

A decorative graphic consisting of a series of circles of varying sizes and colors. From left to right, there are four white-outlined circles, one solid red circle, two more white-outlined circles, and finally a large white-outlined circle on the far right. The circles are arranged in a slightly upward-curving line. The background is a dark blue gradient at the top, transitioning to a lighter blue gradient at the bottom.

At leve med Rubinstein-Taybi Syndrom

Jonas Bo Hansen



Jonas Bo Hansen
AT LEVE MED RUBINSTEIN-TAYBI SYNDROM
1. udgave 2003

© Center for Små Handicapgrupper

Redaktion: Lars Ege

Design og produktion: PZ Design
ISBN: 87-89907-19-1

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 tilladt efter aftale med
Center for Små Handicapgrupper
Citat med kildeangivelse er altid velkomment

At leve med Rubinstein-Taybi Syndrom

INDHOLD

Kapitel 1:	Om undersøgelsen	3
	Forord	3
	Læsevejledning	
	Indledning	4
	Led i overordnet kortlægning	
	Diagnosen Rubinstein-Taybi Syndrom (RTS)	5
	Forløb og prognose	
	Metodeovervejelser	8
	Undersøgellesdata	
	Baggrundsinformation	10
Kapitel 2:	At få diagnosen	12
	Forløb og prognose - Information om diagnosen	
Kapitel 3:	Kontakt til sociale myndigheder og pædagogiske institutioner	16
	Information fra de sociale myndigheder - Koordinering mellem fagpersoner - Rollefordeling - Kendskabet til RTS - Førskoletilbud	
Kapitel 4:	Behov for information	24
	Hvor findes der viden	
Kapitel 5:	Påvirkning af hverdagen og familien	27
	Søskende som ikke har RTS - Tabt arbejdsfortjeneste - Påvirkning af parforhold, venner og kolleger	
Kapitel 6:	Sociale netværk	31
	Andres accept	
Kapitel 7:	Skolegang	33
Kapitel 8:	Fritidsaktiviteter	35
Kapitel 9:	Voksen med RTS	36
	Fremtiden	
Kapitel 10:	Konklusion	38
	Familielivet påvirkes - Betydningen af at få diagnosen - Alternativ behandling - Mangelde tilbud til børn med RTS - Forældredirektion - Behov for samling af viden - Sjælden diagnose	
APPENDIX:	Resumé på engelsk	43

Kapitel 1:

OM UNDERSØGELSEN

Forord

Dette er det fjerde bidrag i et samlet kortlægningsprojekt, som Center for Små Handicapgrupper (CSH) iværksatte i 2000. Kortlægningsprojektet skal beskrive levevilkårene for mennesker med sjældne diagnoser, og denne rapport omhandler en lille gruppe udviklingshæmmede børn og voksne med diagnosen Rubinstein-Taybi Syndrom (RTS). Denne publikation er desuden et led i CSH's almene arbejde med at opsamle erfaring og information på området sjældne handicap og sygdomme.

Målgruppen er primært fagpersonale i sundheds-, social- og undervisningssektoren, som gennem deres arbejde kommer i kontakt med mennesker med RTS. Samtidig er den rettet mod de beslutningstagere, som har indflydelse på dansk handicappolitik. Det er tanken at give indblik i hverdagens små og store udfordringer for de berørte familier. Så målgruppen gives mulighed for at læse, hvordan familierne oplever samspillet med fagpersonalet, og får indsigt i familiernes frustrationer. Endelig gives der bud på hvilke løsninger, der eventuelt vil kunne lette deres hverdag.

Landforeningen for Rubinstein-Taybi Syndrom i Danmark, som er en forening for forældre til børn med RTS, har været en vigtig samarbejdspartner. Uden deres input var undersøgelsen ikke blevet en realitet. Faktisk var der en 100% besvarelse på de udsendte spørgeskemaer. En stor tak til medlemmerne og særligt til Bente Meyer Jørgensen og Helge Nørregaard, som har været følgegruppe undervejs i forløbet. Ligeledes skal overlæge Karen Brøndum-Nielsen fra John F. Kennedy Institutet have en tak for at have hjulpet med kontakten til en række hospitalsafdelinger i forsøget på at komme i kontakt med personer med RTS, som ikke er medlemmer af landsforeningen.

Læsevejledning

Rapporten falder – efter dette forord og før konklusionen til sidst – i to dele.

Første del (s. 5-11) rummer en indledning, en beskrivelse af diagnosen samt nogle metodeovervejelser. Indledningen bør læses under alle omstændigheder, mens beskrivelsen af diagnosen kan springes over, hvis man i forvejen er bekendt med den. Desuden kan metodeovervejelserne springes over, hvis man ikke er interesseret i at kende baggrunden for undersøgelserne.

Anden del (s. 11-37), der indledes med afsnittet om baggrundsinformation, rummer den egentlige analyse og de konkrete resultater af undersøgelsen.

Indledning

En af de første udfordringer for familien er at skaffe viden om den sjældne diagnose. Et andet problem er den begrænsede viden og erfaring, som præger omgivelserne. Det gælder ofte også inden for sundhedssektoren og hos de sociale myndigheder. Denne mangel på viden kan i mange tilfælde betyde, at den handicappede eller pårørende selv aktivt må søge viden, fx gennem handicapforeninger, videnscentre og på internettet – hvis der altså er viden at finde. Lægges det sammen med den førstehånds erfaring, som familierne får med diagnosen gennem hverdagen, kan det medføre, at familierne opnår mere viden end fagpersonalet. Den manglende viden hos både familier og fagfolk er et af temaerne i denne publikation.

To andre væsentlige temaer er samling og koordinering af viden og forældrenes muligheder for at have indflydelse på de tilbud og muligheder, som gives til deres børn.

Det at være udviklingshæmmet betyder, at den personlige udvikling går langsommere. I næsten alle tilfælde betyder det, at man – på nogle områder – ikke når så langt i sin udvikling som andre, men der kan være store forskelle mellem hver enkelt. I Danmark er der angivet at være cirka 25.000 personer med udviklingshæmning. Mellem 40 og 50 af dem har diagnosen Rubinstein-Taybi Syndrom (RTS). RTS er således et sjældent handicap. Et handicap defineres i Danmark som sjældent, når der er færre end 1000 personer med diagnosen.

RTS er et kronisk handicap, og det påvirker ikke kun den, som har diagnosen. Hele den nære familie vil blive påvirket. Familien må indstille sig på store forandringer, hvilket kan være en svær proces. Der vil ikke være fortilfælde i familien (jf. beskrivelsen af diagnosen s. 5), og der vil derfor ikke umiddelbart være erfaringer i familien at trække på.

I denne undersøgelse er der primært fokus på børne- og ungdomsårene. Det er netop i disse år, der opstår mange sociale og sundhedsmæssige problemer. Det er i denne periode, hvor familierne ofte skal tackle hospitalsindlæggelser og lægeundersøgelser, og hvor familierne – ofte for første gang – bliver ”en sag” i den kommunale socialforvaltning. Disse år er ligeledes præget af de mange overgange – mellem vuggestue og børnehave, børnehave og skole samt skole og livet efter skolen.

Det er formålet at sætte fokus på de særlige problemstillinger, som kendetegner gruppen med RTS. Kortlægningen skal bidrage til at give øget indblik og viden hos målgruppen, nemlig de fagpersoner, som ifølge familierne ofte har et begrænset kendskab til familiernes levevilkår. Samtidig med at netop disse fagpersoner gennem deres faglige virke kan have stor indflydelse på levevilkårene for disse personer. Det er hensigten at sætte fokus på nogle forhåbentligt unødige frustrationer og give mulighed for en bedre forståelse blandt målgruppen.

Led i overordnet kortlægning

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

Undersøgelserne er opbygget omkring en række overordnede temaer, som sætter fokus på forskellige perioder og aspekter af livet:

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

Diagnosen Rubinstein-Taybi Syndrom

Rubinstein-Taybi syndrom blev først beskrevet i 1963 af de amerikanske læger J.H. Rubinstein og H. Taybi. Syndromet bliver også kaldt „broad thumb-hallux syndrome“, dvs. brede tommelfingre-storetæer syndromet. Syndromet skyldes et tab af kromosommateriale på kromosom 16. Det skyldes oftest en nyopstået mutation, dvs. fejlen i arveanlægget opstår for første gang i slægten hos det nyfødte barn med diagnosen.

Karakteristisk for syndromet er særlige ansigtstræk (bl.a. hængende øjenlåg, fremstående pande, ørnelignende næse, lille hovedomfang og kraftigt hår), brede tommelfingre og storetæer, psykomotorisk udviklingshæmning, mange infektioner i småbarnsalderen, væksthæmning samt problemer med øjnene, hyppigst som nærsynethed og skelen, og problemer med tænder fordi overkæben er lille og smal og underkæben underudviklet.

Diagnosen stilles på baggrund af den psykiske udviklingshæmning, de typiske ansigtstræk og de brede storetæer og tommelfingre. De karakteristiske ansigtstræk er ikke altid tydelige i den tidlige barnealder, men ansigtet og hårpragten er dog påfaldende ved fødslen. Diagnosticeringen besværliggøres af, at der ikke er en sikker test for Rubinstein-Taybi Syndrom. Røntgenundersøgelser af knogleforandringer og knoglealder kan støtte diagnosen. Kromosom- og DNA-analyse kan bruges ved diagnosticeringen, men analysen kan kun bekræfte diagnosen i 10–15 % af tilfældene. Man regner med, at der fødes 1 barn med Rubinstein-Taybi Syndrom ud af 90.000 fødsler, dvs. der fødes ca. 1 barn hvert andet år i Danmark med syndromet. Der menes at være 30–50 personer med syndromet i Danmark. Mange voksne

er ikke diagnosticerede, fordi de i sin tid blot blev diagnosticeret som udviklingshæmmede. En anden problemstilling er, om lægerne kan fastslå den rigtige diagnose fra starten. I Landsforeningen for RTS findes en række medlemmer, som tidligere har haft diagnosen RTS, men som i dag er uden diagnose, fordi lægerne ikke længere tror, det er RTS.

