilfælde hos de voksne markeres, at deres egne børn også har diagnosen

KAPITEL 2:

At få diagnosen

”Jeg bliver meget tit sammenlignet med en, som bare er lidt ekstremt hypermobil”

Fra gruppeinterview med voksne med Ehlers-Danlos syndrom

Ekstremt hypermobil eller Ehlers-Danlos syndrom? En del af de medvirkende i denne kortlægning af Ehlers-Danlos syndrom opfatter, at flere i deres omgivelser sår tvivl om, hvad de reelt fejler. Hvorfor? Jo, man kan langt fra se på alle med Ehlers-Danlos syndrom, at de ”fejler noget”. Det kan i mange tilfælde være kompliceret at påvise diagnosen, og syndromet medfører smerter, som i sagens natur kun kan opleves af den, som har diagnosen. Den mest udbredte type, den hypermobile type, blander sig med øvre normal spektrum af ledmobilitet og hypermobilitets syndrom. Der kan derfor konkret være tvivl, om der er tale om hypermobilitetssyndrom eller Ehlers-Danlos syndrom. Personer med Ehlers-Danlos syndrom oplever også denne tvivl. En kvinde med Ehlers-Danlos syndrom fortæller om betydningen af diagnosen:

”Når man får sat navn på diagnosen, er det en utrolig lettelse, fordi man så fejlede et eller andet alligevel. Så var det altså ikke kun noget, man bildte sig ind”

Som det fremgik af kapitel 1, er der en meget skæv kønsfordeling blandt de voksne i denne kortlægning. Ehlers-Danlos syndrom

burde ramme lige mange kvinder og mænd, hvilket da også gør sig gældende blandt de unge under 18 år, mens de voksne fordeler sig på 164 kvinder og 6 mænd. Spørgeske-undersøgelsen er baseret på medlemmer af Ehlers-Danlos foreningen i Danmark, og fordelingen afspejler ikke nødvendigvis den faktiske kønsfordeling af personer med Ehlers-Danlos syndrom i Danmark. I gruppeinterviewet med de voksne tyder kommentarer på, at mændene ikke i samme grad har eller vil få diagnosen, fordi de ikke bliver undersøgt. Måske spiller det bl.a. ind, at flere mænd, sammenlignet med kvinder, ikke bryder sig om at se mulige skavanker i øjnene og derfor ikke bliver undersøgt. I hvert fald fortæller en kvinde under interviewet:

”Jeg kan se på min far, at han skranter meget med ryg og nakke. Han har altid ondt et eller andet sted, men han siger selv, at han fejler ikke noget. Derfor har jeg en fornemmelse af, at det måske er fra ham, jeg har arvet syndromet”. Og videre ”Jeg har den erfaring, at det er den belastning, det har været at være gravid, der har gjort mig opmærksom på diagnosen. Jeg tror måske, det er derfor, der er mange mænd, der kan gå rundt med en lettere udgave af Ehlers-Danlos syndrom. Jeg havde jo heller ikke lagt mærke til det, før jeg blev gravid”

Når der ikke er samme skæve kønsfordeling blandt de unge, skyldes det formentlig,

at forældrene er opmærksomme på, at deres børn kan have arvet handicappet.

Ventetid før diagnosen stilles

Der er stor forskel på, hvornår forældrene oplevede deres børns første symptomer som følge af Ehlers-Danlos syndrom. Således går der alt mellem 0 dage og seks år, før symptomerne opleves ifølge spørgeskemabesvarelsene. Dog oplever halvdelen af forældrene med børn under 18 år symptomer inden for 14 dage efter fødsel. Den anden halvdel er jævnt fordelt mellem en måned og seks år. Når halvdelen oplever symptomer så tidligt, er det dog langt fra ensbetydende med, at de undersøges for Ehlers-Danlos syndrom kort efter fødslen. Kun én er undersøgt for Ehlers-Danlos syndrom inden for 14 dage efter fødslen. For resten af de adspurgte er der gået mellem 3 måneder og 14 år.

Halvdelen af børnene og de unge har ikke oplevet nogen indlæggelser i deres første leveår. Den anden halvdel har været indlagt fra en og helt op til 15 gange i deres første leveår. Det er dog kun en enkelt, der har været igennem 15 indlæggelser. De fleste har kun været indlagt få gange i det første leveår. Halvdelen oplevede, at deres første leveår var præget af hyppige sygdomsperioder.

De voksne med Ehlers-Danlos syndrom har ofte ventet længe på at få en diagnose. De voksne fik i gennemsnit diagnosen, da de var 37 ½ år gamle. Spørgeskemaundersøgelsen viser dog, at der blandt de voksne over 18 år er en tendens til, at jo ældre man er, jo længere har man ventet på diagnosen. I nedenstående skema ses fordelingen på alder for de voksne, før de fik diagnosen.

Alder før diagnose hos de voksne (over 18 år)	Antal
0-1 år	3 krydser
2-5 år	1 -
6-10 år	2 -
11-20	14 -
21-30	31 -
31-40	47 -
41-50	44 -
51-60	20 -
61-70	3-
71-	3 -

Især de fysiske undersøgelser er ekstra belastende for mennesker med Ehlers-Danlos syndrom, fordi deres led lettere slides og går af led. Langt de fleste af de voksne fik foretaget den første undersøgelse for Ehlers-Danlos syndrom på et sygehus uden for eget amt. Billedet er ikke helt det samme for dem under 18 år. Her er flest undersøgt på det lokale sygehus. I skemaet ses fordelingen (n=208).

Mange voksne er undersøgt på Bispebjerg hospital, som har en hudafdeling, der tidligere undersøgte mange med Ehlers-Danlos syndrom.

Lidt over halvdelen (96 af 168 besvarelser) fik diagnosen efter første undersøgelse (en undersøgelse kan bestå af flere delundersøgelser, men her tænkes på den første samlede undersøgelse). Lidt under halvdelen fik til gengæld først deres diagnose senere. Hos dem under 18 år fik to tredjedele ikke diagnosen ved første undersøgelse, og de fleste har været til mindst to undersøgelser. To har skullet til hele fem undersøgelser. Gruppen under 18 år har været til lidt over to undersøgelser i gennemsnit. At der ikke er

flere undersøgelser er positivt, fordi de kan være hårde for børnene, fortæller forældrene i gruppeinterviewet. En fortæller:

”Han var også træt, han sad og snorksov på vej hjem i bilen, han var fuldstændig ødelagt. Det er hårdt for ham at blive udsat for alle de undersøgelser”.

En anden forælder fortæller om sin søn: ”Han var ved at gå op i limningen over alle dem, der skulle alt muligt med ham, og så til sidst efter et stykke tid så udviklede han en måde at være til stede og fjern på samme tid. Han var ikke til stede/han valgte at lukke af, fordi han syntes, det var et overgreb, som han var nødt til at finde sig i”.

De voksne har fået foretaget lige over tre undersøgelser i gennemsnit. Lidt over en tredjedel har dog kun fået en enkelt undersøgelse, syv har fået mere end ti, mens en har fået foretaget 30 undersøgelser. Kvinden, som har været igennem 30 undersøgelser, har hypermobile led. Blandt de voksne har ingen mænd været igennem mere end 3 undersøgelser. Det er svært at udlede noget af det forhold p.g.a. det lave antal mandlige deltagere. I gruppeinterviewet med de

	Under 18 år (n=38)	Over 18 år (n=170)
Et sygehus uden for eget amt	6	32
Et sygehus inden for eget amt	16	26
Hos speciallæge		17
Et af de to landsdelscentre på Rigshospitalet eller Skejby	6	13
Praktiserende læge	8	16
Andre steder *	2	63

* Andre steder kan f.eks. være Bispebjerg Hospital, Panuminstituttet og Gigthospitalet i Gråsten

voksne blev endnu en vinkel på de mange undersøgelser diskuteret. Selv om man får stillet diagnosen, er det ikke altid ensbetydende med, at man beholder den. Især problemerne med at adskille mennesker med den hypermobile type fra hypermobilitetsyndrom betyder, at der kan være behov for nye undersøgelser, og det kan betyde, at man fratages diagnosen igen. Samtidig har kriterierne for alle typer af Ehlers-Danlos syndrom ikke været konstante gennem årene. En kvinde fortæller, at der er erfaringer med dette fra foreningen:

”Det er meget problematisk, at folk, der får diagnosen, kommer hen til en anden læge og får frataget diagnosen. De er dybt frustrerede, fordi de stadigvæk har ondt, fordi de stadigvæk har stramme sener, men nu er de tabt på gulvet igen. Så kan de gå til en tredje læge, og så får de måske diagnosen igen, hvis de er heldige, og så kan man prøve en fjerde, så får man den frataget igen. På den måde er der nogle, der cykler rundt i systemet, og det er dybt frustrerende”

De voksne er også blevet spurgt om årsagen til, at de fik foretaget en undersøgelse. I over halvdelen af tilfældene skyldes det symptomer på sygdom. Andre (en tredjedel) nævner andre grunde; fx at der er en syngsøster med Ehlers-Danlos syndrom, at man er blevet opmærksom på symptomerne i forbindelse med genoptræning af en piskesmældsskade, eller som en skriver: Jeg er en typisk Ehlers-Danlos syndrombaby [Det til trods har vedkommende skullet igennem 25 undersøgelser, red.]. Lige under hver tiende har ønsket en undersøgelse, fordi de er ophørt med at arbejde eller er ophørt på en uddannelse pga. nedslidning.

Tre af fem af de voksne og tre af fire af dem under 18 år har også haft en anden, men forkert, diagnose. Det er ikke alle, som skriver hvilken, men det er ofte hypermobilitet og slidgigt, som nævnes. Derudover nævner nogle af de voksne noget, som ikke er en sygdom eller handicap, men nok nærmere er udtryk for omgivelsernes reaktioner – nemlig 'hypokonder'. Det er selvfølgelig en egen opfattelse, da hypokondri ikke er en diagnose, og det er derfor ikke til at sige hvad betegnelsen dækker over.

Det er ikke kun de medvirkende med den hypermobile type, som har haft forkerte diagnoser, selvom det generelt er ved denne type, at diagnostisering giver problemer.

Lidt under halvdelen af dem under 18 år og knap tre fjerdedele af de voksne har, ifølge deres egne skemabesvarelser, også en anden diagnose end Ehlers-Danlos syndrom. Af forklaringerne kan man læse, at der for dem under 18 år bl.a. er tale om astma, allergi, migræne, scoliose og psoriasis. Blandt de voksne er der tale om fx allergi, epilepsi, fibromyalgi, spiserørsbrok, osteoporose og Sjögrens syndrom.

Kontakt til sundhedssektoren

Der er udfærdiget en behandlingsprotokol for Ehlers-Danlos syndrom af en arbejdsgruppe under Sundhedsstyrelsen. Et referenceprogram eller behandlingsprotokol er kort fortalt en række anbefalinger til sundhedssektoren om, hvordan man sikrer den bedst koordinerede og kvalitetsmæssigt bedste diagnostisering og efterfølgende kontrol og behandling for mennesker med Ehlers-Danlos syndrom¹. Anbefalingerne i behandlingsprotokollen for Ehlers-Danlos syndrom er selvfølgelig primært målrettet til sundhedssektoren, men

1 Læs mere i Sundhedsstyrelsens redegørelse "Sjældne handicap - Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet", 2001.

kortlægningens spørgeskema havde alligevel et spørgsmål med om, hvorvidt respondenterne kender til behandlingsprotokollen. Det skal bemærkes, at protokollen er fra 2001, og at mange med Ehlers-Danlos syndrom har fået diagnosen før protokollen udkom. Knap halvdelen af forældrene til dem under 18 år kender godt til protokollen. Omvendt er det kun lidt over hver femte voksne med Ehlers-Danlos syndrom, der kender til protokollen. Der kan være tale om højere tal i dag (2006), idet spørgeskemaerne er fra 2003, altså kun to år efter at Sundhedsstyrelsens redegørelse udkom.

I kortlægningen er der spurgt lidt nærmere ind til kontakten med de to landsdelscentre for sjældne sygdomme og handicap på henholdsvis Rigshospitalet og Skejby sygehus. De to centre er landsdelsfunktion for Ehlers-Danlos syndrom. Omkring to tredjedele af dem under 18 år har været forbi et af centrene. De voksne kommer ikke i samme grad på landsdelscentre. Det skyldes bl.a., at mange er diagnosticeret før centrene fik landsdelsfunktion for Ehlers-Danlos syndrom i 2001. Desuden sendes mange voksne til reumatologer (som ikke er tilknyttet centrene). Hos de voksne er der derfor også en lille tendens til, at de yngre bliver henvist oftere end de ældste. I de fleste tilfælde var det Ehlers-Danlos foreningen, som informerede om centrene - i omkring halvdelen af tilfældene både hos dem over og under 18 år. Meget få voksne fik information fra sygehus eller egen læge. Det er svært at give nogen konkret forklaring på, hvorfor så få modtager information herom fra det lokale sygehus.

Blandt de voksne har fire af fem ventet under et år fra den første henvendelse til

egen læge til de fik en henvisning til et af landsdelscentrene. Enkelte har ventet væsentligt længere. En angav at have ventet i 15 år, men det skyldes formentlig, at centrene ikke eksisterede dengang, hvor vedkommende henvendte sig til egen læge, jf. forrige afsnit. Af besvarelserne kan man se, at de fleste kom for at få stillet eller bekræftet diagnosen. Der var også mange, som kom til efterfølgende kontrolbesøg. Nogle få kom for at få rådgivning om livet med syndromet eller genetisk rådgivning i forbindelse med graviditet eller graviditetsønske. Knap halvdelen af de henviste har jævnlig kontakt med et af landsdelscentrene.

Blandt de unge under 18 år er der gået mellem en måned og op til 5 år fra de første symptomer, til de er blevet henvist til et af landsdelscentrene. Knap halvdelen er henvist inden for seks måneder, og kun i to tilfælde er der gået mere end et år. De fleste har været til kontrolbesøg eller fået diagnosen stillet eller bekræftet. Enkelte har modtaget rådgivning og information om diagnosen. Lidt mere end halvdelen har jævnlig kontakt med et af landsdelscentrene.

Når man spørger om deltagernes kontakt til sundhedsvæsenet gennem de seneste tre år, viser tallene, at der er flest børn og unge (tre af fire), som har jævnlig kontakt til det lokale sygehus, for de flestes vedkommende én gang årligt. Det samme gør sig kun gældende for to ud af fem voksne. Omkring halvdelen af både børn, unge og voksne har jævnlig kontakt (mindst en gang om året) med en speciallæge.

Typer af Ehlers-Danlos syndrom

Som omtalt i første kapitel er der flere typer af Ehlers-Danlos syndrom. I spørgeskemaet

er de medvirkende blevet bedt om at angive den type, de selv har. Bemærk, at der ikke er spurgt om, hvordan de ved, hvilken type, de har. Om de kender deres type/mener at have en bestemt type af syndromet fra en læge, en undersøgelse eller fx fordi de har samme symptomer, som en anden med den type. Det skal ligeledes bemærkes, at knap halvdelen af forældrene til børn og unge og en tredjedel af de voksne ikke har kendskab til, hvilken type deres børn/de selv har.