Forløb og prognose

De første leveår er ofte domineret af trivselsproblemer i form af spiseproblemer, for ringe vægtøgning, kronisk forstoppelse eller tilbagevendende infektioner, især mellemørebetændelser. På grund af disse trivselsproblemer er mange børn jævnligt indlagt på sygehus. Trods den hyppigere forekomst af sygdomme i barnealderen trives personer med Rubinstein-Taybi Syndrom senere generelt godt, i et beskyttet miljø, som tager højde for at de ikke klare sig selv uden hjælp og støtte. Levealderen er normalt ikke kortere end andre danskeres. Børnene fødes med normal fødselsvægt og -længde. De vokser derefter langsomt, og nogle fortsætter med at vokse til 30 års alderen. Voksenhøjden bliver lavere end normalt. Der kan være tendens til overvægt for drengene specielt i barneårene og for pigerne i teenageårene.

Både den psykiske, sproglige og motoriske udvikling er forsinket. Der vil være både grovmotoriske og finmotoriske vanskeligheder. Den psykiske udviklingshæmning varierer fra let til svær grad, men vil almindeligvis ligge i middelområdet. Den motoriske udvikling normaliseres delvist på længere sigt, men børnene både sidder og står langt senere end normalt og kan ofte først gå i 2-3 års alderen. Pigenes udvikling er almindeligvis hurtigere end drengenes.

Søvnapnø, som er en total eller delvis tillukning af de øvre luftveje under søvn, er ikke usædvanlig, hverken i spædbarnsalderen eller hos voksne. Det ses særligt hos mænd i 18-22 års alderen. Langvarig søvnapnø kan være farlig og give hjerte- og lungeforandringer. Foruden at søvnen bliver forstyrret ved, at den dybere drømmesøvn mangler, fører det til, at de bliver meget trætte i dagtimerne og klager over hovedpine. Det er ikke usædvanligt, at børnene har et påfaldende lille søvnbehov.

Sprogudviklingen er forsinket, og børnene begynder som regel først at tale i 4-6 års alderen. Når sproget er indlært, bliver børn og voksne ofte meget talende. Sprogbrugen bliver bedre end det kunne forventes i forhold til den psykiske udviklingshæmning. De underudviklede kæbepartier kan have betydning for udtalen, der bl.a. kan være præget af nasallyde, højt stemmeleje eller sammenklemte lyde. Dog udvikler de fleste børn et godt verbalsprog med nogenlunde tydelig tale, brug af vanskelige ord og lange sætninger. Talen kan dog være præget af hyppige tankespring, og ved samtaler mistes tråden derfor ofte. Ofte synes børn og voksne at have vanskeligheder med at udtrykke, hvad de vil fortælle. De gentager hyppigt sig selv og bruger hørte udtryk og bemærkninger i uventede sammenhænge. Selve sprogbrugen kan umiddelbart "snyde" og få andre til at tro, at børn og voksne med Rubinstein-Taybi Syndrom forstår mere og fungerer bedre, end de gør. Deres begrebsforståelse og abstrakte forståelse svarer

imidlertid ofte ikke til sprogbrugen.

Børn og voksne med syndromet er typisk kontaktsøgende og tillidsfulde. Børnene søger gerne tæt voksenkontakt og kan bl.a. være meget imødekommende over for personer, de ikke kender. Denne adfærd ses gennem hele livet og er tilsyneladende uafhængig af sværhedsgraden af den psykiske udviklingshæmning.

God langtidshukommelse, men ringe korttidshukommelse, er almindelig, og børn og voksne bliver derfor let afledt. De går hurtigt i stå i aktiviteter, men kan udføre opgaver med støtte. Strukturerede rammer er vigtige. Uforudsete ændringer eller brud i rutinerne kan skabe utryghed og give følelsesmæssige reaktioner. Man kan modvirke tendenser til disse reaktioner og den negative adfærd ved at lære mennesker med RTS at mestre situationerne. Beskeder skal være meget konkrete og må gerne gentages. Der skal helst være øjenkontakt, når der gives beskeder. Anvisninger skal deles op i mindre dele, da sammensatte beskeder er svære at modtage og huske. Effektiv indlæring kræver brug af alle sanser. Børn med RTS får antagelig først funktionelle færdigheder, når stimulering/undervisning bliver gjort konkret og i størst mulig grad knyttes til naturlige situationer.

De fleste er glade for alle former for fysisk aktivitet. De har stort behov for stimulering og styrkelse af deres bevægelighed, koordination og kondition. Fysisk aktivitet er også et område, som giver gode muligheder for social læring. Børn med RTS har ofte en god rytmesans og viser stor glæde ved at deltage i sang, musik og dans.

Evnen til samvær og leg med andre børn er dårlig. Børn med RTS trækker sig gerne fra lege-situationer eller leger parallelt. De forstår ikke altid årsag-virkning og forstår ikke altid konsekvenserne af deres handlinger. De har problemer med at følge spilleregler i lege med andre børn. Børn med RTS reagerer med gråd, ængstelse og tilbagetrækning fra nye og ukendte situationer. Nogle børn er meget følsomme over for høje eller skarpe lyder, situationer med megen uro og mange mennesker. Mange fremviser autistiske træk, selvom de langt fra er autister. De kan sidde og rokke på en stol eller rulle fra side til side, somme tider også når de sover. De melder sig ud af omgivelserne og glider let ind i deres egne tanker eller egen verden.

Yngre børn med RTS som har evne til at kommunikere, forstå og blive forstået, synes at være nogenlunde som alle andre i humør og adfærd. Erfaringer viser dog, at hos børn med kommunikationsvanskeligheder kan det give sig udslag i raserianfald og/eller selvstimulering og selvskadende adfærd. På grund af den reducerede forståelse vil fx vredesudbrud forekomme hos næsten halvdelen. Når sproget ikke slår til kan de fx finde på at slå og nive andre eller slå ting i stykker. Den dårlige korttidshukommelse gør det vanskeligt at leve op til forventningerne. De kan være ukoncentrerede og impulsive, og ofte ser man pludselige stemningsskift. Manglende evne til empati/samvittighed kan også skabe konflikter. Men modsat er det vigtigt

at bemærke, at børnene samtidig har den store kvalitet, at de som oftest er vellidte og kærlige.

Undersøgelser viser, at de fleste har vanskeligt ved at bearbejde og tolke sanseindtryk. Disse perceptionsvanskeligheder gælder især høresansen, mens den visuelle perception synes at være noget stærkere.

Den sociale udvikling er bedre, end man normalt kan forvente af mennesker med det IQ-niveau, der er typisk for RTS. Når det gælder evne til koncentration og opmærksomhed, vil det forbedre sig med alderen.

Tidlig og sen pubertet samt seksualitet.

Specielt unge vil kunne opleve at få mange nederlag. De vil let kunne føle sig udsat for drillerier og mobning. Deres manglende evne til at mestre situationerne kan føre til svækket selvtillid, som igen kan føre til isolation og tilbagetrækning. Andre igen kan søge bekræftelse gennem udadvendt, kløvnet eller negativ adfærd som fx raserianfald eller ved at slå andre. Unge med RTS synes at være mere depressive end andre børn. Det er imidlertid vigtigt at understrege, at de ovenfor nævnte adfærdsmønstre ikke er lige udtalte for alle med RTS. Der kan være individuelle forskelle, og man må tage udgangspunkt i hver enkelt.¹

Metodeovervejelser

Den metodiske udfordring for denne undersøgelse var, at der kun er omkring 40-50 med diagnosen, og at det samtidig langt fra er muligt at komme i kontakt med alle disse mennesker. Antallet er så lille, at det er vanskeligt at kortlægge udbredelsen af de relevante problemstillinger. Undersøgelsen af denne gruppe måtte således metodisk indrette sig efter disse vilkår, og den fik derfor en kvalitativ metodetilgang, hvor der fokuseredes mere på at beskrive de fremkomne problemstillinger end at dokumentere udbredelsen.

Kontakten er primært sket gennem foreningen, men det udelukkede dem, som ikke er medlemmer. I forsøget på at få det bedst mulige grundlag for undersøgelsen sendte vi derfor skemaer ud gennem John F. Kennedy Institutet. Kennedy Institutet gennemfører en væsentlig del af de kromosom- og DNA-analyser af RTS, som bliver bestilt af landets hospitalsafdelinger. På baggrund af en liste over de hospitalsafdelinger, som har bestilt analyser siden 1994, blev der udsendt breve til hospitalerne. De enkelte hospitalsafdelinger kunne herefter videre-sende spørgeskemaerne til de patienter, som har fået diagnosen RTS. Denne måde at kontakte personer med RTS ville afstedkomme en væsentlig usikkerhed i undersøgelsen, såfremt besvarelserne var blevet behandlet efter rent kvantitative metoder. Det ville simpelthen ikke være muligt at godtgøre, at resultaterne var repræsentative for alle med RTS.

¹ Oplysningerne på s. 7-8 er bl.a. baseret på materiale fra Frambu i Norge og professor Arvid Heiberg, Rikshospitalet, Norge

Når det så er sagt, er det samtidig vigtigt at erindre, at der har været kontakt til en ret stor del af alle med RTS i Danmark. Formentlig har over en 1/3 af alle med RTS svaret på et spørgeskema. Såfremt man lavede en undersøgelse i den samlede danske befolkning ville det svare til tæt ved 2 mio. besvarelser. Når man tager det begrænsede antal mennesker med RTS i betragtning, får man med dette undersøgelsesdesign et ret godt billede af levevilkårene for denne gruppe. Et beskrivende billede.

Der var især grund til metodeovervejelser i forhold til spørgeskemaundersøgelserne. I undersøgelser med meget få respondenter er der grund til at være skeptisk over for validiteten af resultaterne, hvis man ser det som beregninger af forekomsten af en bestemt problemstilling, og det var heller ikke intentionen. Generelt skal spørgeskemaundersøgelserne betragtes som en indledende sondering, som gav mulighed for at identificere væsentlige problemstillinger.

Undersøgellesdata

Der er brugt to former for data i undersøgelsen. Data som er indsamlet via spørgeskemaer, og data via fokusgruppe-interview. Spørgeskemaet var rettet til forældrene, og det betyder, at forældrene blev bedt om at udfylde skemaet på egne og børnenes vegne. Vi vurderede, at børnene og de unge med RTS ikke var velfungerende nok til selv at foretage besvarelsen. I den forbindelse er det væsentligt at bemærke, at alt i den følgende analyse bygger på forældrenes oplevelse af forholdene. Det vil ikke være muligt inden for rammerne af denne undersøgelse at vurdere, om deres børn har de samme oplevelser.

Landsforeningen for Rubinstein-Taybi Syndrom i Danmark var inddraget i arbejdet med at indsamle data. For det første blev landsforeningens bestyrelse involveret i processen omkring formuleringen af spørgsmålene. Herved blev opnået en præcis og relevant fokusering på de særlige problemer, som er knyttet til RTS, og samtidig aktiverede selve processen nogle af de ressourcer og noget af den viden, som findes i foreningen. For det andet fungerede foreningen som bindeled til de enkelte respondenter, dels ved at foreningen stillede deres medlemslister til rådighed, dels ved at den anbefalede undersøgelsen over for medlemmerne. Dette vurderer vi har haft en positiv effekt på svarprocenten.

Den anden form for data blev som nævnt indsamlet gennem fokusgruppeinterview. Fokusgruppen bestod af 6 personer, som er forældre til et barn med diagnosen. Interviewmetoden blev baseret på en friere struktur end traditionelle interviews, idet interaktionen ikke kun foregår mellem interviewer og deltagere, men også mellem deltagerne indbyrdes. Som interviewer skal man søge at igangsætte en gruppeproces, som hvis den lykkes ofte fører til en mere alsidig belysning af emnerne gennem den gruppedynamik, som opstår deltagerne imellem. Denne interviewform har sin styrke i forbindelse med interview om emner, hvor interviewpersonerne har et fællesskab – en fælles forståelse af et ofte kompliceret emne, som intervieweren ikke har de samme forudsætninger for at sætte sig ind i. I fokusgruppeinterviewet var der

mulighed for at få uddybet problematikkerne, som var blevet belyst i spørgeskemaerne – men også mere følelsesmæssige aspekter. Gruppeinterview kan udvikle sig sådan, at forældrene kan præge billedet og genskabe 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 en lejlighed til at møde de mennesker, hvis levevilkår skulle beskrives. Det øgede alt andet lige interviewerens indsigt, forståelse og forudsætninger for at nuancere den endelige rapportens konklusioner – sammenlignet med hvis kontakten udelukkende foregik via postvæsenet. Fokusgruppeinterviewet blev gennemført i september måned 2002, og udviklede sig i høj grad til en samtale mellem forældrene, hvor de kommenterede hinandens udsagn og sammenlignede med egen situation. Det godt to timer lange interview har i væsentlig grad udgjort mulighederne for at kunne beskrive familiernes hverdag og dermed forstå baggrunden for deres besvarelser af spørgeskemaerne.

Baggrundsinformation

På baggrund af medlemslister fra Landsforeningen for RTS i Danmark blev der udsendt 14 spørgeskemaer den 27. august 2002. Godt 14 dage senere fik medlemmerne en påmindelse, og midt i september var samtlige 14 skemaer kommet retur.

Derudover blev der sendt et antal spørgeskemaer ud til 14 hospitalsafdelinger den 16. oktober 2002. Meningen var, at de skulle videresende skemaerne til de patienter med RTS, som de var i kontakt med. Hospitalerne var ikke forpligtede til at give en tilbagemelding til Center for Små Handicapgrupper, så det vides ikke præcist, hvor mange spørgeskemaer hospitalerne har videresendt. I sidste halvdel af november 2002 var to udfyldte skemaer, udsendt gennem hospitalerne, kommet retur.

Der var i undersøgelsen lagt op til at det var forældrene, som skulle besvare spørgeskemaerne, og det er også sket ved 15 ud af 16 skemaer. Det sidste skema er besvaret af en plejefamilie.

Omkring de børn og unge med Rubinstein-Taybi Syndrom som indgår i denne undersøgelse ved vi, at de har følgende alderssammensætning:

Førskolealderen (0-6 år)	2
Skolealderen og frem til 18 år (7-17 år)	10
Voksne (fra 18 og derover)	4

Der er ni piger og syv drenge. Af de fire som er 18 år og derover, er de to ældste 24 år.

Langt de fleste bor hjemme sammen med deres forældre; dog bor en på institution, en i et socialpædagogisk kollektiv og en hos en plejefamilie.

At der er så få på 18 år og derover, er desværre med til at begrænse undersøgelsens fokus. Det

begrænser mulighederne for at undersøge voksenlivet. Med til denne problematik hører også, at kun få voksne med RTS faktisk har fået stillet diagnosen. De er typisk kommet ind under "samlebetegnelsen" udviklingshæmmede, og har i mange tilfælde fået betegnelsen udviklingshæmmede før det blev muligt at stille diagnosen RTS.

Kapitel 2:

AT FÅ DIAGNOSEN

”Lægen viste os en kæmpe stor tyk bog, hvor hun slog op og viste os et billede. Hun spurgte, om vi ikke syntes det lignede vores barn, og det gjorde det da. Hun sagde ikke, at det var RTS, og jeg kunne ligesom fornemme, at vi selv skulle komme frem til det.”

Citat fra gruppeinterview med forældre til RTS børn

Diagnosen Rubinstein-Taybi Syndrom stilles oftest på baggrund af en ikke alderssvarende udvikling og de karakteristiske ansigtstræk. I Landsforeningen for RTS taler man om, at personer med RTS er som søskende p.g.a. deres store lighedstræk. I forhold til at stille diagnosen viser det ovenstående citat netop betydningen af ansigtstrækkene. Over halvdelen (ni af 16) af forældrene svarer, at de enten straks eller inden for de første 6 måneder var klar over, at deres barn fejlede noget. De andre fordeler sig med de fleste inden for det første år, medens der i ganske få tilfælde går mere end et år, inden forældrene får mistanke. For de fleste går der derefter sjældent mange måneder inden diagnosen kan stilles.

En enkelt med RTS har været 14 år om at få diagnosen. Der er formentlig tale om et særtilfælde. Familien var selv overbevist om, at der var noget galt, da barnet var omkring 6 år. Det hører også med, at diagnosen RTS er sent beskrevet (i 1963) og at denne unge mand er blandt de ældste i foreningen. Kendskabet til diagnosen har formentlig været begrænset.

Det forventes som nævnt også, at der er flere voksne med RTS i Danmark, hvor man ikke er gået længere i diagnosticeringen end ”udviklingshæmmet”. Diagnosen er meget vigtig for familierne. I interviewet beskrives tiden frem til diagnosen er fastlagt som frustrerende og usikker, medens der med diagnosen kommer en afklaring. En mor beskriver det således: ”Jeg synes det var en lettelse at få navn på. Vi havde bare fået at vide, at der var noget i vejen. Da vi så fik et navn, han har RTS, så kunne vi gå videre på det.”

På grund af problemer med at teste for RTS er der tilfælde, hvor den rigtige diagnose ikke er fundet i første omgang. Problemet med forkerte diagnoser er dog ikke så udbredt blandt undersøgelsens deltagere. Kun et barn har haft den forkerte diagnose Silver Russel Syndrom. Hos fire ud af de resterende 14 har lægerne til gengæld ment, at barnet ikke fejlede noget. Selv forældrene har i de fire tilfælde ikke haft nogen mistanke fra starten, og i to tilfælde har der været en rimelig lang udredning på næsten tre år.

Den omvendte problemstilling, hvor børn får diagnosen RTS, men senere fratages diagnosen igen, er langt mere udbredt. Landsforeningen for RTS tæller næsten dobbelt så mange

medlemmer, som har deltaget i denne undersøgelse. Disse medlemmer har børn, som på et tidspunkt har fået diagnosen RTS for senere at miste den igen. De fleste af dem har ikke fået nogen anden diagnose i stedet.

På nogle af landets hospitaler er der stadig et begrænset kendskab til RTS. En mor fortæller: "Vi er tilknyttet Odense. De er meget interesseret i at lære om RTS, men det er os som skal lære dem det." Der bliver kigget med misundelse til norske naboer, som har et videntcenter (Frambu), hvor man har samlet en stor ekspertise om netop RTS. En far beskriver, hvad der efter hans mening er galt i Danmark: "Problematikken er, at der bliver skabt noget viden vidt forskellige steder i landet og den bliver ikke koordineret, den bliver ikke opsamlet, den bliver ikke beskrevet noget sted". Forældrene savner koordination, hvor man drager nytte af hinandens erfaringer på de forskellige behandlingssteder. Farens bemærkning kan tolkes som, at behandlingen og støtten til personer med RTS varetages forskelligt rundt om i landet, og at det sker uden at inddrage dårlige og gode erfaringer fra andre steder. Den samme far fremhæver, at den manglende koordinering belaster familierne ved at forårsage ekstra arbejde frem for at være en aflastning.:

"Noget af det jeg synes er kanon urimeligt i systemet er, at vier de forældre, som er hårdest ramte. Voreshverdager hårdestramt, og i relation til behandler systemet så er det os, der hele tiden skal have initiativet og skal række frem, i stedet for at der står et behandler system og siger: ved I hvad, I har nogle behov, kom her over til os. Så skal vi tage jer her fra".

Forløb og prognose

Børn med RTS er ikke indlagt på hospital særlig hyppigt de første leveår, men 10 ud af 16 har til gengæld oplevet hyppige sygdomsperioder i hjemmet. Kun to børn har været indlagt mere end to gange det første leveår. Det ene barn, som har været indlagt mellem tre og fire gange, var til gengæld ikke hyppigt syg. Antagelig var indlæggelserne mere på grund af udredningen. Når de mange med hyppige sygdomsperioder ikke indlægges skyldes det, at der er tale om sygdom, hvor det ikke er nødvendigt. I spørgeskemaerne nævnes bl.a. lunge- og mellemørebetændelse, urinvejsinfektion, vejtrækningsproblemer og forkølelser. Bortset fra at problemer med at spise og med kronisk forstoppelse ikke nævnes af forældrene i undersøgelsen, så passer deres beskrivelser fint på de symptomer, der nævnes i litteraturen om trivselsproblemer i de første leveår.