Som det tydeligt fremgår af nedenstående skema er den hypermobile type den mest udbredte. En forklaring på, at så mange ikke kender deres type, kan være, at personer med Ehlers-Danlos syndrom ikke altid har fået typebetegnelsen. Man kan bl.a. finde en kommentar i gruppeinterviewet med de voksne. En kvinde fortæller:

”På Bispebjerg [Bispebjerg Hospital har et dermatologisk team, red.] sagde de til os, at de ikke gjorde så meget ud af at typebestemme syndromet”.

En anden kvinde supplerer: ”Det gør jo ingen forskel [hvilken type man har, red.],

fordi mange af generne jo er de samme.

Der er da nogle af vores medlemmer, som hænger sig frygtelig meget i, hvilken type de har, men det er i princippet ligegyldigt, fordi de skal kontrolleres for hjertet, uanset hvilken type de har. Det anbefaler man. De bør også få kontrolleret deres syn en gang imellem. Det er jo ikke noget, man sådan kan bruge til særlig meget, selv om der også er mange medlemmer, der tror, at bare vi får taget den biopsi, så får de svar på alt. Sådan er det altså ikke” (Der er enten tale om en hudbiopsi eller biopsi, hvor man dyrker hudceller. Kun sidstnævnte biopsi kan bruges til diagnosticering og kun af den vaskulære type, red.).

Kvinden bag det sidste citat bemærker, sammen med flere i interviewene, at det selvfølgelig ikke er ligegyldigt at kende typen for de personer, som har den vaskulære type. Som omtalt i det første kapitel har personer med den type risiko for livstruende blødninger i forbindelse med bristninger af deres skrøbelige pulsårer.

Typer	Procentandel ifølge kortlægningen – børn og unge under 18 år	Procentandel ifølge kortlægningen – voksne over 18 år
Klassisk	15,8%	11,2%
Hypermobil	68,4%	84,2%
Vaskulær	10,5%	4,5%
Kyphoscoliotisk	5,3%	0%
Arthrocalatisk	0% har hverken den arthrocalatiske eller dermatosparaxiske type	0% har hverken den arthrocalatiske eller den dermatosparaxiske type
Dermatosparaxisk		

Arvegang

Kortlægningens spørgeskemaundersøgelse viser, at det langt fra er alle, som har kendskab til arvegangen ved den type af Ehlers-Danlos syndrom, som de har.

Ved den klassiske, den hypermobile og den vaskulære type er omkring halvdelen enten ikke klar over arvegangen, eller også svarer de forkert om arvegangen. Sammen med dem, som ikke er sikre på deres type,

giver det et billede af meget stor usikkerhed omkring arvegang. Her er en åbenlys manglende indsigt, som bl.a. må skyldes manglende rådgivning omkring arvegang. Nogle har måske engang fået rådgivning, men har måske så brug for opfølgning. Skemaet nedenfor viser også, at det ikke er et problem, som er isoleret til én type, og derfor ikke kun til problemerne med give sikre diagnoser til dem med den hypermobile type.

Typer	Arvegang ifølge litteraturen	Arvegang ifølge kortlægningen*
Klassisk	Dominant	3 skriver recessiv 7 skriver dominant 2 kender ikke arvegangen
Hypermobil	Dominant	1 skriver recessiv 43 skriver dominant 42 kender ikke arvegangen
Vaskulær	Dominant	1 skriver recessiv 3 skriver dominant 2 kender ikke arvegangen
Kyphoscoliotisk	Recessiv	1 kender ikke arvegangen
Anden type	?	3 skriver dominant
Kender ikke deres type		1 skriver recessiv 11 skriver dominant 58 kender ikke arvegangen

* Sammentælling af både børn, unge og voksne

Symptomer på Ehlers-Danlos syndrom

I spørgeskemaet er nævnt en række typiske symptomer, der kan være en følge af Ehlers-Danlos syndrom. I skemaet s. 19 kan man se hyppigheden af symptomerne blandt de

adspurgte. Bemærk at besvarelsenerne går på, om de adspurgtes børn eller de voksne har eller har haft et eller flere af følgende symptomer (n = 208 – 38 børn og 170 voksne):

At smerter er et problem for mennesker

Typiske Symptomer	Børn og unge	Voksne	Ialt
Overbevægelige led	36 krydser	167 krydser	203 krydser
Forandringer i huden, fx ar, gigtknuder, åreknuder, flebektasier	21 -	128 -	149 -
Lider af hovedpine	18 -	119 -	137 -
Problemer med tænder og tandkød	20 -	112 -	132 -
Blød, dejagtig hud	27 -	102 -	129 -
Problemer med lokalbedøvelse	17 -	109 -	126 -
Dårlig sårheling	21 -	105 -	126 -
Forandringer i leddene fx misdannelser og slid	12 -	108 -	120 -
Elastisk hud	19 -	100 -	119 -
Problemer med øjnene og synet	13 -	99 -	112 -
Problemer med fordøjelsen (der ikke skyldes medicinindtagelse)	8 -	103 -	111 -
Slidgigt	2 -	100 -	102 -
Forandringer i hud, led og blodårer	8 -	88 -	96 -
En diagnosticeret scoliose (skæv ryg)	17 -	68 -	85 -
Blødninger	10 -	68 -	78 -
Problemer med hørelsen	10 -	68 -	78 -
Problemer med at synke	6 -	71 -	77 -
Andre problemer *	11 -	51 -	62 -
Problemer med at tale	9 -	47 -	56 -
Problemer med blodkar	3 -	51 -	54 -
Problemer med hjertet	7 -	39 -	46 -

* Andre problemer er ifølge spørgeskemaerne en lang række af forskellige problemer, som fx epilepsi, anurismer, dårligt immunforsvar, blødninger på begge øjnes nethinder, ledscred, spiserørsbrok, allergier, Raynauds Syndrom, konstante mavesmerter og ledsmerter, inkontinens, blå mærker, blodansamlinger. Nogle beskriver også problemer med pludselig træthed, brændende fornemmelse, når man sidder, på den del der berører siddefloden. Det er ikke muligt inden for denne kortlægning at vurdere, om alle disse problemer har direkte relation til Ehlers-Danlos syndrom.

med Ehlers-Danlos syndrom, er der ifølge kortlægningen ikke tvivl om. Blandt de voksne er der kun seks af 170 medvirkende, som ikke har oplevet kroniske smerter. Andelen er lidt større hos børnene med 14 ud af 38. En forklaring på, at forholdsmæssigt færre børn har kroniske smerter er, at smerter i leddene bliver mere udtalt med årene p.g.a. slitage.

Blandt de voksne oplever 28 ud af 164 smerter, når de er fysisk aktive, 15 når de er inaktive og 108 har smerter, både når de er aktive og inaktive. Derudover noterer ni, at de oplever smerter, men skriver ikke i hvilke situationer. Hos børnene og de unge oplever 11 smerter, når de er aktive, to når de er inaktive og 11 har smerter, både når de er aktive og inaktive. Samlet set er det tydeligt, at det for langt de fleste ikke er afgørende,

om de er aktive eller ej.

I det følgende skema kan man se, hvor i kroppen respondenterne har smerter (n = 208):

Hos børn og unge under 18 år er der, når det gælder smerter, en nogenlunde ligelig fordeling mellem kønnene i forhold til, hvem der oplever smerter eller ej. Det er til gengæld ikke tilfældet blandt de voksne. Som tidligere nævnt er tallene lidt usikre pga. de få voksne mænd, men spørgeskemaundersøgelsen viser, at to ud af seks mænd har kroniske smerter. Fire har ingen kroniske smerter. Det er kun fire kvinder ud af 164, som ikke har kroniske smerter. I tal har 33% mænd ingen smerter, mens det kun gælder 2,4% af kvinderne.

Kroniske smerter	Børn og unge	Voksne	I alt
Smerter i leddene	21 krydser	152 krydser	173 krydser
Knæ	18 -	147 -	165 -
Nedre ryg	18 -	143 -	161 -
Nakke	15 -	137 -	152 -
Hofter	11 -	139 -	150 -
Muskulære smerter	16 -	132 -	148 -
Hænder	10 -	143 -	153 -
Skuldre	11 -	132 -	143 -
Fødder	18 -	124 -	142 -
Ankler	17 -	122 -	139 -
Øvre ryg	14 -	120 -	134 -
Bækken	6 -	108 -	114 -
Albuer	7 -	85 -	92 -
Kæbe *	4 -	53 -	57 -

* En fejl i skemaet gør resultatet omkring smerter i kæben lidt usikkert

Medicin med begrænset effekt

Brugen af smertestillende medicin er udbredt blandt de medvirkende voksne med Ehlers-Danlos syndrom. Mere end fire af fem bruger jævnligt smertestillende medicin. Spørgeskemaundersøgelsen viser dog, at medicinen langt fra altid har den ønskede virkning. Næsten alle oplever (mere end ni af 10), at den smertestillende medicin har begrænset virkning på smerterne. Mere end halvdelen supplerer derfor medicinen med alternative metoder til smertelindring. De nævner fx healing, massage og naturmedicin.

Information om diagnosen

Generelt er behovet for information i starten stort, men den er ikke altid nem at skaffe.

Med sjældne diagnoser er det ofte svært for forældrene at finde den information, de har brug for. Lidt mere end en tredjedel af forældrene til børn og unge med Ehlers-Danlos syndrom føler ikke, at de har haft tilstrækkelig adgang til den fornødne information. 12 svarer, at de blev delvist informeret, og 10 svarer, at de fik den information, de havde behov for. En væsentlig del af informationen kom ikke overraskende fra hospitalerne. 33 (af 38) markerer, at de

fik information fra hospitalet. Resten har fået information om diagnosen fra bl.a. praktiserende læge, men især Ehlers-Danlos foreningen.

Informationsbehov om mange forhold

Familierne har efterspurgt information om stort set alt tænkeligt med relation til diagnosen. I spørgeskemaet er der listet 10 emner: Viden om prognosen for Ehlers-Danlos syndrom – Information om, hvordan handicappet håndteres i dagligdagen – Familiens sociale rettigheder – Mulighederne for behandling – Praktiske hjælpemuligheder – Viden om arvegangen – Information om krisehjælp – og ikke mindst om en patientforening. Fire emner skiller sig i besvarelserne lidt ud fra de andre ved, at der er flertal for stort behov. Størst flertal er der ved viden om prognosen (26 angiver, at de har et stort behov). Derefter kommer familiens sociale rettigheder (20 angiver et stort behov), mulighederne for behandling (19 har stort behov) og hvordan man håndterer Ehlers-Danlos syndrom i dagligdagen (17 angiver stort behov). Omvendt er der flest med af udsagnet "intet behov", når det gælder foreningen og krisehjælp.

Kapitel 3:

Kontakt til sociale myndigheder og pædagogiske institutioner

”Man skal have livskvalitet, og man skal være glad. Man skal ikke bruge hverdagen på at slås, fordi det er nedbrydende, det er ikke opbyggende, og man kommer jo ikke til at klare sig selv og være en del af samfundet, når man bliver nedbrudt”

Fra gruppeinterview med forældre

Citatet er fra en af de forældre, som deltog i gruppeinterviewet, og er en reference til problemer i samarbejdet med socialforvaltningen i kommunen. Når man læser i kommentarerne om kontakten til de sociale myndigheder, er der mange af de medvirkende i denne kortlægning, som virker frustrerede, og det er bl.a. disse frustrationer, som det følgende kapitel vil beskæftige sig nærmere med.

Information om sociale rettigheder

Ifølge Lov om social service² er det kommunernes opgave at rådgive forældre med handicappede børn og voksne med Ehlers-Danlos syndrom. Det kan man læse i lovens § 5 om rådgivning, som siger: ”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 er, at kommunerne bliver informeret om, at der er tale om en person, der har fået en diagnose som Ehlers-Danlos syndrom.

På spørgsmålet om, hvem der gav forældrene til børn under 18 år den første information om retten til at få dækket evt. merudgifter fra det offentlige, nævner hver tredje foreningen, kun fire har fået besked fra deres egen sagsbehandler. Forældrene nævner også socialrådgivere på hospitalet, lægerne, pædagoger, Center for Små Handicapgrupper og bekendte. Endelig er der en familie, som fik den første information om retten til støtte fra det offentlige gennem at deltage i denne kortlægning: ”Nu (fra dette skema)”, skriver de.

Det er bemærkelsesværdigt at flest først får denne information fra foreningen. I alle syv tidligere gennemførte kortlægninger af forskellige sjældne diagnoser nævnes fagpersoner som den første kilde til denne viden – før foreningerne.

Hvornår informationen om ret til hjælp til merudgifter gives er et andet væsentligt emne. Når man spørger familierne, viser det sig, at knap halvdelen af de 25, som svarer, har modtaget informationen inden for de første 12 måneder, efter at de selv var overbevist om, at deres barn var handicappet. 14 andre familier måtte vente mindst 1½ år eller mere, inden de fik informationen om merudgifter. Af disse 14 har seks familier ventet mere end tre år. I ét tilfælde er der gået 14 år. Det forekommer at være lang tid at vente på så vigtig information. I nogle tilfælde kan

2 Oprindeligt fra 1997 – paragraffer fik nye numre, da loven blev revideret i forbindelse med kommunalreformen 2005. I denne publikation henvises til paragrafferne i den gamle lov.

det skyldes, at der ikke har været behov for støtte til merudgifter, men stadig er det en meget fundamental information for forældre til et handicappet barn. Det leder til spørgsmålet, om forældrene selv mener, at de er blevet tilstrækkeligt informeret om sociale rettigheder og offentlige tilbud.

Ikke tilstrækkelig information

Der er ikke særlig mange af forældrene, som føler sig godt informeret om deres sociale rettigheder. Mere end ni af 10 forældre, der svarer, mener ikke, at de blev informeret godt nok. En familie skriver, at de "selv har måttet finde ud af det. Senest ved kursus hos EDS foreningen". Når man spørger blandt de voksne, ser det ikke anderledes ud. Her er det lige knap ni af 10, som ikke føler sig godt nok informeret af kommunen om deres sociale rettigheder. På samme måde mener knap ni af 10 af forældre og de voksne heller ikke, at de er informeret godt nok om øvrige offentlige tilbud og muligheder. En familie skriver i denne forbindelse, at de "er blevet misinformeret flere gange, og har selv skullet fortælle, hvad vi vidste vi ifølge Serviceloven havde krav på". De voksne kommenterer også dette punkt. En skriver: "Jeg har endnu ikke hørt noget om nogen tilbud overhovedet". En anden er inde på det samme: "Man skal selv være om sig, da man sjældent bliver oplyst om noget, som man ikke selv har fremlagt som en mulighed". En voksen skriver, at den manglende information kan lede til, at man ikke kan blive sat i gang med et flexjob: "Man ser helst, at jeg er passiv kontanthjælpsmodtager, og det forstår jeg ikke, da jeg gerne vil arbejde, det jeg kan fx gennem et flexjob". Dette emne blev også diskuteret i gruppein-

terviewene. Her sagde en kvinde fx:

"Man skal spørge ledende. Man skal sige, jeg har hørt, kan det være rigtigt, eller vil du være sød at finde ud af det. Og det til trods for at man godt selv ved, at det godt kan lade sig gøre"

Et stort flertal på 32 forældre ud af 37, som svarer (næsten ni af 10), har desuden valgt at indhente information fra andre end deres sagsbehandler. Det samme har 126 voksne ud af de 157, som svarer. Et stort flertal af både forældre og voksne markerer, at de gjorde det for selv at kunne være med til at finde løsninger. De fleste både forældre og voksne mener også, at de fik for lidt information af deres sagsbehandler.

Det mest foretrukne sted at hente information er gennem foreningen og internettet. Internettet er gennem de senere år tydeligvis blevet en værdifuld kilde til information for familier med handicappede børn. I mindre grad hentes information gennem videnscentre, amtslige rådgivninger, bøger og andet skriftligt materiale. Det er ofte nødvendigt for mennesker med sjældne handicap, at familierne hjælper hinanden enten gennem foreningen eller via andre kanaler. Kommunerne har ikke mange erfaringer, og forældrene kan derfor med fordel trække på hinandens erfaringer. I den forbindelse er det også naturligt i foreningen at diskutere erfaringerne med kontakten med kommunen. En voksen med Ehlers-Danlos syndrom skriver følgende kommentar: "Da kommunen stadig nægter at anerkende diagnosen, kan information kun erhverves ved egen hjælp"

Selvom der er forskel på paragraffer for de ydelser, som ydes til voksne og børn/unge under 18 år, så ligner ydelserne hinanden. I skemaet kan man se, hvilke ydelser de

adspurgte har modtaget eller stadig modtager.

Hjælpe midler er altså klart den mest almindelige ydelse. Støtte til merudgifter er også rimeligt almindelig blandt familierne med børn under 18 år.

I forbindelse med tildelingen af sociale ydelser har lidt mere end halvdelen af familierne og de voksne oplevet problemer med at afklare berettigelsen. Det kan fx være problemer med at afgøre, hvor stor en ydelse bør være, eller om familien overhovedet er berettiget til en ydelse. Eksempler som nævnes i skemaerne er typisk hjælpemidler, handicapbil, psykologhjælp og tilskud til forningens kurser. Et stort flertal (ca. to tredjedele) blandt både forældre og voksne mener, at det faktum, at Ehlers-Danlos syndrom er en sjælden diagnose, har haft betydning for disse afklaringsproblemer. Oplevelsen af problemer med at afklare berettigelsen er ikke

isoleret til den hypermobile type, hvor der er de største diagnostiske problemer. Det kunne eventuelt forklare afklaringsproblemerne, hvis der var tvivl om diagnosen, men kortlægningen viser, at afklaringsproblemerne gælder alle typer.

Kamp, men også løsninger

Både forældrene og de voksne er meget enige om, at kontakten med kommunens socialforvaltning er præget af mange kampe. Begge grupper blev bedt om at vælge det eller de udsagn blandt fire, som bedst beskriver samarbejdet med deres socialrådgiver. Der er heldigvis kun tre forældre som har følt, at de skulle markere ved udsagnet "du/I har overhovedet ikke fået de løsninger igennem, som du/I har ønsket". Det er der til gengæld 28 voksne, eller lidt under hver femte af disse, som oplever. I kommentarer til nogle af de 28 besvarelser gives udtryk

Sociale ydelser	Børn og unge (n=38)	Voksne (n=170)	i alt (n=208)
Økonomisk støtte (merudgifter)	24 krydser	19 krydser	43 krydser
Rådgivning fra kommunen	2 -	6 -	8 -
Kompensation for tabt arbejdsfortjeneste (kun til forældre)	14 -		14 -
Hjælpe midler *	21 -	115 -	136 -
Handicapbil (kun voksne)		32 -	32 -
Praktisk personlig hjælp	5 -	31 -	36 -
Støtteperson (kun familier med børn)	4 -		4 -
Aflastningsordning (kun familier med børn)	4 -		4 -
Andet **	2 -	29 -	31 -

* Det er fx stol, madras, halskrave og håndledsskinner

** Det kan fx være hjemmehjælp, psykologhjælp og vederlagsfri fysioterapi

for frustrationer over samarbejdet med kommunen. En skriver: "Den evige mistro". En anden mener, at "Jeg er blevet modarbejdet hele vejen igennem. Der er ikke taget udgangspunktet i mig". En tredje skriver: "Kontakten er under al kritik og vi har ikke selv kræfter til kampene". I gruppeinterviewet med de voksne udtrykte en kvinde det således:

"Jeg tror det gælder generelt for os alle sammen, at det er svært, når vi møder den der 'uh, hvor ser du godt ud', og så faktisk kan have en af de værste dage, og at man simpelt hen har det så dårligt" En forælder udtrykker det således: "Man føler ligesom, man står med hatten i hånden. Man tænker også, man vil så gerne klare det hele selv, men de hjælpemidler er simpelthen så svinske dyre, så man kan simpelthen ikke med en almindelig hyre betale en stol til at sidde på til 5.000 kroner. Også fodtøj er vanvittigt dyrt, så man er nødt til ind imellem at få den hjælp, selv om man gerne vil klare sig selv".

Flest forældre og voksne har sat kryds ved udsagnet "I har selv måttet finde frem til de fleste af de løsninger, som I har fået igennem". Halvdelen af både forældrene og de voksne har markeret "det har været en kamp mod systemet at få gennemført de løsninger, I har ønsket". Kun omkring hver fjerde mener, at udsagnet om at "sagsbehandlerne har samarbejdet med jer om at løse problemerne" passer på kontakten med socialforvaltningen. Der opleves altså mere kamp end samarbejde, og ofte kræves der en væsentlig indsats fra forældrene eller fra de voksne med diagnosen. En af forældrene skriver: "Vi har altid selv skullet være to skridt foran med alt". En af de voksne skriver således: "I den kommune, jeg bor i, har det

været en kamp at få noget gennemført, fordi sagsbehandlerne ikke har noget materiale eller lign. om sygdommen og nærmest ikke tror, den eksisterer"

Uden at pege fingre af en skyldig part synes denne opgørelse noget trist.

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 §37a, 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 skal bemærkes, at der ikke eksisterer en paragraf, som giver samme forpligtelse over for voksne.

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 selv står for koordineringen, men det er sagsbehandlerens opgave, at den foregår.

Tre fjerdedele savner koordinering

Langt de fleste forældre og voksne føler således selv, at de skal koordinere, fordi der ikke er andre, som tager ansvar. Nogle overtager dog selv styringen, fordi de synes, at de kan gøre det bedre end fx deres sagsbehandler. Bl.a. fordi de mener, at deres viden er større.

Knap tre fjerdedele af forældrene og lige over tre fjerdedele af de voksne mener ikke, at de offentlige myndigheder har koordineret i deres tilfælde. Nogle mener, det er sket i nogen grad, men ingen forældre og kun syv voksne kan svare ja til, at de offentlige myndigheder koordinerer. Det virker foruroligende, at så få har en oplevelse af, at det offentlige aflaster dem og står for koordineringen. Især er det en byrde for de forældre, som også selv har diagnosen.

Stormøder, hvor alle involverede fagpersoner mødes og koordinerer deres indsats, har ret få oplevet. Lidt under en tredjedel af familierne med børn under 18 år har oplevet, at der blev afholdt sådanne møder med alle relevante fagpersoner. Kun hver tiende voksen har oplevet det.

Over halvdelen af forældrene føler selv, at de ofte har måttet tage initiativ til en bedre koordination. Hver femte mener, at de til tider må tage initiativet. Det samme billede ser man hos de voksne. Halvdelen føler, at de ofte må tage initiativ, mens en tredjedel føler, de til tider må gøre det. En skriver følgende forklaring: "Min viden om sygdommen var størst".

Næst efter forældrene selv er det oftest personalet på hospitalerne og dernæst personalet i daginstitutionerne og på skolerne, der har taget initiativet til koordinering. Nogen få tilkendegiver, at deres sagsbehandlere, sundhedsplejersken eller deres praktiserende læge har taget initiativet. Blandt de voksne er der klart flest, som peger på deres praktiserende læge som initiativtager. Efter den praktiserende læge er det ægtefællerne, personalet på hospitalerne og sagsbehandlerne. Nogle nævner også en speciallæge, familien eller deres fysioterapeut

Skift af sagsbehandler

Der er mange, som har oplevet problemer i forbindelse med skift af sagsbehandler. Problemet med at skifte sagsbehandler kan være, at man på ny skal dokumentere sin sygdom. Det er der lidt mere end tre fjerdedele af de 23 forældrene og lidt under tre fjerdedele af de 99 voksne, som svarer. Kigger man i kommentarerne, kan man bl.a. læse følgende fra en af de voksne: "Jeg følte, at hver gang jeg fik en ny sagsbehandler mente de, at jeg var hypokonder. Jeg skulle bruge en masse kræfter på at overbevise dem om, at jeg var syg. Meget nedværdigende". To af forældrene skriver: "Ny sagsbehandler = starte forfra på forklaringer, problemformulering, dokumentation og aftaler laves om", og "Man skal starte forfra med at oplyse om alle relevante ting".

Hvor uvidenhed mærkes mest

Omkring ni af 10 hos såvel forældrene som de voksne har oplevet, at manglende kendskab til Ehlers-Danlos syndrom er et problem. Familierne med børn under 18 år og de voksne blev således bedt om at vurdere, i hvilke sammenhænge manglende kendskab til Ehlers-Danlos syndrom har været et problem. På listen var forskellige behandlings-sammenhænge nævnt, fx hospitalet, fysio-/ergoterapi, talepædagog, tandlæge og de sociale myndigheder.

Hos forældrene opleves problemerne mest på hospitalerne tæt efterfulgt af de sociale myndigheder. Det er lige omvendt hos de voksne. Andre steder, hvor nogle af de medvirkende oplever problemer med manglende kendskab til diagnosen, er hos fysio- og ergoterapeuterne og hos talepædagerne. Derudover noterer nogle få selv andre steder,

som fx på skadestuer, hos speciallæger, egen læge, tandlæge, på arbejdsmarkedet og i skolen. En skriver: "Det er altid et problem, når man selv skal være eksperten i en situation, hvor man beder om hjælp".

Kontakt til myndigheder

Alle 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 primært er den praktiserende læge, efterfulgt af fysio- og ergoterapeuter og den kommunale socialforvaltning, der er kontakt til. Mere end hver tredje voksne og hver tiende familie med børn under 18 år er i kontakt med deres praktiserende læge hver måned. Omkring to tredjedele af de voksne og familier med børn under 18 år er i kontakt med deres fysio- og ergoterapeut hver måned. Lidt over halvdelen af de voksne og tre fjerdedele af familierne med børn under 18 år er i kontakt med socialforvaltningen mindst en gang om året.

Pædagogisk rådgivning

Der er blevet spurgt, om forældrene har fået relevant rådgivning om pædagogiske tilbud. 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 diagnosen, underforstået de særlige problemstillinger som gør sig gældende for børn med Ehlers-Danlos syndrom.

24 familier har ikke modtaget rådgivning om pædagogiske tilbud, mens otte familier har. Fire familier mener ikke at rådgivning

om pædagogiske tilbud var relevant for dem. Seks af de otte familier, som har modtaget rådgivning, mener, at rådgivningen var målrettet imod deres barns diagnose – helt (2) eller delvis (4). Kun to svarer nej til, at den var målrettet. Blandt nogle af dem, som har ydet rådgivning, nævnes psykolog i kommunen og hjælpemiddelcentralen. Når så mange familier ikke har modtaget rådgivning skyldes det formentlig, at det er de færreste børn med Ehlers-Danlos syndrom, som benytter et specialtilbud i førskolealderen. I tabellen på næste side kan man se fordelingen af børnene* i kortlægningen på forskellige pasningsmuligheder (bemærk at der kan være sat flere krydser for hvert barn) (n = 38):

Selvom flertallet ikke har gået i et specialtilbud, kan mangelfuld forståelse for handicappet Ehlers-Danlos syndrom godt være et problem. 13 af familierne mener ikke, at førskoletilbudet har vist tilstrækkelig forståelse for barnets problemer. To mener "både-og" med hensyn til forståelse. 14 familier har til gengæld oplevet, at der er udvist tilstrækkelig forståelse i førskoletilbudet.

Der er ligeledes spurgt til, hvilken habilitering der er blevet tilbudt børnene og de voksne. Der er blevet spurgt til fysio- og ergoterapi og støtte fra en talepædagog. 30 børn og 140 voksne (for begge svarende til omkring fire af fem) har modtaget eller modtager fysioterapi. Der er 12 børn, som har fået eller får støtte fra en talepædagog. Ergoterapi er derimod ikke så udbredt. Det har seks børn og 34 voksne fået. Langt de fleste børn får disse tilbud løbende med tilskud fra enten kommune eller hospital. Det er der også en del voksne som gør, men her er også flere, som kun får disse tilbud ved sygdom.

Passet i hjemmet af den ene af forældrene	6 Krydser
Passet i dagpleje	15 -
Passet i en almindelig institution uden støtte	19 -
Passet i en almindelig institution med praktisk støtte	6 -
Passet i en almindelig institution med pædagogisk støtte	3 -
Specialinstitution	3 -
Andre steder**	

* De voksne har ikke fået stillet dette spørgsmål

** Andre steder er fx amtlig specialbørnehave eller privat institution

Fire familier med børn under 18 år og 15 voksne har derudover markeret andre lignende aktiviteter, som fx hjemmeøvelser og zoneterapi.

Familierne og de voksne er også blevet bedt om at vurdere, om disse tilbud er tilstrækkelige for deres børn eller dem selv. Blandt familierne er tilfredsheden med

mængden af disse tilbud størst. Kun fem forældre mener direkte, at tilbudene ikke er tilstrækkelige. Lidt under halvdelen af de voksne mener ikke, at de er tilstrækkelige, bl.a. fordi der er for få tilbud eller slet ikke tilbydes noget bestemt, eksempelvis ergoterapi.

KAPITEL 4

Behov for information

”Jeg mangler information om, hvad jeg eventuelt selv kan gøre for at få det bedre”.

”Ikke bare få at vide, at det må du lære at leve med”

To kommentarer fra spørgeskemaerne

Kommentarerne herover illustrerer et, ifølge spørgeskemaerne, udbredt behov for viden om, hvordan man bedst kan passe på sig selv. Hvordan man kan få det bedre. Og hvordan man kan lære at leve med et handicap med kroniske smerter. Der savnes forklaringer og vejledning. Det er vigtigt, at mennesker med Ehlers-Danlos syndrom har adgang til den information, de ønsker og har behov for. Derfor er der i kortlægningen blevet spurgt til behovet for information, og om behovet for information er tilstrækkeligt dækket.