Forældrene blev også bedt om at vurdere, hvor vidt deres barn fulgte et, efter deres mening, typisk forløb for børn med RTS. Ni af de 16 mente, at det gjorde de, medens fem børn var mindre typiske. To undlod at svare. Begrundelserne hos disse fem svinger fra, at de var hårdere ramt af sygdom, til at de enten havde en bedre eller dårlige udvikling end andre med RTS.

Forældrene blev bedt om at notere, om deres barn har haft nogle af de typiske problemer, som rammer børn med RTS, og i givet fald hvornår. Resultatet viser, at 2/3 af børnene har så stor en forsinkelse i deres motoriske udvikling, at de har haft problemer med at gå. To af de 11 mangler stadig evnen til at gå i teenage-/voksenalderen. Den sproglige udvikling er normalt også forsinket. Det har den været for 12 af de 16. RTS-børn kan ofte nå en alder af 4-6 år før de får et sprog, men fem af børnene har faktisk stadig problemerne efter dette alderstrin. Nogle har problemer helt op i tyveårs alderen, hvor specielt en dårlig kommunikationsevne og et svært forståeligt sprog giver problemer.

2/3 dele af børnene i undersøgelsen har spiseproblemer, men også hér vil man normalt se problemerne formindskes senere hen. Tre børn har dog oplevet problemer gennem en længere periode, hvilket bl.a. skyldes den underudviklede kæbe.

1/3 er eller har været ramt af bl.a. skævheder i ryggen, og 1/3 har i teenage-/voksenalderen problemer med vægten. Der er en tendens til overvægt blandt børnene

Omkring halvdelen svarer, at der yderligere er problemer med synet. De er fx nær- eller langsynede.

De underudviklede kæber, der beskrives i litteraturen, er noget som går igen i spørgeskemaerne. 11 af 16 har oplevet problemer med dette i børneårene eller senere.

Information om diagnosen

Forældrene er blevet spurgt om behovet for information om diagnosen i den første tid efter, at diagnosen er fastsat, og 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 savner. Kun to forældrepar i undersøgelsen føler, at de har haft tilstrækkelig adgang til information om RTS.

Syv svarer, at de blev delvis informeret, og syv fik ikke den information, de havde behov for. En væsentlig del af informationen kom ikke overraskende fra hospitalerne. 10 markerer, at hospitalet hjalp med at skaffe information, men seks ud af dem gav udtryk for, at de kun blev delvis informeret. Tre forældrepar mener ikke de blev informeret godt nok, også selvom hospitalet har hjulpet. På trods af, at hospitalerne for flertallets vedkommende gav den første viden, er den tilsyneladende ikke tilstrækkelig. Specielt ikke i perioden lige efter diagnosen blev stillet. Årsagen er formentlig, at der er tale om et sjældent handicap.

Hvilke informationer er det så forældrene savner? Der er tre absolutte topscorere på listen over informationsbehov. Den ene er viden om prognosen for RTS eller for fremtidsudsigterne for

dette handicap. De to andre er information om, hvordan handicappet håndteres i dagligdagen, og familiens sociale rettigheder.

Flere familier nævner, at de blev henvist til Norge, hvor man på Frambu (jf s. 13) kan tilbyde mere detaljeret information. Familierne nævner selv en række forskellige andre "informationskilder", som hjalp i starten. En enkelt har fået deres praktiserende læge til at oversætte noget materiale om RTS. Andre har henvendt sig til Center for Små Handicapgrupper, som har en længere beskrivelse af RTS, og som formidler kontakt til Landsforeningen for RTS i Danmark. Denne forening nævnes som et godt sted at hente information. Af andre kilder nævnes alt fra en psykolog med kendskab til et andet barn med RTS til en møster, en vuggestue eller noget helt andet, nemlig adgang til en lægefaglig database.

Familierne har i begyndelsen også andre informationsbehov på følgende områder:

- Mulighederne for behandling
- Praktiske hjælpemuligheder
- Viden om arvegangen
- En patientforening.

Omvendt er meningerne mere delte om behovet for information om medicinske bivirkninger og krisehjælp. Der ingen medicinsk behandling for RTS, hvilket kan forklare det manglende behov for information. Når der stadig er nogle enkelte, som alligevel savner information herom, kan det fx skyldes, at mennesker med RTS kan være overfølsomme over for nogle narkosemidler. De delte meninger omkring krisehjælp dækker formentlig over forskellige måder at tackle krisesituationer. Hvor nogle søger hjælp udefra, vil andre måske helst klare det selv.

Et flertal af forældrene giver både udtryk for et behov for bedre information i forbindelse med at diagnosen bliver stillet og for at denne information er mere målrettet på diagnosen.

Kapitel 3:

KONTAKT TIL SOCIALE MYNDIGHEDER OG PÆDAGOGISKE INSTITUTIONER

”Generelt er behandlingen i kommunerne vidt forskellig. Det er noget af det foreningen har givet mig indsigt i.”

Citat fra gruppeinterview med forældre til RTS børn

Forældre til et barn med RTS er berettiget til støtte efter sociallovgivningen. I det følgende afsnit vil der derfor blive fokuseret på kontakten mellem familierne og såvel de sociale myndigheder som de pædagogiske institutioner. Herunder også på hvornår og hvordan familierne kommer i kontakt med myndighederne. Netop hvornår i forløbet familierne modtager information og rådgivning har stor betydning for familiernes vurdering af kontakten med det offentlige.

Af spørgeskemaerne fremgår det, at der særligt er tre ydelser som modtages af et stort flertal, nemlig økonomisk støtte (ofte efter Lov om Social Service § 28), tabt arbejdsfortjeneste (efter Lov om Social Service § 29) og aflastningstilbud. I mindre grad ydes der støtte i form af rådgivning, hjælp til boligindretning, praktisk personlig hjælp og støttepersoner.

Kort fortalt gives der ofte økonomisk støtte til det, man kalder merudgifter, altså de forøgede udgifter, som følger af at have en handicappet barn. Tabt arbejdsfortjeneste gives normalt, når det ikke er muligt for begge forældre at opretholde hidtidig arbejdstid og lønniveau. Kommunen kan efter lovgivningen kompensere den tabte arbejdsfortjeneste. Aflastningstilbud gives for at aflaste forældrene og eventuelle søskende. Det foregår ofte ved, at det handicappede barn opholder sig hos en plejefamilie eller på institution i nogle timer eller dage hver måned. Disse sociale ydelser er hjørnestenene i den offentlige støtte til familier, der har deres børn boende hjemme. Ydelserne er afgrænset til børn og unge under 18 år. Efter at barnet bliver 18 år, skal de sociale ydelser vurderes ud fra lovgivningen for voksne.

Rådgivning om ovennævnte lovgivning og hermed støtte når ikke altid forældrene. Har man ikke tidligere haft kontakt med de sociale myndigheder omkring handicaprelaterede problemer, kan det være svært for forældrene på eget initiativ at opsøge hjælp og rådgivning. Det kan bl.a. skyldes manglende viden om sociale rettigheder eller tilbageholdenhed, fordi det er nyt at se sig selv som en med en social problemstilling, som sociale myndigheder skal ind-

blandes i. Ifølge Lov om Social Service er det kommunernes opgave at rådgive forældrene. 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, når et barn med handicap bliver født.

På spørgsmålet om, hvem som gav familierne den første information om retten til støtte fra det offentlige, nævnes socialrådgiver, specialrådgivningen, konsulenter fra amterne, læger, pædagog i daginstitutionerne og en nabo. Selvom sagsbehandlere fra kommunerne er dem, som oftest er nævnt, så har et flertal på 12 familier også valgt at indhente information fra andre end deres sagsbehandler. Flertallet af disse familier markerer, at de gjorde det for selv at kunne være med til at finde løsninger. Flere familier mener også, at de simpelthen fik for lidt information af deres sagsbehandler. I et skema kommenterer en familie det således: "De er aldrig kommet med noget. Vi har selv skullet finde ud af, hvad vi gerne vil". Det klart mest fortrukne sted at hente information er hos familier i samme situation (bl.a. gennem patientforeningen). Der er mulighed for at høre om ordninger, som man ikke selv er blevet informeret om: "Medlemskab af en lokal handicapforening er også meget givende. Der finder man ud af, hvad ens egen kommune kan tilbyde" (kommentar fra et spørgeskema). En stor del har også hentet information fra f.eks. Center for Små Handicapgrupper og den amtslige specialrådgivning. Nogle ganske få har læst bøger om sociale rettigheder eller søgt information på internettet.

De ovenstående svar fra familierne viser, at forældrene føler et behov for at supplere den rådgivning, som de får fra deres sagsbehandler. Socialforskningsinstituttet (SFI) har i 2001 lavet en større undersøgelse af mødet mellem forældre til børn med handicap og det sociale system. Undersøgelsen hedder "Der er ikke nogen der kommer og fortæller hvad man har krav på", og den beskæftiger sig også med denne problematik. Den gør det ikke med afsæt i sjældne handicap, men handicappede børn generelt. SFI's undersøgelse bekræfter, at der generelt blandt forældre til børn med handicap er en tendens til at skaffe supplerende information. Undersøgelsen fremhæver dog dilemmaet i, at sagsbehandlere næppe kan oplyse tilstrækkeligt, hvis forventningen er, at der skal rådgives om alle tænkelige muligheder for støtte fra det offentlige.

På den anden side må familierne ikke sidde tilbage med den fornemmelse, at de ikke blev rådgivet om alt, som var relevant for netop denne familie. I SFI's undersøgelse påpeger sagsbehandlere også, at langt fra al den information, som familierne henter fra andre, kommer fra uddannede fagpersoner. Sagsbehandlere mener bl.a., at der foretages sammenligninger mellem kommunernes service i handicapforeningerne uden at der tages højde for, at to familier sager sjældent kan sammenlignes. Tilbage står at et flertal af forældrene i både SFI's undersøgelse og blandt forældrene til et barn med RTS har større forventninger til rådgivningen, end den de fik fra deres sagsbehandler, og derfor har søgt supplerende information.