Senere informationsbehov

Hvor der tidligere i spørgeskemaet blev spurgt til familiernes og de voksnes behov for information i forbindelse med, at diagnosen blev stillet, blev de ligeledes bedt om at vurdere deres generelle behov for information i forhold til en række emner. Der er således også tale om en belysning af informationsbehov, som opstår senere i livet, og eventuelt længe efter diagnosticeringen. De adspurgte har selvfølgelig svaret ud fra deres aktuelle

situation, og det skal således bemærkes, at besvarelsene reflekterer de forskellige faser i livet med Ehlers-Danlos syndrom. Fx har nogle familier svaret på vegne af små børn, mens andre besvarelser er udfyldt af voksne med Ehlers-Danlos syndrom (antal krydser – n = 208).

Ud over behovene, som fremgår af skemaet s. 30, er der enkelte, som noterer et behov for information på andre områder. De ønsker eksempelvis mere viden om forskning på området.

Der er generelt spredning i besvarelsene. Størst behov ses ved information om medicinsk behandling, fulgt af prognose for syndromet. Omvendt er der færrest med stort informationsbehov på områder som muligheder i forbindelse med daginstitution, uddannelse og beskæftigelse efter uddannelse samt problematikken omkring søskende, der ikke har Ehlers-Danlos syndrom. Det ringe behov for information om dagsinstitutioner skyldes formentlig, at emnet ikke er aktuelt blandt flertallet. Blandt de 23, som har svaret ’intet behov’, er der kun et femårigt barn, der allerede er tilknyttet et førskoletilbud.

Når det gælder uddannelse og beskæftigelse efter uddannelse, har halvdelen ’noget’ eller ’stort behov’ for information. Når der alligevel er flest, som ikke udtrykker behov for information om netop de to emner, kan

Informationsbehov	Stort behov	Noget behov	Intet behov
Medicinsk behandling	119 (17 + 102)	65 (16 + 49)	10 (1 + 9)
Prognosen for Ehlers-Danlos syndrom	97 (16 + 81)	63 (14 + 49)	23 (4 + 19)
Generel viden om Ehlers-Danlos syndrom	62 (8 + 54)*	87 (21 + 66)	31 (4 + 27)
Håndtering af Ehlers-Danlos syndrom ift. den øvrige familie	60 (3 + 57)	61 (12 + 49)	56 (18 + 38)
Håndtering af Ehlers-Danlos syndrom ift. kammerater/ venner	59 (8 + 51)	81 (16 + 65)	41 (9 + 32)
Mulighederne for psykologisk bistand	52 (4 + 48)	57 (7 + 50)	67 (20 + 47)
Mulighederne i forbindelse med uddannelse	45 (16 + 29)	35 (15 + 20)	89 (5 + 84)
Mulighederne for at deltage i fritidsaktiviteter	43 (10 + 33)	59 (12 + 47)	68 (11 + 57)
Mulighederne for beskæftigelse efter endt uddannelse	42 (16 + 26)	32 (12 + 20)	90 (7 + 83)
Håndtering af økonomisk situation efter de fyldte 18. år**	16	6	11
Mulighederne i forbindelse med skolegang**	12	15	7
Mulighederne for at danne netværk**	6	10	16
Mulighederne i forbindelse med daginstitution**	3	7	23
Søskendeproblematik (ift. raske søskende)**	2	6	24

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

** Disse spørgsmål er kun stillet til forældre til børn og unge med Ehlers-Danlos syndrom

det skyldes, at emnerne ikke har relevans i respondenternes liv. Tallene fra spørgeskemaundersøgelsen viser da også en tendens til, at de fleste uden dette informationsbehov enten er meget unge eller blandt de ældste. Der er omvendt forholdsmæssigt flere med behov i de grupper, som forventeligt har problematikkerne inde på livet.

Når det gælder informationsbehovet i forhold til søskende uden Ehlers-Danlos syndrom er det generelt i familier, hvor barnet med Ehlers-Danlos syndrom er enebarn eller søskende uden Ehlers-Danlos syndrom er ældre, som har svaret 'intet behov' og det er en forklaring på at dette emne har så mange med 'intet behov'

Tager man de tre førstnævnte områder i skemaet ovenfor (generel viden, medicinsk behandling og prognose), svarer den overvejende del af deltagerne i spørgeskemaundersøgelsen, at de enten har et 'stort behov' eller 'noget behov' for information. Kigger man i spørgeskema-kommentarerne, kan man se nogle af forklaringerne. En skriver: "Det er utrolig deprimerende, at min krop er gået i stå på den måde, den er". En anden skriver: "Jeg er meget bange for fremtiden". "Jeg ved ikke, hvordan jeg skal forklare folk, hvad EDS er", skriver en tredje. De adspurgte savner information om den forventede udvikling af handicappet og i nogle tilfælde slet og ret generel viden om diagnosen.

Man kan se en tydelig sammenhæng mellem det store behov for information om medicinsk behandling og det forhold, at en del med Ehlers-Danlos syndrom oplever en ringere effekt af smertestillende medicin end andre. Det er i høj grad de samme, som synes medicinen mangler virkning, som

også efterspørger mere information om medicinsk behandling.

På områder som muligheder for fritidsaktiviteter, håndtering af den økonomiske situation efter det fyldte 18. år, forholdet til den øvrige familie og forholdet til venner, har de fleste også 'noget' eller 'stort behov' for mere information. Som det fremgår af kommentarerne i overstående afsnit kan det med vennerne og familien meget vel have at gøre med problemerne med at redegøre for Ehlers-Danlos syndrom over for andre. I de efterfølgende kapitler vender vi tilbage til disse problematikker.

Afslutningsvis er der et flertal, som markerer, at de har 'noget' eller 'stort behov' for information om mulighederne for psykologisk bistand. Sammenligner man med tidligere kortlægninger er det typisk et af de områder, hvor der er mindst informationsbehov. Selvfølgelig kan det være svært at sammenligne forskellige diagnoser med hinanden, men det væsentlige behov på dette område hos personer med Ehlers-Danlos syndrom kan meget vel skyldes problemerne med at overbevise omgivelserne om, at man ikke er hypokonder, men har store smerter. Det kan også tænkes, at problemerne med at håndtere en hverdag med smerter giver behov for at tale med en psykolog. Store udsving i funktionsevnen – altså hvordan Ehlers-Danlos syndrom påvirker hverdagen forskelligt i forskellige perioder – kan være en anden årsag

Betydning for hverdagen

Når man spørger i undersøgelsen om behovene for mere information, er der blandt alle med Ehlers-Danlos syndrom et flertal, der mener, at det har en betydning for deres

hverdag. Der er dog forskel på, hvorvidt de forskellige grupper oplever en indvirkning på hverdagen. Der er kun et snævert flertal blandt familierne med børn og unge under 18 år, mens der hos de voksne er to tredjedele, som ser en betydning for hverdagen. Af kommentarerne kan man ikke direkte udlede nogen årsag til denne forskel. I kommentarerne hos dem under 18 år kan man dog læse, at nogle af de ting, som har betydning, kan være meget konkrete. En skriver fx om sin datter: "Hun er startet på gymnasiet. Jeg er usikker på, hvilke jobmuligheder der tilrådes med den sygdom?". En skriver også, at vedkommende savner information for at kunne fastslå sin type af Ehlers-Danlos syndrom. Nogle har også mere generelle kommentarer, som fx denne: "usikkerhed med hensyn til, hvad fremtiden bringer".

Hos de voksne kan man læse kommentarer som: "Jeg kommer ofte til at gøre noget, som er 'dumt' for mig", og "Jeg ved ikke, hvad jeg skal stille op med mig selv". Sammenstillers man svarene med deltagernes alder, er der ikke nogen tydelig indikation for, om der er forskel på oplevelsen af problemet mellem børn og unge. Der er en jævn aldersfordeling. Hos de voksne er der en svag tendens til, at de yngre blandt de voksne i højere grad ser en betydning for hverdagen. Det kan antages, at årsagen til dette er, at yngre står midt i nogle problemstillinger omkring uddannelse og jobmuligheder, og at den manglende information derfor har stor betydning. Vi vender tilbage til denne problematik i kapitel 9.

Deltagernes køn har ingen betydning for svarfordelingen blandt børn og unge, mens det hos de voksne kan ses, at kvinderne oplever en større betydning i hverdagen. Hos mændene

er der til gengæld en mere ligelig fordeling på alder. Det skal selvfølgelig bemærkes, at der er ganske få voksne mandlige deltagere, så det statistiske grundlag er begrænset.

Der er derimod stor enighed blandt både dem under og over 18 år om, at det er svært at skaffe den information, de søger. Samlet set finder tre fjerdedele det svært at skaffe information. Det fremgår tydeligt af kommentarerne, at de oplever forhindringer. Som en skriver: "Hvor skal jeg lede?". Andre kommentarer viser, at internettet er et populært sted at lede, men det er dog ikke helt uproblematisk for alle: "For at kunne få noget ud af de fleste netsites, skal man være meget engelskkyndig", og "Jeg anvender internettet meget, men man skal jo finde ud af, hvor man skal lede". En beskriver problemet således: "Man famler rundt i blinde og prøver alt mellem himmel og jord for at forbedre sin situation".

Der er heller ikke uenighed om, at det, at Ehlers-Danlos syndrom er en sjælden lidelse, er medvirkende til, at det er svært at fremskaffe information. I samtlige skemaer fra familier med børn og unge under 18 år svares, at det er en særlig forhindring, når man forsøger at skaffe information, at Ehlers-Danlos syndrom er en sjælden diagnose. "Uden Ehlers-Danlos foreningen var det næsten håbløst", skriver en. Otte ud af 10 af de voksne mener også, at diagnosens sjældenhed er medvirkende til, at det er svært at tilvejebringe information. Af kommentarerne kan man se, at det er et spørgsmål om, at kun få har overskud til at gå ekstra i dybden med en diagnose, som er så sjælden og ukendt. En skriver følgende kommentar: "Der er ingen, der kan sige, om dette eller hint er rigtigt eller forkert".

I spørgeskemaet er der sat særligt fokus på behovet for viden om alternative behandlingsformer. Grunden til fokus på netop dette emne er, at så mange med Ehlers-Danlos syndrom oplever en begrænset effekt af den medicin, de tager. Ønsket er derfor at undersøge, hvilken interesse der var for alternativ behandling som et alternativ eller supplement til den traditionelle medicinske behandling. Halvdelen af familierne med børn og unge under 18 år har nogen eller stort behov for viden om alternativ behandling. Dog færrest med et stort behov. Hos de voksne har hver fjerde et stort behov, og syv af 10 har enten noget eller stort behov. Deltagerne i spørgeskemaundersøgelsen er

blevet bedt om at begrunde deres eventuelle behov. Mere end halvdelen af både de voksne og børn og unge forklarer primært behovet med manglende effekt af den traditionelle medicin. Hver femte af dem under 18 år og næsten hver tredje af de voksne begrundede behovet med et ønske om at finde et alternativ til den traditionelle medicin. De vil gerne bruge mindre traditionel medicin. En mindre gruppe i begge grupper nævner andre årsager til ønsket om alternativ behandling, såsom nysgerrighed, medicinpriser, ønsket om et supplement til deres behandling, eller som en skriver: "Jeg får alt for meget medicin og vil gerne slippe for noget af det".

Kapitel 5

Påvirkning af hverdagen og familien

”Hjemme hos os kalder vi det at belaste sig selv fysisk for at få oplevelser for ’overtræk på kassekreditten’. Jeg kan ikke blive ved med at køre dankort, på et eller andet tidspunkt er jeg nødt til at betale tilbage/kommer regningen. Men jeg er også nødt til at tage de overtræk med, for jeg er nødt til at lave nogle investeringer en gang imellem, der gør mit liv værd at leve. Fordi hvis jeg bare skulle holde mig inden for de kræfter og den energi jeg har, så kunne jeg lige så godt egentlig have taget billetten”

Fra gruppeinterview med voksne med Ehlers-Danlos syndrom

Dette kapitel vil beskæftige sig nærmere med, hvordan Ehlers-Danlos syndrom påvirker hverdagen. Der vil blandt andet være fokus på omgivelsernes forståelse for syndromet, på påvirkning af søskende uden Ehlers-Danlos syndrom samt reaktioner hos venner og den øvrige familie.

Ovenstående citat stammer fra interviewet med voksne under en diskussion af, hvordan man forklarer andre, hvad Ehlers-Danlos syndrom betyder for ens hverdag. Deltagerne gav udtryk for, at det koster at være aktiv og opleve noget, men at det ligeledes koster, hvis man ikke gør det og altid bare ligger hjemme i forsøget på at undgå smerter og overbelastning.

Forklarer andre om sygdommen

I skemaerne for dem under 18 år blev der spurgt til, hvordan barnet klarer at forklare andre om Ehlers-Danlos syndrom. De fleste (18 af de 30, som svarer) synes, deres børn klarer det godt. Omkring hver fjerde synes, det går mindre godt. En kommentar giver et bud på en begrundelse: ”Jo ældre de er, jo sværere er det at forklare kammeraterne om deres problemer”. To synes, det går dårligt. Der er dog tale om to små børn. Nogle skriver også, at deres barn ikke fortæller det til nogen, eller ikke er gamle nok til selv at forstå betydningen af diagnosen.

I grupperinterviewet med forældrene uddyber en deltager problemet med at give andre indblik i handicappet på denne måde: ”Hvis folk spørger, om børnene altid har haft ondt, så er det jo svært for dem at sige, ja, jeg har ondt. De kender jo kun den tilstand”

En anden supplerer: ”Smerte er baggrundsstøj for dem. Når man spørger, om det gør ondt, så siger de, at det gør det ikke, fordi sådan er det jo altså bare”

De voksne blev spurgt om, hvordan andre reagerer, når de fortæller dem om livet med Ehlers-Danlos syndrom. Det store flertal på 7 af 10 synes, at andre har svært ved at forstå, hvordan det er. Kun hver tiende føler, at de bliver forstået. En femtedel vælger ikke gerne at delagtiggøre andre i deres handicap. Emnet blev diskuteret længe i gruppein-

tervietet med de voksne med Ehlers-Danlos syndrom, og her er et udpluk af debatten, som giver et godt indtryk af problemerne med at fortælle om diagnosen til andre:

En kvinde fortæller om at være på førtidspension pga. Ehlers-Danlos syndrom: "Når jeg møder nye fremmede mennesker, fx til en fest, spørger de tit, hvad jeg laver. Hvor man siger, jamen jeg laver ikke noget. Det bliver som regel en samtale om arbejde, og så er det svært at skulle sige, at man ikke har noget arbejde. Man kan se, at de tænker, at det kan være lidt pinligt at spørge, om man har kræft, eller er det en psykisk sygdom"

En anden kvinde fortæller om ikke altid at ville være afhængig af andre: "Altså jeg lader hellere være med at få en kop kaffe end at spørge, om andre lige gider tage proppen af og hælde. Eller jeg opgiver at prøve at løfte en 1½ liters saftevandskande fra bordet. Du sidder med et glas og har det ligesom, hvis du sad nede i Sahara og ingen vand kan få, fordi du ikke kan løfte den kande. Jeg tørster hellere end at bede nogen om hjælp"

Heller ikke alle læger forstår altid problemerne, ifølge denne kvinde: "Folk ved, at hvis noget går ud af led eller sådan noget, så kræver det en behandling. Det gør det sådan set ikke for os. Jeg rykker da bare lidt i fingrene. En af lægerne i vores lægehus, sagde så, at jeg da ikke selv måtte sætte mine fingre på plads". Jeg svarede, om hun havde et klippekort, jeg kan få, så jeg kunne komme hver dag. Jeg sætter da mine fingre på plads hver dag uden at tænke over det"

En kvinde i tredverne, som sidder i kørestol pga. Ehlers-Danlos syndrom, fortæller: "Jeg møder enormt mange fordomme. Når jeg følges med min mor ind i en tøjbutik med tøj til min aldersgruppe og ikke noget

til en kvinde på 60, kan ekspedienten finde på at henvende sig direkte til min mor for at spørge hende om, hvad jeg vil have. Jeg har nogle gange joket lidt med, at jeg en dag vil tage et skilt og hænge om halsen med påskriften: "Kan godt tale – Kan godt tænke".

Endelig er et eksempel på hverdagstrængsler p.g.a. Ehlers-Danlos syndrom denne kvindes historie om manglende forståelse for handicappet blandt hendes naboer: "Hvert eneste år i vores lille by er der fest med bandet Kandis, og min mand er fuldstændig skudt i Kandis. Jeg har den indstilling, at hvis det kan glæde ham, så kan det vel også glæde mig. Jeg vil gerne gøre nogle ting for ham, så vi tager til kandisfest. Jeg elsker at danse, og jeg elsker at spille skør og bare more mig, men prøv så at forestille jer sådan et lille lokalsamfund. 'Prøv lige at se hende der', siger de. Hun har ikke været nede og sidde på stolen en eneste gang, og hun dansede lige til hun gik hjem, og så siger hun, at hun er syg og har ondt. Men de ser mig jo heller ikke dagen efter, fordi der kommer jeg slet ikke ud af sengen. Det gør jeg ikke hele den næste uge".

I skemaerne til dem under 18 år blev der spurgt, om forældrene oplever, at andre glemmer de nødvendige hensyn til deres barn. Desværre oplever de fleste, at dette gør sig gældende i varierende grad. Mere end ni af 10 oplever manglende hensyn. Dog oplever de fleste det kun en gang imellem. To af fem oplever det ofte. Men som en af forældrene skriver: "Mit barn ser ikke syg ud". Til gengæld klarer børnene med Ehlers-Danlos syndrom sig ifølge forældrene generelt godt i socialt samvær med andre. Således klarer syv af 10 det godt. Knap hver fjerde

klarer det mindre godt (socialt set), og diagnosen er en væsentlig del af årsagen. Kun en enkelt mener, at vedkommendes barn klarer det direkte dårligt. At barnet hurtigt bliver træt er en af de årsager, som forældrene nævner. En skriver også: "Der kan ind imellem være problemer for kammeraterne med at forstå, hvorfor man ikke kan lige så meget som dem selv".

21 har søskende uden Ehlers-Danlos syndrom. 10 har ældre søskende, 10 har yngre og en enkelt har både yngre og ældre søskende. Af de 21 svarer de syv, at deres søskende har været påvirket af at have en søster eller bror med Ehlers-Danlos syndrom. 13 mener, at det modsatte har været tilfældet. En enkelt svarer ikke på dette spørgsmål. En kommentar fra en familie, hvor der er sket en påvirkning, lyder: "Har måttet se sin bror i sygdomsperioder, hvilket givetvis har udviklet hans empatiske evner". En familie, hvor påvirkningen ikke har været stor, skriver: "Ikke meget, men det er klart, at det påvirker hende, at hun ikke har en normal storebror at spejle sig i".

Blandt forældrene har lige over halvdelen af de 27 familier, som svarer, modtaget kompensation for tabt arbejdsfortjeneste. Bortset fra to familier var det alene moderen, som modtog kompensationen. Det drejer sig om lønkompensation på mellem 2 og 37 timer. Lige under halvdelen har også enten taget orlov, fået nyt job eller har ændret arbejdstider for at få situationen omkring deres handicappede barn til at fungere.

Forældrenes vennekreds kan påvirkes af, at man får et barn med Ehlers-Danlos syndrom. Knap halvdelen af forældrene synes, at de har erfaringer med denne problematik. De fleste mener, det er fordi de selv har fået

dårlig tid til vennerne. Fem giver udtryk for, at vennerne ikke har nok forståelse for familiens situation.

Det samme billede gør sig gældende omkring den øvrige familie. I halvdelen af alle skemabesvarelsener (19) meldes der om blandede reaktioner fra familien. 12 melder om stor forståelse, mens fem synes, at familien har svært ved at tackle situationen. Blandt de positive kommentarer kan man bl.a. læse: "Mine søskende og mine børn har samme problemer som mig, men de har ingen diagnose". Hos en af de deltagere, som synes, at reaktionerne er blandede, kan man læse: "I nogens øjne er man ikke syg, men bare doven. Samme familie, der faktisk selv kan være ramt af Ehlers-Danlos syndrom, tier tingene ihjel". En af dem, som synes familien ligefrem har svært ved at tackle diagnosen, har skrevet følgende kommentar: "De ved ikke, hvad de skal sige, når de ser mig. Tør ofte ikke spørge til min tilstand, fordi det kan være pinligt" eller "fra mistro til manglende forståelse af, hvornår og hvordan kræfterne slipper op".

To ud af fem børn er sjældent blevet passet af andre i den nærmeste familie. Der er ikke nogen begrundelser i form af kommentarer i spørgeskemaerne, så man kan ikke vide, om det blot skyldes, at der ikke er eller har været et behov, eller om der har været nogle situationer, hvor familien har haft svært ved at tackle situationen som nævnt ovenfor.

De voksne er også blevet spurgt om deres erfaringer med at oprette livsforsikringer, ulykkesforsikringer og sygeforsikring, og knap halvdelen har haft nogle eller direkte store problemer. I kommentarerne kan man bl.a. læse, at "den/forsikring er en del

dyrere end for normale mennesker". Nogle af dem med store problemer skriver: "Jeg ville gerne have haft en livsforsikring, men kunne ikke få en lægeerklæring", eller "Jeg er et "dårligt liv" og omfattet af udelukkelse fra fuld pension". For dem, som ikke har

haft problemer, skyldes det ifølge flere, at forsikringen blev oprettet før diagnosen blev stillet. Det er dog ikke klart, om de adspurgte har tjekket med deres forsikringsselskab, om de stadig er dækket, efter at de har fået diagnosen Ehlers-Danlos syndrom

KAPITEL 6:

Det sociale liv med Ehlers-Danlos Syndrom

”Jeg har lavet en aftale med mig selv og Vorherre om, at jeg må max. være ked af det 1½ dag, hvis man kommer i en lidt trist periode, hvor man ikke har det godt. 1½ dag – ikke mere, fordi den eneste, der kan hjælpe os selv, det er os selv. Men der kan jeg så også være rigtig meget ked af det, have ondt af mig selv. Så efter 1 dag tager jeg mig sammen og sparker mig selv bagi. Man må godt have ondt af sig selv en gang imellem, bare det ikke bliver for tit”

Fra gruppeinterviewet med de voksne med Ehlers-Danlos syndrom

I citatet fortæller en kvinde om behovet for at motivere sig selv, når man har en diagnose, som kan give dårlige perioder. Netop dette spark bagi er med til at holde hende i gang – også socialt.

Dette kapitel har til formål at belyse, hvordan Ehlers-Danlos syndrom påvirker det sociale liv. Der er lidt forskel på, hvad de voksne og forældrene og de unge er blevet spurgt om. I skemaet til forældre til børn og unge under 18 år blev der spurgt til børnenes

socialt netværk. Socialt netværk er i denne sammenhæng defineret som det at have personer omkring sig, som man kan hente støtte fra. Et stort flertal på 33 familier af de 36, som besvarede dette spørgsmål, mente, at deres barn med Ehlers-Danlos syndrom har et godt socialt netværk. Kun lidt under hver tiende er uden netværk inden for familien. Det står lidt dårligere til med socialt netværk uden for den nærmeste familie. Knap hver fjerde (eller 8 af de 35, som svarer) har ikke noget socialt netværk uden for den nærmeste familie. Det kan højst tænkeligt skyldes, at der i omgivelserne som tidligere nævnt ofte mangler forståelse for et handicap, som ikke kan ses.

Hvad med vennerne?

Familierne med børn og unge med Ehlers-Danlos syndrom blev også spurgt, om Ehlers-Danlos syndrom har negativ indflydelse på barnets kontakt til venner/legekammerater – og dermed på børnenes sociale liv. Tallene fordeler sig således:

Har Ehlers-Danlos syndrom har negativ indflydelse på barnets kontakt til venner/legekammerater?	Krydser
Ja	10 -
Ja, men ikke i væsentlig grad	13 -
Nej	14 -

Knap to tredjedele oplever således, at handicappet har en vis indvirkning i forhold til vennerne. Meget tyder på, at det ikke er smerter, som spiller ind på forholdet til vennerne, og kønnet har heller ikke den store betydning. Til gengæld spiller alder en vis rolle. Det fremgår nemlig af spørgeskemaundersørelserne, at diagnosen i voksenalderen får mindre indflydelse på det sociale liv.

Der er også en vis sammenhæng mellem, hvor god barnet eller den unge er til at gøre rede for Ehlers-Danlos syndrom over for omgivelserne, og om hvor vidt diagnosen har indflydelse på kontakten til venner. Jo ældre og jo bedre barnet eller den unge er til at sætte omgivelserne ind i diagnosen, jo mindre indflydelse har den på venskaberne.

Kigger man i kommentarerne, findes der yderligere en årsag til, at mange med Ehlers-Danlos syndrom oplever vanskeligheder i deres sociale samvær med andre. Det har betydning, hvad man laver med vennerne, netop på grund af de fysiske begrænsninger, handicappet medfører. En skriver, at barnet "var fx ikke så god til at løbe på rulleskøjter i 6. klasse og var derfor ikke med i fællesskabet". En skriver det mere generelt, at barnet "trækker sig fra de fysiske prægede aktiviteter, og har et konkurrencekompleks og foretrækker intellektuelle aktiviteter".

Ensomhed

Blandt børn og unge er hver fjerde ensom (9). Ikke overraskende er 7 af de 9 også blandt dem, som oplever, at diagnosen har indflydelse på barnets kontakt til venner/legekammerater. Alderen ser ikke ud til at have indflydelse på følelsen ensomhed eller der ser ikke ud til at være en sammenhæng mellem alder og følelse af ensomhed. Når

man sammenligner forekomsten af ensomhed med respondenternes alder, viser der sig en rimelig jævn fordeling, hvis man ser bort fra, at forældrene til de yngste (i førskolealderen) ikke rapporterer om ensomhed hos deres børn. Køn har heller ikke betydning for forekomsten af ensomhed.

Det sociale samvær er påvirket

Blandt de voksne er der et stort flertal, som er overbevist om, at diagnosen påvirker deres sociale samvær med andre. En stor del af gruppen begrunder problemet med deres tendens til at blive meget trætte, hvilket begrænser deres muligheder for socialt samvær. Flere skriver kommentarer som denne: "Jeg bliver hurtigt træt og skal hvile meget". Andre begrunder påvirkningen med, at de grundet følelsesmæssige ar er tilbageholdende med at indgå i sociale sammenhænge. En skriver fx: "[Jeg, red.] er blevet lidt menneskesky. Er bange for at blive stemplet som hypokonder". Der er meget få kommentarer blandt den fjerdedel, som ikke oplever en påvirkning, men en skriver: "Jeg ved, at når jeg har været aktiv den ene dag, ligger jeg "død" dagen efter". Spørgeskemaundersøgelsen viser ingen entydig sammenhæng mellem køn, alder og kroniske smerter og det forhold, at man oplever en påvirkning af det sociale samvær. Enkelte kan eventuelt godt se en sammenhæng, men det er ikke et generelt billede.

Under gruppeinterviewet med de voksne med Ehlers-Danlos syndrom var der en lang snak om nødvendigheden af at dyrke de sociale relationer, netop for ikke at føle sig mere syg. I det følgende eksempel kommer de deltagende ind på emnet:

"[En af de aktive i foreningen starter] Når

jeg snakker med nogle medlemmer og siger, at jeg synes, de skal komme til et af vores arrangementer, svarer nogle 'Jamen, det kan jeg ikke. Jeg kan altså ikke sove i en fremmed seng, og jeg kan ikke komme dertil, det er for langt at køre' [Mange med Ehlers-Danlos syndrom oplever problemer med at ligge eller sidde i bestemte stillinger for længe ad gangen eller i en stol eller seng, som ikke er specielt indrettet til dem, red.]. Så tænker jeg, at gad vide, om de sidder hjemme inden for deres egne fire vægge altid. Jeg tænker på, om de aldrig kommer til familiefest eller noget som helst, en tur i biografen eller på ferie. Det kan de jo ikke komme, for så skal man jo sove et andet sted. Så bliver det også en meget, meget trist tilværelse.

[En anden svarer] Jeg tror, man bliver mere syg.

[Den første supplerer] Ja, det tror jeg nemlig også. Det kan godt være, at det gør ondt i ryggen at sove i sengene her [på det feriecenter, hvor interviewet blev gennemført, red.]. Det kan godt være, man skal ligge derhjemme de næste 8-14 dage, men det vil jeg så også hellere. Så kommer man i det mindste udenfor og møder nogle andre mennesker og ser noget andet, i stedet for at gå og blive dybt frustreret og skidesur og ikke til at være sammen med."

Der er ifølge de to kvinder tale om valg. Alle får problemer med smerter, men nogle vælger, at socialt samvær er smerterne værd. En anden voksen kvinde med Ehlers-Danlos syndrom fortæller:

"Min læge sagde til mig, at det selvfølgelig er noget af et livsprojekt, man går i gang med. Han sagde til os, at vi kan have 10 vennepar, men er vi åbne og ærlige over for dem om diagnosen, kan vi risikere, at flere

af dem 'smutter i svinget'. Dem, der holder ved, er til gengæld venner for resten af livet. Se nu synes jeg så, at vi faktisk havde 10 vennepar, men vi havnede desværre med nul tilbage. Så tænker man, om man har snakket for meget om sin sygdom eller har snakket for lidt om den. Man spørger sig selv; er du kedelig at være sammen med, sjov at være sammen med, er du underlig at være sammen med? Man går så mange ting igennem. Vi havde ingen venner, jeg har ingen venner, fordi det, jeg forbinder med gode venner, det er dem, jeg har her [i Ehlers-Danlos foreningen, red.]. Og som jeg siger, vil jeg hellere være sammen med de her gode venner 2-3 gange om året, fordi dem er jeg sammen med af hele mit hjerte i stedet for de andre, som alligevel bare synes, jeg er underlig, men ikke ulejlig sig med at spørge, hvorfor er jeg underlig".