Information fra de sociale myndigheder

Familierne blev spurgt, hvornår de havde fået information fra de sociale myndigheder i forbindelse med deres handicappede barn. Det viste sig, at der var stor forskel på, hvornår forældrene blev informeret om deres rettigheder. Fem af de 16 familier blev informeret inden for de første tre måneder efter, at de selv havde erfaret, at der var noget galt med deres barn. I de tilfælde kom informationen fra kommunale sagsbehandlere, så her var der altså tale om en aktiv indsats fra kommunerne.

Syv af de 16 familier har til gengæld ikke modtaget information om deres rettigheder før efter halvandet og helt op til fire år efter, at de selv havde erfaret, at der var noget galt med deres barn. To familier har således måttet vente hele fire år, hvilket for familierne har været en meget lang periode. Seks af disse syv familier svarer, at de ikke føler sig tilstrækkeligt informeret om de offentlige tilbud og om deres rettigheder. Den manglende information kan give en unødigt belastning for familierne. De seks familier udgør således de fleste af dem, som blev sent informeret. Omvendt udgør de familier som er blevet informeret inden for de første tre måneder den gruppe, der oplevede at få tilstrækkelig information.

Sammenlignes besvarelserne med spørgsmålet om, hvordan samarbejdet generelt er gået, tegner sig følgende billede: De familier, som modtog for sen information om sociale rettigheder, er også dem, der enten selv har måttet finde løsninger, eller som ikke har lykkedes med at opnå de ønskede løsninger. Samtidig udgør de seks familier majoriteten af dem, som beskriver kontakten som en kamp mod systemet. Det forholder sig helt omvendt for dem, som blev tidligt informeret (inden for de første måneder). De beskriver generelt deres samarbejde med kommunen langt mere positivt. Ingen af de fem familier mener, at de alene måtte finde løsningerne, og alle mener at det er lykkedes at finde løsninger sammen med sagsbehandlere. Det er væsentligt at bemærke, at disse besvarelser viser familiernes opfattelse af forløbet og den information de har modtaget. Man kan ikke bedømme hvert enkelt forløb på dette grundlag. Blot kan det konstateres, at jo tidligere familierne modtager information, jo bedre er deres opfattelse af det samlede forløb, og samtidig beskriver de samarbejdet med sagsbehandlere mere positivt.

Koordinering mellem fagpersoner

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

Formålet med lovbeskrivelsen er at støtte og aflaste familierne. Dels ved en så tidlig indsats som muligt, dels ved at overtage koordineringen, som kan være en omfattende opgave, når mange instanser er involveret. Det behøver ikke være sagsbehandleren, der står for koordineringen, men det er sagsbehandlerens opgave, at det sker. Fire af familierne giver udtryk for, at det offentlige har koordineret deres indsats. Seks familier siger, at der i nogen grad er sket en koordinering. Medens fem familier ikke mener, at der er blevet koordineret i deres tilfælde. Forældrene fremhæver manglende koordinering som en belastning. En far kommenterer det således i fokusgruppeinterviewet:

”Det er jo derfor, at der var grund til at samle flere læger, måske en tandlæge og en øjenlæge, og få dem til at skrive til kommunen, at barnet har det handicap, og at det bevirker, at det skal behandles på den måde. Det ville være fantastisk godt. Det er bare utrolig hårdt at skulle kæmpe samtidig med, at man har et handicapet barn”.

I syv af de tilfælde, hvor der har været koordineret hjælp/støtte i nogen grad, har der været afholdt koordineringsmøder, hvor alle (eller de fleste) af de involverede fagpersoner har været samlet.

Det er personalet i daginstitutionerne og skolerne, som i de fleste tilfælde har taget initiativet til koordineringen. Næstflest gange er det forældre selv, der har taget initiativet, og herefter kommer sagsbehandlerne. Læger og amtslige instanser står ifølge forældrene derimod sjældent for koordineringen.

Fire af de fem familier, som nævner sig selv som de mest aktive i koordineringen, er de samme fire familier, som har følt at de ofte selv har været ”tvunget” til at klare koordineringen. Tre af de familier, som mente det offentlige kun i nogen grad koordinerer, føler, at de til tider er tvunget til at koordinere selv. Otte af familierne følte sig ikke presset til at koordinere mellem de forskellige instanser. Tilbage står, at tæt ved halvdelen af familierne i nogen udstrækning følte sig presset til at koordinere mellem de forskellige offentlige instanser.

Før omtalte undersøgelse fra Socialforskningsinstituttet (”Der er ikke nogen der kommer og fortæller hvad man har krav på”) berører også dette emne. Undersøgelsen påpeger, at når forældre føler sig tvunget til at koordinere, skyldes det i nogle tilfælde ikke udelukkende manglende koordinering fra det offentliges side. I nogle tilfælde føler forældre et behov for at have overblik over og indflydelse på barnets sag. De kan derfor vælge at stå for koordineringen for at forsøge at sikre, at deres børn får de bedste tilbud og muligheder. De kan også føle, at sagen kører bedre, hurtigere eller mere gnidningsfrit, hvis de selv er engagerede. Der kan således være tale om en måde at udøve indflydelse på.

Uafhængig af baggrunden eller motivationen er der dog tale om et område, hvor en stor del af forældrene føler, at de må lægge en ekstra indsats for at sikre deres børn den rette behandling og omsorg. Disse forældre oplever, at de pålægges en ekstra opgave for at varetage deres børns interesser.

Rolleforskydning

Få af familierne har oplevet problemer med at afklare, om de var berettiget til deres offentlige støtte. Dog har næsten halvdelen af familierne oplevet, at det giver nogle problemer – eller store problemer – at få hjælp, når diagnosen er så sjælden, og behovet for ydelserne skal afklares. De familier, som har oplevet problemer med at få afklaret ydelserne, mener alle at det har haft betydning, at der har været tale om en sjælden diagnose.

En far nævner et eksempel omkring tildeling af timer til fysioterapi. Familien havde selv søgt specialistviden fra Frambu i Norge om fysioterapeutiske behov for børn med RTS, men føler ikke, at han blev hørt:

”Det at komme med en beskrivelse af fysioterapeutiske øvelser fra specialisterne på Frambu til sin kommune, som vi har prøvet, det udløser ikke fysioterapeutiske timer. Den tid der går til sagsbehandling og fejl går fra vores børn, og det gør kun ondt værre”.

Et andet sted fremhæver den samme far, at problemet ofte opstår, når oplysningerne kommer fra forældrene:

”Et af problemerne er, når jeg kommer og siger til nogle myndighedspersoner, at det er sådan det skal være, så er det mig, som er eksperten. Men det er jeg ikke i deres øjne. I deres øjne er jeg forældre”.

Dette er et eksempel på en rolleforskydning. Det er indlysende, at den viden de har fra hverdagen med deres handicappede barn er en viden, som overgår den viden, som fx en sagsbehandler har om barnet og hverdagen med et sjældent handicap. Hvor de sociale myndigheder nok ser forældrene som en vigtig samarbejdspartner med en unik viden, så er der en klar grænse. Når der skal bevilges konkrete ydelser, som fx fysioterapeutisk træning, så oplever forældrene, at de skifter fra at være eksperter til at være forældre. I sidste ende kan en sagsbehandler ikke alene træffe en afgørelse på baggrund af forældrenes input. Udtalelser og dokumentation fra relevante fagpersoner skal inddrages og bruges som ekspertviden.

Næsten halvdelen af familierne har oplevet ekstra problemer i forbindelse med skift af sagsbehandlere. Problematisk er særlig den tid, det tager familien at lære den nye sagsbehandler at kende, samt den tid det tager før den nye sagsbehandler har fået sat sig ind i sagen.

En familie kommenterer: "Inden vi fik diagnosen havde vi ca. skift hvert halve år og skulle hele tiden forklare, at der var problemer". Seks af de 16 familier har oplevet problemer i form af uenighed mellem kommunen og amtslige instanser.

Når forældrene er blevet bedt om, blandt fire udsagn, at vælge det/de som bedst beskriver deres oplevelser med de sociale myndigheder, så sætter flest kryds (ni ud af 16) ved det udsagn som siger, at "sagsbehandlerne har samarbejdet med dig/jer om at løse problemerne". Lidt færre (syv ud af 16) sætter kryds ud for "det har været en kamp mod systemet at få gennemført de løsninger, du/I har ønsket". Tre af familierne, som føler det er en kamp mod systemet, sætter også kryds ved udsagnet som siger "du/I har overhovedet ikke fået de løsninger igennem, som du/I har ønsket". I alt fire familier føler, at der er problemer med at komme igennem til kommunen. Samtidig har fire familier også markeret udsagnet "du/I har selv måttet finde frem til de fleste af de løsninger, som du/I har fået igennem". Tilbage er kun 1/3 af familierne, som hverken føler at de selv skulle finde løsninger eller beskriver samarbejdet som en kamp.

To af kommentarerne fra spørgeskemaerne viser, hvor stor forskel der kan være i opfattelsen af den hjælp (eller mangel på samme), som familierne modtager. En familie skriver således: "Såvel amtskonsulent, statskonsulent, CSH (Center for Små Handicapgrupper, red.), høreklubben og andre har forsøgt at hjælpe uden succes de første 7 år, på grund af at en kommunal person ikke ønskede at samarbejde". En anden beskriver samarbejdet således:

"Vi har altid fået stor støtte og haft et enestående positivt samarbejde med kommunens sagsbehandlere, PPR m.fl., som altid har været nærværende og på forkant med situationen". Generelt er det særligt i overgangene mellem fx børnehave og skole, at der kan opstå uenighed mellem familierne og kommunerne om et godt forløb. I et skema skriver en familie simpelthen: "skift = problemer".