Citatet ovenfor giver et godt billede på, at næsten 9 af 10 oplever, at omgivelserne ikke er tilstrækkelig opmærksomme på, at de har Ehlers-Danlos syndrom, og dermed glemmer at tage hensyn. En af de mest almindelige begrundelser for, at mange føler, at deres handicap overses, kommer til udtryk i kommentaren: "De glemmer da, at det ikke kan ses". Flere beskriver også, at omgivelserne ikke forstår alvoren af handicappet.

En skriver: "[Jeg, red.] er i skånejob, men bliver tit behandlet som rask". En anden skriver: "Jeg har altid min egen stol med for at kunne holde til at sidde overhovedet. Nå, har du ondt i ryggen i dag, bliver der ofte sagt". Hvis der opstår misforståelser, kan det gå helt galt. En skriver: "Venner kan virke fornærmede over afslag på besøg". De få, som ikke mener at omgivelserne glemmer at tage hensyn, begrundes gennemgående

deres svar med en personlig holdning om, at de selv er ansvarlige for deres liv og ikke bør være afhængige af andres hensyn. De skriver bl.a.: "Jeg har ikke brug for hensyn" eller "Det er ikke et synligt handicap. Man må selv prøve at sige fra".

Andres accept

Alle har på en skala fra 1 (mindst) til 5 (mest) vurderet, i hvor høj grad de oplever, at andre udover de nærmeste accepterer handicappet (n = 208):

Samlet har et flertal valgt at svare middel (3) eller under middel (1 og 2) i vurderingen af andres accept af handicappet. Flest har valgt at markere 2. Mange af deltagerne kommenterer deres kryds. Blandt dem, som synes, der er mindst accept, finder vi kommentarer som "Hvad man ikke kan se, har man ikke ondt af" eller "Det er som om at

omgivelserne tror, det er pjat eller opspind eller måske, fordi man er syg i hovedet". En enkelt har oplevet, at omgivelsernes manglende accept har medført praktiske problemer: "Bl.a. vil vi gerne flytte, men jeg har ikke kræfter til det. Det forstår andre ikke og er uvillige til at tilbyde hjælp". Kigger man på dem, som markerer graden af accept til middel, så ser man kommentarer som "Jeg ser ikke særlig syg ud" eller "Mange stiller sig tvivlende over for alvoren af lidelsen, da der ikke umiddelbart er noget at se". Endelig er der dem, som har oplevet en høj grad af accept. En skriver "Det virker som om, at de fleste accepterer det". En anden skriver, at det også handler om ens egen måde at forholde sig til andre på: "Hvis man selv er åben over for folk, oplever jeg næsten altid stor forståelse og accept". Alt i alt meget forskellige oplevelser.

5 – mest accept af handicappet	18 krydser (5 + 13)*
4	39 - (9 + 30)
3	56 - (11 + 45)
2	63 - (10 + 53)
1- mindst accept af handicappet	15 - (0 + 15)

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

KAPITEL 7:

Skolegang og uddannelse

”Jeg havde ikke diagnosen dengang, da jeg gik i folkeskole. Jeg blev bl.a. drillet, fordi jeg havde ortopædiske sko på (’spasser-sko’), ikke kunne løbe og var fritaget for gymnastik og svømning i lange perioder. Når jeg så forsøgte at være med, så ville ingen have mig på deres hold, fordi jeg faldt, hvis jeg forsøgte at løbe”

Kommentar på et spørgeskema

I ovenstående citat fortæller en voksen om en oplevelse under et skoleforløb, hvor diagnosen endnu ikke var stillet. Langt de fleste af de voksne har gennemgået et skoleforløb uden at have en diagnose. Kun omkring 5-6% af de voksne, som deltog i spørgeskemaundersøgelsen, fik diagnosen Ehlers-Danlos syndrom før eller mens, de gik i skole. Det modsatte gør sig gældende for børnene og de unge under 18 år, idet mange af dem har fået diagnosen tidligere, fordi deres forældre eller nogen i deres familie har diagnosen.

Overgangen fra dagsinstitution til skole

I spørgeskemaet for dem under 18 år blev der spurgt til, hvordan overgangen fra dagsinstitution til skole bedst kunne beskrives. Her svarer knap 6 af 10, at det gik gnidningsfrit. Lige over hver tredje har kun oplevet mindre problemer. Heldigvis har kun to oplevet store problemer. Af kommentarerne kan man læse, at problemerne primært har at gøre med viderebringelse af relevant information og med at sikre specielle hensyn.

Til trods for de forholdsvis få oplevede problemer i forbindelse med overgangen, så mener samtlige, at det, at Ehlers-Danlos syndrom er et sjældent handicap, har haft betydning for deres overgang til skolen. Forældrene begrundes bl.a. deres svar med ”specielle hensyn fx ved gymnastik”, ”Manglende forståelse for fravær” og ”Jeg var meget nervøs for, at hun skulle få knubs (falde og slå hul)”. En skriver også: ”En del af de implicerede har haft svært ved at sætte sig ind i problemstillingerne”.

Folkeskole uden nogen form for støtte	168 (21 + 147)*
Folkeskole med støtte	4 (1 + 3)
Folkeskole med specialklasse	6 (3 + 3)
Andre steder**	14 (8 + 6)

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

** Andre steder er fx privatskole og specialskole. To børn har gået eller går i specialskole og det skyldes, at begge også har andre handicap end Ehlers-Danlos syndrom.

Af de 201 medvirkende, som har gået eller i øjeblikket går i skole, er der følgende fordeling på forskellige skoletilbud:

Skoleforløbet

Hvor overgangen mellem daginstitution og skole ikke var så problemfyldt, så er det samme ikke tilfældet med selve skoleforløbet. Både de børn og unge, som på nuværende tidspunkt går i skole, og de voksne melder om problemer. Faktisk svarer de to gruppers oplevelser af skoleforløbet til hinanden. To af tre oplever eller har oplevet problemer, mens det omvendt er positivt, at omkring en tredjedel hos begge grupper beskriver skoleforløbet uden væsentlige problemer. Omkring hver fjerde af både børn og unge og voksne oplever problemer med det psykiske miljø på skolen. Det drejer sig om mobning, som citatet fra kapitlets indledning illustrerer.

Lige over hver fjerde hos begge grupper har også oplevet problemer med at koncentrere sig i undervisningen. For mange sygedage har været eller er et problem for knap hver tredje. Det er også problemer med skolernes manglende hensyntagen, dog ikke i så stort omfang, som det er tilfældet med de problemer, som er beskrevet ovenfor.

Omkring hver tiende hos begge grupper har oplevet, at der ikke blev taget hensyn i den daglige undervisning. Der er lidt flere under 18 år, som har oplevet manglende hensyn ved særlige aktiviteter (fx skoleudflugter og lejrskole) og manglende fysio- og ergoterapitilbud som et problem. Lige over hver tiende af de voksne har oplevet problemer på disse to områder, mens knap hver fjerde under 18 år har samme oplevelse.

Blandt de unge er der to ud af tre, der mener, de har været forhindret i at deltage i aktiviteter i skolen pga. Ehlers-Danlos syndrom.

Især de voksne skriver kommentarer om skoleforløbet. En beskriver det fx således: "Min familie skammede sig over mig, fordi jeg ikke var født perfekt, og jeg blev overladt til mig selv". En anden skriver "Man troede, at mine problemer [med koncentrationsbesvær og mange sygedage, red.] skyldtes problemer i hjemmet".

Efter skole

Der blev i skemaerne til børnene og de unge under 18 år spurgt til, hvor de tilbringer eller tilbragte timerne efter skolen. De fleste går eller gik enten hjem (17) eller i skolefritidsordning (17 – heraf 3 med støtte). Et par stykker går eller gik i klub og en enkelt i specialskolefritidsordning.

Uddannelse

De voksne blev spurgt, om de har taget en uddannelse, hvilket mere end tre ud af fire har. Topscorerne blandt uddannelserne, de adspurgte har valgt, er lærer, pædagog, en handels- eller kontoruddannelse og social- eller sundhedsassistentuddannelsen. Der er færre med lange uddannelser, og en forklaring kan være, at nogle har fået uddannelsen på revalideringsydelse, som sjældent gives til lange uddannelser. Der er også en del, som er uddannet inden for forskellige servicefag. Til gengæld har knap halvdelen også oplevet at opgive en uddannelse. Der gives i skemaerne ikke nogle begrundelser for, hvorfor nogle opgiver en uddannelse.

Kapitel 8:

Fritidsaktiviteter

”Jeg har snart opgivet alle sportsgrene, fordi de oftest har givet mig flere nederlag end sejre”

Kommentar på et spørgeskema

Dette kapitel vil fokusere på, hvor vidt Ehlers-Danlos syndrom også har indflydelse på, hvordan kortlægningens respondenter bruger deres fritid.

Svømning er mest populært

Svømning er den hyppigste fritidsaktivitet blandt personer med Ehlers-Danlos syndrom. 40 både børn, unge og voksne går til svømning³. Den næsthypigste aktivitet er at tegne og male, som 28 deltager i, dog langt overvejende voksne (27). Derefter kommer aktiviteter som musik (25 i alt), gymnastik (23 i alt) og ridning (19 i alt). To børn og unge og syv voksne går til dans. Deltagerne i spørgeskemaundersøgelsen har også deltaget i andre end de ovenstående fritidsaktiviteter. Det gjorde ni børn og unge og 64 voksne. Blandt de unge nævnes bl.a. cykling, rollespil, kropstræning, fitness, skateboard. De voksne nævner bl.a. aktiviteter som cykling, gåture, teaterture og hjemmegymnastik.

Mange med Ehlers-Danlos syndrom del-

tager altså i forskellige fritidsaktiviteter og nogle endda i aktiviteter, som i nogle tilfælde kan give problemer for personer med diagnosen. Men der er også en stor gruppe blandt deltagerne, som slet ikke deltager i nogen aktiviteter. Det gælder for knap hver femte under 18 år og lidt under hver tredje af de voksne. Deres alder giver ikke nogen entydig forklaring på, hvorfor de ikke går til fritidsaktiviteter. Blandt dem under 18 år er der flest mellem 10 og 18 år. Et enkelt barn er kun fem år gammel og derfor måske for lille til at være begyndt på at deltage i fritidsaktiviteter. Blandt de voksne, som ikke deltager i fritidsaktiviteter, er der en jævn fordeling på alder. Der er ikke nogen sammenhæng mellem det, at træning giver problemer, og det at afholde sig fra at deltage i fritidsaktiviteter, hverken blandt børnene eller de voksne. For nogle afholder smerter dem ikke fra at dyrke fritidsaktiviteter.

Ehlers-Danlos syndrom en hindring?

Der er stor enighed om, at Ehlers-Danlos syndrom er en hindring for at deltage i bestemte fritidsaktiviteter. Blandt dem under 18 år mener tre fjerdedele af de 17, som svarer, at handicappet er en forhindring for

3 Omkring fritidsaktiviteter som svømning, gymnastik, ridning og dans skal man bemærke, at der ikke er spurgt til, hvordan man dyrker denne sport. Det er fx mest sandsynligt, at svømning ikke dyrkes som 50 baner på tid, da det ville være anstrengende for leddene, men at der snarere er tale om bassintræning, som kan styrke musklerne.

bestemte fritidsaktiviteter. De nævner bl.a. kontaktsport med deraf følgende øget risiko for skader, men også at den træthed, som pludselig kan ramme personer med Ehlers-Danlos syndrom, kan være med til at forhindre deltagelse i aktiviteter. Blandt de voksne er det endnu flere, som har den holdning (ni af 10). De nævner i den forbindelse, at de ikke kan deltage i bl.a. håndbold, styrketræning og andre fysisk krævende aktiviteter og lange gåture. Og så nævnes handicappet som en hindring i forbindelse med to af de ovennævnte aktiviteter, som en del ellers går til, nemlig ridning og dans. Det skyldes sikkert forskellen på den måde, symptomerne viser sig, eller en forskel i opfattelsen af den pris, man er villig til at betale. Sammenligner man dem, som slet ikke deltager i fritidsaktiviteter, med dem som mener, at Ehlers-Dan-

los syndrom er en forhindring for at deltage i fritidsaktiviteter, finder man ikke, at der er markant sammenhæng. En forholdsmæssig stor del af dem, som opfatter handicappet som en forhindring, er ikke selv aktive i fritiden. Det kan eventuelt også skyldes, at det er nogle af dem med mange smertesymptomer.

Blandt de voksne er der i høj grad problemer med at træne musklerne, selvom det er en anbefaling, som lægerne ofte giver til mennesker med Ehlers-Danlos syndrom. Tæt ved ni af 10 oplever problemer med træning – primært smerter, men også overbelastning, blå mærker og eventuelt blødninger. Det er formentlig årsagen til, at hver fjerde ikke træner jævnligt. Størstedelen (tre fjerdedele) træner dog jævnligt – smerter eller ej.

KAPITEL 9:

Voksen med Ehlers-Danlos syndrom

”Hold kæft, du har været heldig’, sagde min læge, fordi jeg trods alt kun blødte 2½ liter, fordi jeg trods alt kun gik i stykker i bækkenet og ikke havde sprængt livmoderen. ’Jamen, du kunne have taget livet af både dig selv og barnet’, sagde han. Jeg ved ikke, om jeg havde turdet blive gravid, hvis jeg havde kendt min diagnose. Det tror jeg ikke”

Fra gruppeinterview med voksne med Ehlers-Danlos syndrom

I citatet fra gruppeinterviewet beskriver en kvinde indledningsvis sin læges reaktion, da hun og lægen diskuterede en graviditet og fødsel, hun havde gennemgået, før hun fik stillet diagnosen. Tiden omkring graviditet og fødsel kan være kritisk for kvinder med Ehlers-Danlos syndrom pga. de yderligere komplikationer, som kan støde til. Senere i dette kapitel vil vi vende tilbage til denne problematik. Kapitlet ”Voksen med Ehlers-Danlos syndrom” omhandler primært to problemstillinger – job og karriere samt gra-

Fordeling på job, uddannelse og pension i september 2003	Antal (n=170)
Førtidspension efter de nye regler fra januar 2003	2 *
Førtidspension efter reglerne fra før januar 2003 – Almindelig sats	4
Førtidspension efter reglerne fra før januar 2003 – Mellemste sats	53
Førtidspension efter reglerne fra før januar 2003 – Højeste sats	33
Almindelig beskæftigelse	22 **
Flexjob	16 ***
Under uddannelse	11 ****
Skånejob	5
Folkepension eller efterløn	5
Sygedagpenge	4
Kontanthjælp	3
Kompensation for tabt arbejdsfortjeneste	1

* Tallet er formentlig højere i dag (2006)

** Knap to tredjedele af dem arbejder på fuld tid, mens resten arbejder på nedsat tid, 15-35 timer om ugen.

*** Mellem 12 og 37 timer ugentligt.

**** Heraf fem på revalideringsydelse

Derudover er der syv, som ikke oplyser noget om deres beskæftigelsessituation og forsørgelsesgrundlag.

viditet og fødsel – som primært er relevante for personer med Ehlers-Danlos syndrom, som er fyldt 18 år. De spørgsmål, som bliver behandlet i dette kapitel, er således kun blevet besvaret af dem over 18 år.

Som omtalt i indledningen er der i alt 170 personer over 18 år med i kortlægningen. Den ældste er født i 1918. De er fordelt på 164 kvinder og seks mænd.

Suverænt den største gruppe, i alt 94 ud af de 170, blandt de voksne med Ehlers-Danlos syndrom er på førtidspension. De fordeler sig på følgende måde (bemærk! to er på førtidspension, men skriver ingen sats og er derfor ikke med i skemaet på s. 46).

Der er som sagt få mænd med i spørgeskemaundersøgelsen, men det er værd at bemærke, at de fordeler sig anderledes end kvinderne mht. beskæftigelse og forsørgelsesgrundlag. To er i almindelig beskæftigelse, hvilket er forholdsmæssigt meget set i forhold til, at i alt kun 22 i undersøgelsen er det. Omvendt får kun en enkelt af mændene førtidspension. Af de sidste 3 af de 6 mænd modtager to folkepension, og en enkelt er arbejdsløs. Selvom datamængden er begrænset, er der en tendens til, at mændene i mindre grad end kvinderne modtager førtidspension eller andre overførselsindkomster og i højere grad er tilknyttet arbejdsmarkedet. Da der er langt færre diagnosticerede mænd end kvinder, kan man antage, at dette billede ville blive bekræftet, såfremt man kunne få kontakt med flere mænd med Ehlers-Danlos syndrom (idet der i princippet skulle være lige mange mænd og kvinder med Ehlers-Danlos syndrom). Blandt andet fordi mænd tilsyneladende ikke har samme tendens til overbevægelige led og samme grad af smerteoplevelse.

Med de ovenstående tal in mente er det ikke overraskende, at mere end 8 af 10 af de adspurgte mener, at Ehlers-Danlos syndrom har indflydelse på deres arbejdsforløb, nærmere bestemt muligheden for at arbejde på normale vilkår. Igen er det værd at bemærke, at alle de fire mænd, som svarer på dette spørgsmål, svarer nej til spørgsmålet om, hvor vidt syndromet har indflydelse på deres arbejdsforløb.

Når man spørger til diagnosens indflydelse på karrieren, svarer to tredjedele, at Ehlers-Danlos syndrom ikke har haft indflydelse på deres karrierer. Umiddelbart måske lidt overraskende, når så mange flere siger, det har indflydelse på arbejdsforløbet. Men det kan skyldes, at over halvdelen har svaret, at diagnosen først blev stillet efter, at de havde taget deres karrierevalg. Kun godt 23 eller lidt mere end hver tiende mener slet ikke, at Ehlers-Danlos syndrom har haft indflydelse på karrieren. Også her fordeler mændene sig anderledes. Tre af de fire mænd, som svarer, mener ikke, Ehlers-Danlos syndrom har haft indflydelse på karrieren. En af dem skriver, at det skyldes, at karrierevalget blev taget, før han fik stillet diagnosen. Den sidste mand er blandt den tredjedel, som mener, at Ehlers-Danlos syndrom har haft indflydelse på karrieren.

Blandt kommentarerne kan man bl.a. se, at nogle har måttet opgive job. En skriver: "Jeg måtte tage ny uddannelse på revalideringsydelse pga. rygproblemer, som gjorde, at jeg måtte opgive at blive social- og sundhedshjælper". Andre føler, at de i deres valg af karriere har måttet tage højde for deres fysiske begrænsninger. De skriver bl.a. "Jeg kan ikke stå eller sidde for længe af gangen og kan ikke løfte særlig meget" eller "Jeg

kan hverken tåle fysisk arbejde eller stillesiddende arbejde”.

Når man kigger på besvarelserne omkring job og karriere, er der næppe tvivl om, at mændene generelt ser anderledes på, hvor vidt Ehlers-Danlos syndrom er begrænsende for den enkelte. I kapitel to kunne man også konstatere, at mændene fordelte sig anderledes end kvinderne omkring kroniske smerter, så det er muligt at forholdet til smerter er en del af forklaringen på forskellene mellem kønnene.

Knap en fjerdedel har oplevet problemer med at blive optaget i en pensionskasse på almindelige vilkår. Ifølge spørgeskema-kommentarerne er der både nogle, som optages med ringere vilkår, og nogle som slet ikke bliver optaget. En forklarer: ”Der er oprettet undtagelsesklausuler, så mine vilkår er ringere end mine øvrige kollegers”. En anden skriver: ”Det kan ikke lade sig gøre, da listen over dårligdomme jo er for lang”. Når ikke flere har haft problemer med at blive optaget på normale vilkår, skyldes det blandt andet, at nogle er blevet optaget i deres pensionskasse, før de fik diagnosen. Det er dog ikke klart, om de adspurgte har tjekket med deres pensionskasse, om de stadig er dækket på samme vilkår, efter at de har fået stillet diagnosen.

Parforhold og graviditet

Langt størstedelen, mere end tre fjerdedele, af de medvirkende er enten gift eller lever i parforhold. 26 er ikke længere i parforhold. Seks er enker, og seks har aldrig levet i et parforhold. 40 af de 166, som besvarer spørgsmålet, har ingen børn. Fire ud af de 40 har dog planer om af få børn. De 126, som har børn, har primært mellem ét og tre

børn. De fleste har to, og der er seks, som har fire børn. Langt de fleste har fået deres børn, før de fik diagnosen Ehlers-Danlos syndrom. Der er dog 20, som har fået børn, efter de fik diagnosen. I gruppeinterviewet med de voksne var det tydeligt, at dette var et følsomt emne for dem, som ønsker at få børn, efter diagnosen er stillet.

En kvinde fortæller: ”Min læge kalder en spade for en spade, og en skovl for en skovl. Han listede simpelthen op, at jeg kunne risikere at få et barn, der var sådan og sådan og sådan og sådan. Barnet kunne komme til at sidde i kørestol, og det kunne blive hørehæmmet, og det kunne få så skæv en ryg, så det altid ville skulle bære korset. Så sagde han også, at selv om det blev en dreng, så var der jo andet man kunne blive end professionel fodboldspiller, for han kunne også interessere sig for fx at spille skak.

Jeg kunne dog slet ikke forholde mig til, at jeg kunne få et barn, der kunne være så dårligt, så jeg valgte jo at tage chancen. Jeg tænkte, at jeg ville få sådan en som mig selv, og det kan jeg godt håndtere”.

Kvinden endte med at abortere to gange samt få to børn, hvoraf de ene har Ehlers-Danlos syndrom. En anden kvinde fortæller en lignende historie:

”Jeg ved ikke, om det er en egoistisk ting, men jeg ville nu gerne have børnene alligevel. Der har da været store omkostninger, og jeg har da også et barn, der er sygt, men jeg ville da ikke for noget i verden undvære dem”.

Kun en meget lille gruppe (hver tyvende) har modtaget genetisk rådgivning. Af de 20, der har født efter at de fik diagnosen, har kun fire modtaget genetisk rådgivning. Det er kun lige under hver tiende, som har

fået et tilbud om fosterdiagnostik. At de ikke har fået tilbudt fosterdiagnostik skyldes formentlig, at det er forholdsvis få som har født, efter at de har fået diagnosen, samt at fosterdiagnostik ikke kan tilbydes ved alle typer Ehlers-Danlos syndrom. Det er kun knap halvdelen af de 20, der har født efter at de fik diagnosen, som har fået et tilbud om fosterdiagnostik.

Komplikationer ved graviditet og fødsel er meget udbredte. Af de 122, som svarer på dette spørgsmål, har 101 (lidt over fire af fem) oplevet komplikationer. Bækkenløsning efterfulgt af blødninger er den mest udbredte komplikation. Der er også flere, som har født for tidligt. Nogle har lavet tilføjelser i deres skemaer: "Livmoderhalsen bristede, og jeg mistede meget blod", skriver en. En anden skriver: "Jeg havde smerter og problemer med moderkagen, der gled ned i forbindelse med min anden graviditet".

En af kvinderne fra gruppeinterviewet fortæller også om sine komplikationer: "Hvis jeg havde vidst, hvad det var jeg fejlede, så tror jeg ikke, jeg have fået dem [hendes børn, red.]. Jeg tror ikke, jeg havde turdet. Og det er ikke kun det med at give syndromet videre, det var også anstrengende, og der røg flere liter blod, i hvert fald, da den første blev født. Det fattede personalet jo ikke, jeg lå jo bare og blødte i lange tider".

En anden kvinde fortæller dette: "De bånd, der holder livmoderen, er ikke stærke nok. De er lavet af bindevæv, og de er jo af lige så dårlig kvalitet som resten af dit bindevæv. Det giver sig lige så meget, som

de sener og ledbånd, du har i alle dine led, som derfor er meget slappe, kan gå af led og forskubbe sig. På samme måde bliver de længere og længere og slappere og slappere, og derfor falder livmoderen længere og længere ned".

Afslutningsvis blev der spurgt om, hvor vidt den forøgede risiko for at få et barn med Ehlers-Danlos syndrom har været udslagsgivende for eventuelle planer om at få børn, og det mente hver tredje. Der skrives utroligt mange kommentarer til dette spørgsmål. Her er et lille udvalg: "Jeg ville gerne have haft flere børn, men når du ved, at du kan give Ehlers-Danlos syndrom videre, er det et meget stort ansvar at påtage sig", "Jeg vidste ikke efter fødslen, hvorfor jeg var så dårlig, som jeg var (fik først diagnose 11 år efter), men jeg turde ikke blive gravid, da jeg følte, jeg ville blive helt invalideret" og "Jeg ville gerne have flere børn, men har fået at vide af en reumatolog, at jeg ender i en rullestol, hvis jeg gennemgår endnu en graviditet". Der er også kommentarer fra dem, som ikke mener, at risikoen for at give syndromet videre alene har været udslagsgivende for deres valg. En skriver: "Det er nok først efter, at jeg har prøvet at være i et fast parforhold, at det for alvor gik op for mig, hvor mange spørgsmål/overvejelser, der er forbundet med en arvelig sygdom og det at få børn. Tvivlen blev større af at være i et fast parforhold. Først skal jeg finde en partner, som er indstillet på, at vores børn har mulighed for at få Ehlers-Danlos syndrom".

KAPITEL 10:

Konklusion

Når man skal konkludere på denne kortlægning af diagnosen Ehlers-Danlos syndrom, er det første, der falder en ind, at der mangler bedre metoder eller mere sikre kriterier til at diagnosticere mennesker, som man har en mistanke om har Ehlers-Danlos syndrom. Det ville hjælpe både dem med og uden Ehlers-Danlos syndrom til at kende deres præcise diagnose og herunder også, hvilken type Ehlers-Danlos syndrom de i givet fald har. Desværre er bedre metoder til diagnosticering ikke muligt på nuværende tidspunkt, og det virker som om, at dette faktum bidrager til en række af de problemer, som de medvirkende i denne kortlægning har. Formålet med kortlægningen har været at konkretisere de problemstillinger, som de medvirkende oplever, og såfremt denne konklusion forekommer problemorienteret, er det således et bevidst valg. Når det er sagt, så er livet for de berørte heldigvis mere end Ehlers-Danlos syndrom, eller som en kvinde skriver i et lille brev, som var vedlagt et af spørgeskemaerne:

”Når jeg ser på besvarelsen, som er givet i overensstemmelse med de faktiske forhold, ser jeg et billede af en frygtelig sørgelig person. Det synes jeg ikke, at jeg er! Heldigvis ER jeg ikke min sygdom, jeg har et rigt og godt liv – MED en masse praktiske problemer og smerter. Men at få diagnosen for 5 år siden var en enorm lettelse. Jeg kunne få

lov til ikke længere at føle mig underlig og sær”

Ord som giver et godt billede til denne konklusion.

Diagnose afklaring

Kortlægningen har bl.a. vist, at ventetid på diagnosen er på vej ned. Således får de yngre diagnosen tidligere, end de ældre gjorde. Den mest almindelige grund til, at man bliver undersøgt for Ehlers-Danlos syndrom, er symptomer på sygdom og i mindre grad på grund af problemer med at fastholde arbejde eller (for kvinderne) at gennemføre en graviditet. Der skal i snit mellem to og tre undersøgelser til at stille diagnosen (bemærk at en undersøgelse godt kan være et undersøgelsesforløb, hvilket dog kun tæller som én undersøgelse her). Det virker måske ikke som mange, men undersøgelserne kan være belastende og kan i nogle tilfælde være ekstra belastende, hvis de er udtryk for, at en allerede stillet Ehlers-Danlos syndrom diagnose betvivles, og at vedkommende kan risikere at blive frataget diagnosen.

Når man har fået diagnosen Ehlers-Danlos syndrom, er det ikke nødvendigvis ensbetydende med, at man kender sin type. Kortlægningen har vist, at knap halvdelen af forældrene til børn og unge og en tredjedel af de voksne ikke har kendskab til, hvilken type deres børn/de selv har. På samme måde

er mere end halvdelen enten ikke klar over arvegangen, eller også angiver de en forkert arvegang.

At smerter er et problem for mennesker med Ehlers-Danlos syndrom viser kortlægningen tydeligt, fx viser kortlægningen, at kun seks af 170 medvirkende voksne ikke har kroniske smerter.

Derudover viser kortlægningen, at mange af forældrene til dem under 18 år og voksne med Ehlers-Danlos syndrom ikke kendte til behandlingsprotokollen for Ehlers-Danlos syndrom (da de svarede på spørgsmålet for tre år siden – muligvis er kendskabet til protokollen større i dag).

Kontakten til de sociale myndigheder og skolen

Kontakten til de sociale myndigheder er ifølge de medvirkende klart præget af frustration. Eksempelvis mener mere end ni af 10 forældre ikke, at de blev informeret godt nok om deres sociale rettigheder, og både forældrene og de voksne er meget enige om, at kontakten med kommunens socialforvaltning er præget af mange kampe. Og tre fjerdedele mener ikke, at de offentlige myndigheder har koordineret indsatsen i deres tilfælde. Det sidste betyder, at det i mange tilfælde er personen med Ehlers-Danlos syndrom eller dennes familie, som må stå for koordineringen. Kortlægningen viser desuden, at mindst halvdelen af forældrene og de voksne selv føler, at de ofte har måttet tage initiativ til en bedre koordinering. Manglende kendskab til Ehlers-Danlos syndrom er også en problemstilling, som optager de medvirkende. Ni af 10 af har oplevet, at manglende kendskab er et problem. Det er især på socialforvaltningerne

og på hospitalerne, at disse problemer opleves.

To af tre har problemer i skolen, som kan relateres til Ehlers-Danlos syndrom. Hver fjerde af de voksne oplevede, at mobning var et problem, og lige over hver fjerde af alle medvirkende havde eller har problemer med at koncentrere sig i undervisningen.

Påvirkning af hverdagen og socialt samvær

Et stort flertal på næsten tre fjerdedele synes, at andre har svært ved at forstå, hvordan det er at have Ehlers-Danlos syndrom, og næsten alle oplever, at andre ikke tager hensyn.

Dette er nok også medvirkende til, at andres accept af Ehlers-Danlos syndrom heller ikke i top, hvis man spørger de medvirkende. De voksne mener da også, at deres sociale samvær påvirkes af den diagnose, som de har. Se de mange kommentarer, der er i kapitel 5.