Familierne er også blevet bedt om at redegøre for, hvor ofte de har kontakt til forskellige offentlige myndigheder. Overordnet viser det sig, at det er den kommunale socialforvaltning, specialskoler og -institutioner, der er mest kontakt til. Familierne er typisk i kontakt med deres socialforvaltning en gang hvert halve år, og dagligt/månedligt med specialskoler og -institutioner. Derimod er der sjældent kontakt med hjælpemiddelcentralerne, psykologer og talepædagoger, mens der er lidt oftere kontakt til fysio- og ergoterapeuter, PPR og amtslige specialkonsulenter.

Kendskabet til Rubinstein-Taybi Syndrom

Familierne blev også bedt om at vurdere, i hvilke sammenhænge manglede kendskab til RTS har været et problem. På listen var forskellige behandlingssammenhænge nævnt, fx hospitalet, fysio-/ergoterapi, talepædagog og tandlæge. Desuden var de sociale myndigheder nævnt. Den sammenhæng som fremhæves mest med knap to-tredjedele er hospitaler. Det kan måske virke lidt overraskende, da man kunne forvente, at hospitalerne med deres specialister ville

være et af de steder med mest kendskab til sjældne diagnoser. Kommentarerne viser dog, at det mere er måden familierne er blevet behandlet på end egentlig mangel på kendskab. Det fremhæves således i kommentarerne, at "der var mange fejlbe-handlinger og for lidt viden om psykisk udviklingshæmmedes intellekt". Det var frustrerende konstant at skulle forklare forløbet på ny, når nye læger eller andet personale bliver indblandet. Kun en enkelt nævner, at der var for lidt kendskab til syndromet

Seks af 16 familier mener, at det er et problem med manglende kendskab hos de sociale myndigheder. Fem af disse seks var også blandt dem, som i et tidligere spørgsmål beskrev deres forhold til de social myndigheder enten som en kamp eller som at det var umuligt at nå frem til løsninger. Fem af 16 familier har problemer hos henholdsvis fysio-/ergoteratien, talepædagogerne og tandlægerne. Enkelte familier nævner desuden deres praktiserende læge, sundhedsplejersken og skolen.

Førskoletilbud

I undersøgelsen er der blevet spurgt, om familierne har fået relevant pædagogisk rådgivning. Spørgsmålet var medtaget 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, om rådgivningen var målrettet imod diagnosen, underforstået de særlige problemstillinger som gør sig gældende for børn med RTS. Knap en tredjedel har ikke modtaget rådgivning om pædagogiske tilbud, medens knap to-tredjedele har. Af de to-tredjedele har den overvejende del enten markeret "ja" eller "ja, delvis" til spørgsmålet om rådgivningen var målrettet. En enkelt har svaret "nej". Den rådgivning, som familierne har modtaget, kommer primært fra kommunerne, amterne og børnehaverne. Enkelte er også blevet rådgivet af PPR og Frambu Centeret i Norge.

Selvom flertallet har modtaget rådgivning, så forekommer det at være et stort antal, der ikke har fået tilstrækkelig rådgivning, når en tredjedel slet ikke har modtaget rådgivning.

I førskolealderen fordeler undersøgelsens børn sig således (bemærk at der er sat flere krydser for hvert barn):

Passet i hjemmet af den ene af forældrene	6
Passet i dagpleje	6
Passet i en almindelig institution.	9*
Basisgruppe i en almindelig institution	1
Specialinstitution	8
Andre steder:	4

*) Heraf har syv modtaget støttetimer

Et kig i spørgeskemaerne viser, at de i alt 12 kryds, som er sat ved pasning i hjemmet eller i dagplejen, primært gælder årene før børnehaveralderen. Når børnene når børnehaveralderen er de således primært i specialinstitution eller i en almindelig institution, og i sidstnævnte ofte med støtte. I de fire tilfælde, hvor der er sat kryds ved "andre steder", er der netop tale om forældre som fortæller, at de startede hjemme eller i dagpleje inden de kom i børnehave.

I forbindelse med undersøgelsens fokus på det specielle ved de sjældne diagnoser er forældrene også blevet spurgt, om det har været svært at finde et daginstitutionstilbud til et barn med RTS. I fire af de 16 skemaer markerer familierne, at det har været et problem. I de øvrige 12 familier har det ikke været opfattet som et problem. Blandt de fire, som har markeret det som svært, er der bl.a. det barn, som har været i basisgruppe, og det barn som kun har været passet hjemme. De fire krydser kan således tolkes som besvær med at finde egnede tilbud. Når man kigger på kommentarerne har to anført, at specialbørnehaven kun havde dårligere børn, eller at der slet og ret ikke var tilbud at vælge imellem. Et enkelt barn, som forældrene betegner som velfungerende, oplevede dog også, at det kunne give problemer at virke for velfungerende. Barnet har nemlig gået i en almindelig institution uden støtte.

Der er ligeledes spurgt til, hvilken rehabilitering (trænings- og stimuleringsstilbud) som er blevet tilbudt børnene, og næsten samtlige børn har modtaget eller modtager fysioterapi. Kun to børn har ikke modtaget dette tilbud. Der er også mange, som har fået støtte fra en talepædagog, 10 i alt. Ergoterapi er derimod ikke så udbredt. Det har fem børn fået. Fire familier har derudover markeret andre lignende aktiviteter såsom musikundervisning og ridning. Familierne er også blevet bedt om at vurdere, om disse tilbud er tilstrækkelige for deres børn. Her er svarene overvejende negative. Otte familier mener således ikke, at deres børn får tilstrækkelig støtte. Fire svarede "ja, til dels" på spørgsmålet, medens kun tre mener, at tilbudet er tilstrækkeligt.

Der er ikke direkte nogen sammenhæng at spore mellem antallet af krydser ved spørgsmålet om tilbud til børnene og dem som ikke mener, at tilbudet er tilstrækkeligt. Sagt med andre ord er det tilsyneladende ikke antallet af tilbud, som er utilstrækkelige, men derimod formentlig mere antallet af timer, der tilbydes og/eller indholdet af træningen. Størstedelen af familierne føler således ikke, at deres børn får en tilstrækkelig mængde træning, og de ville ønske at der kunne bevilges flere timer. I kommentarerne skriver en familie om træningen, at den "kan ikke blive tilstrækkelig i offentligt regi". De ser således ressourcemæssige begrænsninger i den offentlige sektor, som den reelt udslagsgivende faktor for, hvor meget træning deres barn tilbydes.

Kapitel 4:

BEHOV FOR INFORMATION

”Individuel forståelse af det enkelte menneske er betydningsfyldt. Hvem kender fremtiden for det enkelte menneske?”

Kommentar under ”Behov for information” i spørgeskemaet

Hvor der tidligere blev spurgt til familiernes behov for information, da diagnosen blev givet, blev de ligeledes bedt om at vurdere det generelle behov for information i forhold til en række parametre. Der er således tale om informationsbehov, som opstår senere i barnets liv. Besvarelserne er fordelt efter en skala fra 0 til 9, hvor 0 står for dårligt informeret/savner information og 9 står for godt informeret, mens 5 udgør en middelværdi som samtidig adskiller besvarelserne i to grupper. For overskuelighedens skyld er besvarelserne opdelt i tre. Dem som hælder imod at være informeret (mellem 6 og 9), dem som hælder imod at mangle information (mellem 0 og 4) og dem midt imellem (5). Familierne har selvfølgelig svaret ud fra deres nuværende situation, og det skal således bemærkes, at besvarelserne reflekterer de meget forskellige faser i livet med RTS. Hvor nogle familier har små børn, har andre børn i 20’erne.

	0-4	5	6-9
Generel viden om RTS	3	2	10
Medicinsk behandling	7	3	0
Prognosen for RTS	9	0	5
Alternativ behandling	11	1	2
Mulighederne i forbindelse med daginstitution	2	3	9
Mulighederne i forbindelse med skolegang	3	2	8
Mulighederne for beskæftigelse efter skole/uddannelse	9	1	3
Mulighederne for fritidsaktiviteter	8	1	4
Forskellige boformer	9	2	3
Mulighederne for at danne netværk	8	2	3
Håndtering af den økonomiske situation for voksne over 18	10	1	3
Håndtering af RTS i forhold til øvrig familie	5	0	9
Håndtering af RTS i forhold til kammerater	6	1	5
Søskendeproblematik (søskende uden RTS)	4	3	3
Mulighederne for psykologisk bistand	5	2	6
Andet	2	1	0

Det første spørgsmål gik på behovet for generel viden om RTS, og her svarede den overvejende del af familierne 6 eller derover. De fleste føler sig således rimeligt til godt informeret om diagnosen. Dog er der også et mindretal på tre, som føler sig mindre godt informeret, og en midtergruppe på 2.

Det er til gengæld helt omvendt, når det gælder medicinsk behandling. Syv familier har markeret i området fra 4 og nedefter, men flest på 0. Fem familier har undladt at svare. Begge dele skyldes formentlig, at der ikke er nogen kendt medicinsk behandling af RTS. Familiernes besvarelser skal derfor nærmere ses som et behov for at blive orienteret og informeret om muligheder og begrænsninger i forhold til medicin og medicinsk behandling.

Vedrørende prognosen for RTS er familiernes besvarelser delte. Den største gruppe på i alt ni familier markerer fra 4 og nedefter, som tegn på, at de savner information. En anden gruppe på fem familier føler sig til gengæld godt informeret. Familierne er delte og tallene viser, måske lidt overraskende, at de to med førskolebørn er blandt dem, som føler sig godt informeret, medens alle dem med børn over 18 år er blandt dem, der savner information. Netop her er et eksempel på, hvordan besvarelserne skal ses i relation til livets forskellige faser. Selvom familien har levet længe med diagnosen, kan der stadig godt opstå nye spørgsmål og nyt behov for information. En af familierne nævner, at den savner viden om forebyggelse af senfølger ved RTS.

Det store flertal savner information om alternativ behandling. Ingen kommenterer hvorfor de mangler den viden, men på baggrund af interviewet kan man forstå, at der er nogle alternative måder at lindre de trivselsproblemer på, som præger de første år. En mor fortæller f.eks.: "Vi har også udelukkende brugt homøopatisk medicin, og det er jeg helt sikker på er grunden til, at min datter aldrig har haft lungebetændelse eller mellemørebetændelse".

De fleste familier føler sig overvejende godt informeret om mulighederne i forbindelse med daginstitution og skole. Omkring mulighederne for beskæftigelse efter skole/uddannelse og fritidsaktiviteter ser det til gengæld ikke så godt ud. Her er det de to tredjedele som markerer 5 eller derunder, og ingen markerer mere end 7.

Information om tiden efter det fyldte attende år er der også mangel på. Det gælder information om forskellige boformer, mulighederne for at danne netværk og håndteringen af økonomien. På alle tre punkter har mere end to tredjedele svaret 5 og derunder. Værst ser det ud med håndteringen af økonomien, og her tænker familierne formentlig på tildeling af førtidspension.

Information om håndtering af RTS i forhold til den øvrige familie giver et spredt resultat med en overvægt blandt dem, som føler sig godt informeret. Det spredte resultat gør sig ligeledes gældende for information om håndtering af RTS i forhold til kammerater, og problematik med søskende uden RTS. I disse to tilfælde er der dog overvægt af familier, som savner informa-

tion. Over en tredjedel har dog kun ét barn og har derfor undladt at besvare spørgsmålet om søskendeproblematikken.

Afslutningsvis har information om mulighederne for psykologisk bistand delt familierne. Der kan registreres en lille overvægt af dem, som føler sig godt informeret.

Der var også mulighed for at tilføje et andet område, hvor information enten var savnet eller tilstrækkelig. Her blev manglende information om tandbehandling nævnt i to tilfælde.

Hvor findes der viden?

De forældre, som har kommenteret deres manglende viden, har fokuseret på problemerne med at finde viden. "Findes der noget?" - underforstået viden - at indhente, skriver en familie. Samme familier efterlyser en fælles kontaktperson til disse oplysninger. 10 ud af 16 mener også, det er svært at skaffe information, og samme 10 familier mener ligeledes, at det er en særlig forhindring, at RTS er et sjældent handicap. Af kommentarerne ses frustrationen tydeligt hos de ti familier, fordi det kræver tid og engagement at finde oplysninger, og det kan være en mangelvare i en travl hverdag. "Mere tid til at læse og ringe" skriver en familie, medens en anden tvivler på, at der er meget at hente – "Ingen ved rigtig noget særligt om RTS". Kun en enkelt familie mener ikke, at det er noget problem at skaffe information.

Et er at familier savner information, men spørgsmålet er, om denne manglende information har betydning for deres hverdag. Det spørgsmål deler familierne. Fem af 16 ser ingen betydning i hverdagen. Omvendt ser 8 familier det som et problem. Kigger man i kommentarerne for at finde hvilken betydning det har for familierne, nævnes flere konkrete problemer. Fx nævnes manglende viden om boformer, fordi forældrene mangler en plads til deres barn. En enkelt familie mangler også viden om behandlingsmuligheder og fritidsaktiviteter, og en anden nævner de mange problemer med overgangene fx mellem børnehave og skole. En familie beskriver det som stressende ikke at være godt nok informeret – en anden fremhæver, at der ikke var problemer efter indmeldelse i Landsforeningen for RTS.

Information om sjældne handicap er svært at skaffe, og i en forening med mange under 18 år er det næppe overraskende, at netop information om tiden efter folkeskolen er efterspurgt.

Kapitel 5:

PÅVIRKNING AF HVERDAGEN OG FAMILIEN

”Husk at nyde det liv vi har og find de muligheder som der er i det, også selvom de nogle gange kan være svære at se”

Citat fra gruppeinterview med forældre til RTS børn

Citatet stammer fra en diskussion om begrænsninger i hverdagen. Samme far sagde også: ”Vi gør meget ud af at finde mulighederne i begrænsningerne”. Enten kan man vælge at fokusere på begrænsningerne eller nyde det liv man har. Det er det valg, han har måttet træffe, og det er også den måde, han vil betragte sin hverdag. Når man har et handicappet barn kan hverdagen være præget af begrænsninger, og i spørgeskemaet blev familierne stillet en række spørgsmål herom.

Familierne blev fx spurgt om, hvordan deres barn med RTS klarer daglige hverdagsrutiner, som fx mobilitet, af- og påklædning, spisning og toiletbesøg. Fire klarer sig i selv, og det er særligt de ældste. Omvendt har 11 brug for støtte, og det fremgår af kommentarerne, at det i mange tilfælde er verbal støtte til at strukturere, igangsætte, udføre og blive færdige med almindelige gøremål. De har en dårlig korttidshukommelse og er lette at aflede. Derfor føler forældrene heller ikke, at børnene selv kan færdes rundt om i byen. Det er i bedste tilfælde noget, som i enkelte tilfælde kan indøves i afgrænsede områder.

Børn med RTS beskrives af de fleste forældre som værende præget af et behov for struktur: ”Tingene skal helst køre efter et skema. Hvis de kommer for sent i seng, så er der andre ting, som kører af sporet osv”, sagde en far i interviewet. En mor fortæller, at når hendes dreng ikke har styr på hverdagen, så ”lukker han helt af”. En af fædrene kender beskrivelsen og mener, at der er lidt autistisk i adfærden. En anden far beskriver børnene således: ”Jeg har et billede af, at deres verden er ganske, ganske lille, og det, der er inde i deres verden, behersker de til fulde. Og hvis man går ind og korrigerer dem eller beder dem om at gøre noget modsat af det de kan, så reagerer de meget kraftigt”. Børnene beskrives som stædige, men det hænger i nogen grad sammen med deres behov for struktur og harmoni: ”Det at de er stædige oplever jeg som, at der ikke er harmoni, og så bliver de gale. Denne vrede gør, at de bliver stædige”, fortæller en mor. Oplever børnene til gengæld harmoni, er de hurtige til at blive revet med af stemningen: ”De er gode til at fange stemninger – om noget er godt eller skidt. Hvis man selv er glad, så er man som en magnet”, fortæller en far. Forældrene beskriver videre deres børn som nogle, der ofte holder sig lidt for sig selv, helst vil være indendørs og gerne ser meget

fjernsyn og hører musik. Børnene oplever en stor glæde ved musik. En far beskriver det som en stor livskvalitet for dem: "Akustisk musik specielt, hvis de selv får lov til at udøve det, for det er noget af det de kan".

Søskende som ikke har RTS

I fire af familierne er barnet med RTS enebarn, medens 11 familier har markeret, at der er søskende. De fleste af disse har et barn mere. To familier har to mere, og en enkelt 5 mere. Der er en overvægt af ældre søskende. I fem familier er der ældre søskende, i tre er der både yngre og ældre, medens der i de sidste tre familier kun er yngre søskende. Et flertal på otte familier, imod tre, mener at disse søskende er blevet påvirkede af at have en bror eller søster med RTS. Alle familier med yngre søskende har markeret, at de bliver påvirket, medens tre af familierne med kun ældre søskende ikke ser en sådan påvirkning.

Når man kigger på kommentarerne til spørgeskemaet kan man se, hvad familierne lægger i ordet: Påvirkning. Der er de små hverdagsting, hvor det kan være "svært at dele opmærksomheden ligeligt". Den ikke handicappede søskende "må lære at være meget social og hensyntagende". En familie skriver, at hverdagen kan være fyldt med "mange misforståelser, mange irettesættelser, mange konflikter og mange spørgsmål: hvorfor må jeg ikke? og hvorfor må hun?". En anden familie fremhæver, at det for søskende "ikke altid er sjovt, når andre folk kigger og undrer sig (i forretninger, hos kammerater, i sportsklubben m.m)".

Familierne beskriver således en række større og mindre hverdagsepisoder, hvor de ikke-handicappede søskende oplever, at der skal tages specielt hensyn til det handicappede barn. Men det er ikke kun i de små hverdagsepisoder, søskende oplever, at deres liv ikke altid er som deres jævnaldrendes. Et par eksempler fra interviewet viser dette, når en far fortæller, at "den ældste vil ikke fortælle om sin søsters handicap til venner i skolen", og en anden far "Hun har så været lidt træt af, at hun kun har en handicappet søster. Hun vil også gerne have en normal bror eller søster". En søster er også bekymret for selv at få et handicappet barn. En familie skriver "den ældre søster har fungeret meget som reservemor". Nogle familier bruger aflastningstilbud, for at få tid til de andre søskende. En far fortæller: "Ellers havde vi ikke tid til alt det vi gør. Vi gør jo ting, som vi på normal vis ikke altid kunne have vores handicappede datter med til"

Tabt arbejdsfortjeneste

I 12 af de 14 familier, der har svaret ja til at have fået tabt arbejdsfortjeneste, har moderen været modtageren. Kun i én af disse familier har faderen også modtaget samme ydelse. Der ingen familier, hvor kun faderen har modtaget denne ydelse. De fleste familier har modtaget kompensation på mellem 5 og 17 timer, medens kun to har modtaget mere, heraf kun én på fuldtid.

Tabt arbejdsfortjeneste kan være en måde at aflaste familierne. Interviewet viser dog, at ord-

ningen ofte kan blive misforstået af kollegaerne. En mor fortæller, at hendes kollegaer siger ting som, "jamen, det kan du godt lige klare, du er her jo kun 25 timer. Du møder jo altid sent, så du kan godt vente lidt med at holde pause. Du skal jo snart hjem, så kan du ikke lige".

En anden mor supplerer: "...man kan godt fornemme på andre områder, at de alligevel ikke forstår det. Nu skal man søge orlov igen. Det er selvfølgelig ok, men man kan godt mærke, at nu skal de trække læsset igen. Det er ikke på alle områder accepteret helt. De har ligesom ikke prøvet selv".

På samme måde kan det også gælde vennerne. En far fortæller: "Vi lægger ikke skjul på, at den ene af os får lønkomensation, og vi kan da godt mærke på vores venner, at det er sgu da noget mærkeligt noget...De forstår slet ikke hvad det handler om".

Syv af familierne svarer, at deres uddannelses- og arbejdssituation har forandret sig p.g.a. deres handicappede barn. Af skemaerne fremgår det, at det fx drejer sig om manglende videreuddannelse, orlov fra arbejdet, ændrede arbejdstider eller et nyt job. En nævner sågar at være blevet opsagt fra sin stilling.