Halvdelen af forældre til børn med Ehlers-Danlos syndrom oplever, at deres vennekreds er negativt påvirket af, at de har fået et barn med Ehlers-Danlos syndrom.

Voksne med Ehlers-Danlos syndrom

Kortlægningen har vist, at kun 22 ud af 170 er i almindelig beskæftigelse, mens de fleste med Ehlers-Danlos syndrom er på førtidspension. Derfor er det næppe overraskende, at mere end hver femte mener, at Ehlers-Danlos syndrom har haft indflydelse på deres arbejdsliv, og at næsten lige så mange synes, at det hæmmer karrieren.

Kortlægningen viser også, at meget få har modtaget genetisk rådgivning – bl.a. har kun fire af de 20, der har født efter at de fik diagnosen, fået genetisk rådgivning.

Komplikationer ved graviditet og fødsel er meget udbredte, og er oplevet af lidt over fire af fem.

Perspektivering

Usikkerheden om diagnosticering en ulempe for alle

Usikkerheden omkring diagnosticering er en ulempe for alle. Især ved den hypermobile type, bl.a. på grund af overlapningen mellem Ehlers-Danlos syndrom øvre normal spektrum af ledmobilitet og hypermobilitets syndrom. Det hjælper heller ikke, at smerter i sagens natur kun opleves af den, som har dem, og ikke kan måles af lægerne. Det handler derfor i høj grad om tillid til de beskrivelser, som personerne med Ehlers-Danlos syndrom giver. Ehlers-Danlos syndrom kan i denne sammenhæng være et ikke-synligt problem for dem, som ikke selv har diagnosen.

For læger kan det give problemer med at give klare svar i forhold til diagnosen gennem den kliniske undersøgelse. Læger har også problemer med at opnå en fælles linie i forhold til de kriterier, som skal bruges til at diagnosticere Ehlers-Danlos syndrom.

Når man skal samle op på denne kortlægning, kan man starte med at fremhæve et par positive tendenser, som er kommet frem. I gennemsnit har de voksne fået diagnosen, da de var 37 ½ år, men der er en tendens til, at den er på vej ned. Årsagen til den positive tendens skal muligvis søges i den behandlingsprotokol, som kom i 2001, og som bl.a. havde en anbefaling om en centralisering af diagnosticeringen og behandling af personer med Ehlers-Danlos syndrom i sundhedssektoren. Dette vil alt andet lige medvirke til at samle erfaringerne og dermed øge eksper-

tisen på området. Det vil forhåbentligt også føre til en større ensartethed i de kriterier, som bruges til at stille diagnosen.

Sagsbehandlerne møder borgere, som har et syndrom, hvor der i nogle tilfælde kan herske tvivl om diagnosticering og omfanget af symptomer, og hvor lægerne eventuelt ikke er enige om diagnosen. Da netop lægernes objektive vurderinger og diagnoser traditionelt kan have stor betydning for sagsbehandlingen i den enkelte borgers sag, står sagsbehandlerne med et problem, da det kan være svært at vurdere, hvor nedsat funktions- og arbejdsvevnen rent faktisk er.

Socialforvaltningerne kan næppe heller være upåvirkede af debatten om, at Ehlers-Danlos syndrom er svær at adskille fra øvre normalt spektrum af ledmobilitet og hypermobilitets syndrom, og derfor om hvilke lidelser, som sociallovgivningen eventuelt skal kompensere for.

Personer med Ehlers-Danlos syndrom oplever, at usikkerheden giver store problemer og i nogle tilfælde mistro og mistillid. I nogle tilfælde kan der i sundhedssystemet have været problemer med overhovedet at få navn på lidelsen, i form af en diagnose. Man har måske "cyklet rundt" i systemet. Og måske er der problemer med at opnå anerkendelse hos de sociale myndigheder.

Samlet set virker det som om, at der på særligt fire områder er plads til forbedringer:

Flere burde lære behandlingsprotokollen at kende

Selvom behandlingsprotokollen for Ehlers-Danlos syndrom (fra 2001) er kommet, efter at de fleste i foreningen har fået deres diagnose, burde så mange som muligt kende protokollen, da den også omhandler anbe-

falinger om opfølgende kontrol, behandling og om nødvendigt bekræftelse af diagnosen. Umiddelbart synes det derfor logisk, at så mange som muligt bør kende til protokollen. Kortlægningen har vist, at der i 2003 var rigtig mange med Ehlers-Danlos syndrom, som faktisk ikke kendte protokollen.

Genetisk rådgivning til flere

Kortlægningen har vist, at mere end halvdel af de medvirkende ikke kender til arvegangen for deres egen type af Ehlers-Danlos syndrom. Det virker som mange. Samtidig viser kortlægningen, at kun få af dem, som har fået børn efter at de fik diagnosen, har fået genetisk rådgivning. Der er således et stort behov for en styrkelse af den genetiske rådgivning. Især fordi der også er mange, som oplever graviditetskomplikationer.

Færre afklaringsproblemer og mindre kamp

Når mange i kortlægningen beskriver deres samarbejde med den kommunale socialforvaltning som en kamp, er det en situation, som ingen kan være tjent med. Samtidig har mange problemer med at få afklaret berettigelsen til sociale ydelser efter den sociale lovgivning. Mindre kamp og mere gensidigt samarbejde ville være et fremskridt. En bedre forståelse mellem fagfolk (læger og sagsbehandlere) og personer med Ehlers-Danlos syndrom.

Større viden om Ehlers-Danlos syndrom og mindre mistro

Der er tilsyneladende en mistro i forhold til, om nogle personer med Ehlers-Danlos syndrom rent faktisk har de smerter og ledproblemer, som de giver udtryk for. Det virker

uden tvivl sårende for dem, det går ud over. Mindre mistro vil have stor betydning for disse personer. Personer med Ehlers-Danlos syndrom har dog også en opgave i at forklare omverden, hvordan Ehlers-Danlos syndrom påvirker lige netop dem og deres hverdag. De skal ikke overtage lægernes ansvar for at beskrive diagnosen, men forklare deres egne symptomer.

Opsamling

Ser man isoleret på Danmark, er det umiddelbart svært at komme med anbefalinger på baggrund af denne kortlægning. I 1997 blev Villefranche kriterierne internationalt godkendt og bruges rundt omkring i verden. Alligevel er der problemer, fordi der stadig er tale om, at diagnosticering foregår på baggrund af en primært klinisk undersøgelse, og at kriterierne stadigvæk tolkes lokalt. Samtidig vil et skift i kriterier give problemer for dem, som allerede er diagnosticeret i fx 1997. Kriterier, som ville give alle, fagpersoner og de mennesker som har Ehlers-Danlos syndrom, et klart grundlag at agere ud fra, findes endnu ikke. Det er ærgerligt, fordi det ikke flytter fokus væk fra kriterier og afklaringsproblemer til, hvordan man især i socialsektoren kan hjælpe disse mennesker bedst muligt. Det ville forhåbentlig også kunne fjerne den mistænkeliggørelse, som nogle fortæller om i kortlægningen. Desværre er sandsynligheden for et klart grundlag for diagnosticering næppe lige rundt om hjørnet. Hvad betyder det så? Kan man så ikke afhjælpe problemerne? Nej, det er umiddelbart svært at se, hvordan man skal kunne afhjælpe problemerne, som situationen er lige p.t. Dog er det vel i mange tilfælde heldigvis sådan, at mennesker med Ehlers-

Danlos syndrom ikke kun ER deres sygdom, som en skrev i det citat, der indledte dette kapitel. De har indholdsrige og gode liv, hvor der dog er behov for løsninger på en masse praktiske problemer i dagligdagen. Og her kunne de tre centrale aktører, som blev nævnt tidligere, gøre en indsats. Læger må fortsætte arbejdet for klare internationale kriterier og bedre metoder til diagnosticering. Samtidig vil det være en fordel, hvis lægerne ensartede og eventuelt centraliserede diagnosticering i Danmark, så der ikke behøver være stor forskel mellem de forskellige lægers tilgang.

Alle med Ehlers-Danlos syndrom, og herunder bl.a. dem med den hypermobile type, bør være opmærksomme på, at fagpersoner som fx læger og sagsbehandlere opererer i en sfære, hvor der er et vist behov for objektive fakta for at kunne agere. Man må derfor hjælpe disse fagpersoner med at konkretisere de reelle funktionsnedsættelser, med en forståelse for kompleksiteten i at forstå denne

diagnose, herunder forskellen i sværhedsgrad. Samt i at forstå, hvad en person med Ehlers-Danlos syndrom kan og ikke kan. Selvfølgelig skal de ikke forklare de fysiologiske processer, men hjælpe den udenforstående med at forstå, hvorfor man kan trække på kassekredit den ene dag og skulle betale tilbage senere, som en kvinde beskriver det i kortlægningen. Her har personer med Ehlers-Danlos syndrom en formidlingsopgave, fordi de er de eneste, som oplever smerterne og begrænsningerne.

På kommunernes socialforvaltninger bør man tilstræbe, at det er funktionsnedsættelserne, som er i fokus, og ikke problemerne med at stille sikre diagnoser. Selvfølgelig skal sagsbehandlerne i kommunerne foretage de skøn, som ligger i lovgivningen, men forhåbentlig fokusere på, at usikkerhed omkring diagnosen ikke er borgerens problem, og at borgeren uanset diagnosen har ret til at blive vurderet på sine funktionsnedsættelser.

APPENDIX

Living with Ehlers-Danlos Syndrome

English Summary

This survey informs about the living conditions of those affected by Ehlers-Danlos Syndrome and attempts to increase understanding for the problems they meet. Ehlers-Danlos Syndrome is a heritable disorder of the connective tissue. The connective tissue joins skin, muscles, organs, and supports the walls of blood vessels. There are about 400 - 500 cases of Ehlers-Danlos Syndrome in Denmark with an occurrence of 1 in 10 000 live births.

The survey shows, among other things, how families tend to be affected by the consequences of a diagnosis. By help of a number of everyday-life-accounts the survey portrays a group of people who on account of defects in their skin, joints, and blood vessels have to deal with slow healing wounds and joint pains caused by the hypermobility they experience throughout their lives. There are different types of Ehlers-Danlos Syndrome. While all are inherited, the pattern of inheritance differs from type to type. Different symptoms will manifest themselves according to each type.

This survey attempts to describe some of the obstacles everyday-life and life in general present to people affected by Ehlers-Danlos Syndrome and suggests ways in which some of these problems can be lightened or even prevented in the first place.

The primary target audience of this publication are professionals in the social, health-care, and educational sectors. The survey has been carried out in conjunction with the patient organization, The Danish Ehlers-Danlos Society.

The last chapter of the publication contains a summary which mentions one positive trend, as well as four further areas where improvements are possible.

The good news is that the time it takes to receive the initial diagnosis has been reduced drastically in comparison to the past. The cause of this positive development is most likely to be found in the treatment protocol published in 2001 which, among other things, called for a centralization of the health sector's diagnosis and treatment procedure of people with Ehlers-Danlos Syndrome. Regardless, this step may improve knowledge in the field on account of the experience gained. It will hopefully also lead to greater unity among the criteria used for making the diagnosis.

Improvements are possible in four areas:

1. *More people should get to know the treatment protocol.*

As many people as possible should know the treatment protocol for Ehlers-Danlos Syndrome (2001), even if it was published

after most parties had received their diagnosis. It makes valuable suggestions about follow-ups, treatment, and the necessity of confirming a diagnosis. Therefore it makes sense that as many people as possible should be familiar with the protocol. The survey revealed that there were many people with Ehlers-Danlos Syndrome in 2003 who had never even heard of the protocol.

2. *Genetic counselling should be made more widely available.*

The survey showed that more than half of the people affected do not know the inheritance pattern of their own type of Ehlers-Danlos Syndrome. These are alarmingly high numbers. At the same time the survey revealed that only a few of those who had children after they had been diagnosed ever received genetic counselling. Therefore it is clear that there is a great need for making genetic counselling more widely available - especially considering the large number of women who experienced complications during pregnancy.

3. *More clarity, less frustration*

The survey revealed that many consider their dealings with social authorities a

real struggle. This proves that the current situation benefits no one in society. At the same time, many have trouble understanding their rights in terms of social services provided by the social legislation. More mutual cooperation instead of strife would be of great help; so would a better understanding between professionals (physicians and social workers) and people with Ehlers-Danlos Syndrome.

4. *More knowledge about Ehlers-Danlos Syndrome and less distrust.*

People with Ehlers-Danlos Syndrome meet scepticism regarding the extent of their pains and to what degree these affect their ability to function on a daily basis. Although social workers and other professionals in the municipalities are certainly required to conduct the evaluations put down by law, they will hopefully be aware that any uncertainty around the diagnosis should not be the affected citizen's problem. In addition, they will hopefully also deem it for important that any person has the right to have his functional disabilities evaluated regardless what the diagnosis may read.

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 Ehlers-Danlos syndrom

Dette er den ottende af i alt 13 kortlægninger, hvor Center for Små Handicapgrupper undersøger, hvordan det er at leve med forskellige sjældne handicap. Der skønnes at være 400-500 personer i Danmark med Ehlers-Danlos syndrom. Børn og voksne med denne diagnose har en arvelig lidelse i kroppens bindevæv. Bindevævet funktion er at binde hud, muskler og organer sammen og støtte blodårernes vægge. Syndromet er således karakteriseret ved en række symptomer, der skyldes forandringer i fortrinsvis hud, led og blodårer.

Diagnosen er kompliceret, fordi den består af flere typer med forskellige karakteristika. Den hypermobile type er klart den mest udbredte blandt de medvirkende i denne undersøgelse. Typen er i sig selv kompliceret derved, at den kan være svær at skelne fra især hypermobilitetssyndrom. Dette kan give anledning til mistro. Flere af deltagerne i undersøgelsen oplevede mistro som et problem ikke mindst fra socialforvaltningernes side. Undersøgelsen belyser desuden en række problemstillinger omkring kontakten til sundhedsvæsenet og skolen, behov for information og rådgivning, påvirkning af familie og hverdag samt om at være voksen med Ehlers-Danlos syndrom.

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 Ehlers-Danlos syndrom. Formålet er at kortlægge og give et nærmere indblik i livet for børn, unge og voksne med Ehlers-Danlos syndrom.

Undersøgelsen er som nævnt det ottende bidrag i et samlet kortlægningsprojekt, som Center for Små Handicapgrupper iværksatte i 2000. De syv første kortlægninger udkom imellem 2000 og 2006. Det drejede sig om Tourette syndrom, medfødt knogleskørhed (osteogenesis imperfecta), primær immundefekt, Rubinstein-Taybi syndrom, galaktosæmi, tuberøs sclerose og Angelman syndrom.

Yderligere kortlægninger vil følge, bl.a. af Crouzon syndrom, Marfan syndrom, Spielmeier-Vogt syndrom, dværgvækst og Sotos syndrom. Endelig er det hensigten at runde projektet af med et opsamlingsprojekt, der mere generelt prøver at trække det særlige ved at leve med et sjældent handicap op.