Påvirkning af parforhold, venner og kollegaer

Parforholdet kan ligeledes være påvirket af at få et handicappet barn, men påvirkningen er ikke nødvendigvis kun negativ. En far beskriver det således: "Det er en belastning på familielevet, men man vokser som menneske. Der bliver længere i horisonten, og der bliver bredere. Man begynder at sætte spørgsmålstegn ved det liv, vi levede, eller det liv vi gerne ville leve. Jeg har en tese om, at hvis man kommer igennem de første syv år med et handicappet barn, så bliver man sammen resten af livet".

Når det gælder mulighederne for at opretholde vennekredsen, så mener flertallet på otte familier, at det ikke har ændret noget at få et handicappet barn. Spørgsmålet har givet forskellige reaktioner. Af kommentarerne kan man se, at to af familierne, som ikke har markeret nogen ændring, alligevel ser en forskel i forhold til tidligere. En skriver at "vennerne ikke er forsvundet, men at mange fællesskaber, bl.a. rejser, er vi udelukket fra at deltage i som samlet familie". Desuden noterer de, at det kan være svært at have børnene med i byen, fordi de fx ødelægger ting. En anden familie skriver, at "hvis vennekredsen ikke kan acceptere et handicappet barn, så er det ikke vores rigtige venner". Det viser at familierne godt kan opretholde en vennekreds, men de venner som er værd at holde på er dem, som viser forståelse og accept af, at hverdagen og dermed samværet kan påvirkes p.g.a. handicappet.

Blandt de syv familier, som har markeret, at der er sket ændringer, har de fleste markeret, at det er dem selv, som ikke længere har den samme tid til vennerne. Enkelte markerede, at vennerne ikke har vist forståelse for situationen, og at dette kan være en årsag til, at vennekredsen er skrumpet ind.

Der er ligeledes blevet spurgt direkte til, om den øvrige familie passer barnet med RTS, og det gør familierne i et flertal af tilfældene. I de syv familier sker det jævnligt, medens det kun sker sjældent i tre familier. I fem familier bliver barnet ikke passet af andre i familien.

Forældrene er også blevet spurgt om den øvrige families reaktioner, og her har et flertal sat kryds ved blandet: En mellemting mellem stor forståelse og svært ved at tackle situationen. Stor forståelse har tre familier oplevet, medens tre har oplevet, at den øvrige familie ikke har haft nemt ved at håndtere situationen.

I de familier, hvor det har været svært, skyldes det ifølge kommentarerne manglende interesse, medens kommentarerne for de blandede modtagelser skyldes problemer med at forstå situationen. En mor fortæller om hendes og hendes mands familie: "Begge vores familier har accepteret det, men ikke forstået det endnu. Min mor siger "han lærer nok at snakke på et tidspunkt", og hvorfor skulle de lære tegn-til-tale, han kommer til at snakke alligevel". En far supplerer: "Vores forældre har også accepteret det fuldt ud, til gengæld har vi fået uendelig lidt hjælp. Jeg tror min mor har været skide bange for at passe dem, fordi de kunne blive syge i løbet af ingen tid". Specielt det med at få for lidt støtte kan give gnidninger. En mor forklarer: "Man føler ikke, at de lige giver en tand ekstra med at yde noget. Det er altid os der skal ringe, og svaret er ikke altid ja", og en far kommenterer det med: "Man ringer og spørger om hjælp, ikke for at være et brokkehoved, men fordi vi har behov for hjælpende hånd".

Kapitel 6:

SOCIALE NETVÆRK

”Jeg får somme tider ondt i maven, når jeg ser en voksen udviklingshandicappet. Mange af dem ser meget sølle ud. Der er ikke rigtig nogen, som tager sig af dem”

Citat fra gruppeinterview med forældre til RTS børn

Socialt netværk er i denne sammenhæng defineret som det at have personer omkring sig, som man kan hente støtte fra. 13 ud af de 15 familier, som har besvaret spørgsmålet, mener deres barn har et godt socialt netværk. Det ovenstående citat viser en frygt, som blev delt af flere af forældrene i interviewet. En frygt for at barnets sociale netværk vil smuldre, når de bliver voksne. Ud af 15 familier mener de 10, at deres barn har et socialt netværk uden for familien. Ifølge skemaerne drejer det sig primært om lærere, pædagoger, aflastningsfamilier og i et enkelt tilfælde naboerne.

Familierne er derudover blevet spurgt, om det har været muligt for barnet med RTS at finde legeskammerater/venner. Godt to-tredjedele melder, at dette er et problem. Det skyldes især, at børnene holder sig for sig selv eller er afhængige af fx deres forældre for at opretholde kontakt til kammerater. En tredjedel af familier ser ikke dette som et problem og henviser bl.a. til kammerater i de skoler og andre institutioner, hvor deres børn kommer.

Ensomhed vurderer de fleste forældre ikke som værende så stort et problem for deres børn. Nogle forældre svarer, at deres børn ikke er ensomme, fordi de ønsker at være for sig selv. Ni ud af de 16 svarer, at ensomhed ikke er et problem, medens en enkelt familie svarer, at ensomhed er et problem, og fem familier svarer at ensomhed i nogen grad er et problem. Problemet med ensomhed skyldes manglende muligheder for fritidsaktiviteter eller bofællesskaber for de ældste. En manglende mulighed for at være sammen med ligestillede.

Andres accept

Familierne har på en skala fra 1 til 5 vurderet, hvorledes andre end de nærmeste accepterer handicappet. Hvor 1 står for mindst accept og 5 for mest. Der viste sig at være en oplevelse af stor grad af accept. Ingen har således markeret under 3, og det mest almindelige er 4. Da dette emne blev diskuteret i interviewet var indtrykket, at folk normalt er interesserede i at vide mere om RTS. ”Jeg har kun mødt positive mennesker. Dem, vi har fortalt om det, har været meget interesserede i at vide, hvad det er”, sagde en mor.

De problemer familierne oplever er ofte i forbindelse med, at man er ude i det offentlige

rum - fx ude at handle: "Jeg synes mest det har været i stormagasiner og sådan nogle steder, som måske ikke passer til en stor dreng. Du kunne lige tage og sige noget til din dreng", eller "Sommetider kan folk godt opfatte, at jeg har uopdragne børn med, som opfører sig på en måde, som om de ikke er ok. Det har jeg simpelthen vænnet mig til. Det tager jeg meget roligt". "Det har vel også noget at gøre med, hvordan man selv ser på, at folk kigger på en", fortalte en af mødrene.

Kapitel 7:

SKOLEGANG

”Der var ikke nogen problemer, tværtimod så har han gået i rigtig gode skoler. Der var ergo- og fysioterapeuter og talepædagog. Der var det hele”

Citat fra gruppeinterview med forældre til RTS børn

Et vigtigt fokusområde i denne undersøgelse er overgangene, som ofte påvirker familierne. En af de helt centrale overgange er fra førskolealderen til skolen. Børn med RTS kan normalt ikke fungere i en folkeskole på normale vilkår, og det er derfor centralt at undersøge, hvordan familierne oplever mulighederne for at finde egnede skoletilbud, og hvordan skoletiden forløber. Vi har derfor bedt familierne om at beskrive forløbet.

Indledningsvis blev der spurgt til, hvordan overgangene bedst kunne beskrives, og her var oplevelserne meget delte. Syv familier fandt det svært at finde et passende skoletilbud. Fem af disse syv familier beskriver også overgangen som behæftet med problemer. Alle fem mener også, at netop det at RTS er et sjældent handicap har haft en betydning for eventuelle problemer med overgangen til skolen. Det skyldes bl.a. uenighed om det mest egnede skoletilbud, eller at der ikke var flere tilbud at vælge imellem. I interviewet nævner en far dette eksempel: ”Der var ikke nogen af de skoletilbud, vi fik, som vi var glade for, så vi tog det bedste af dem. Der var 15 børn i klassen – mine piger kører bare med, når der er larm. Så det var ikke særlig godt. Vi har skiftet skole, hvor de er kommet i et meget lille miljø”. En anden far synes ellers overgangen gik smertefrit, men savnede mere talepædagogisk støtte: ”Der er 54 handicappe børn på skolen og talepædagogen har 6 timer. Som jeg siger, hvis et barn ikke kunne gå, så ville man lære det at gå, og dette her er akkurat det samme, bare med tale”. De sidste syv familier mente ikke, at det var et problem at finde et passende skoletilbud, og ingen af disse familier har haft problemer med overgangen, som de beskriver som gnidningsfri.

Af de 14 børn, som har nået skolealderen, har 12 gået i specialskole. De sidste to ud af de 14 har kun gået i såkaldte centerklasser. Centerklasser er amtslige specialklasser for handicappede børn placeret i en almindelig folkeskole. To af de børn, som har gået i specialskole, er senere flyttet til en centerklasse eller specialklasse på en almindelig folkeskole. Omvendt er et enkelt barn startet i en almindelig folkeskole med lidt støtte, for derefter at blive flyttet til en centerklasse. Barnet endte til sidst med at blive flyttet til en specialskole. Det er ikke så overraskende, at denne familie er blandt dem, som synes at overgangen har været svær og problemfyldt.

Der er også blevet spurgt til eftermiddagstimerne efter skolen. Flere af børnene har benyttet en skolefritidsordning, enten i forbindelse med specialskolen eller en integreret skolefritids-

ordning med både handicappede og ikke handicappede børn. Enkelte børn er eller har været tilknyttet en klub eller almindelig skolefritidsordning (oftest med støtte), og enkelte er blot kommet direkte hjem.

Til sidst er forældrene blevet bedt om at vurdere skoleforløbet, og her var oplevelserne igen delte. Syv familier beskriver forløbet som uden væsentlige problemer. Omvendt mener seks familier, at der har været væsentlige problemer. Det mest fremhævede problem er de manglende eller utilstrækkelige tilbud om støttetimer, fysio- og ergoterapi, samt støtte fra en talepædagog. Enkelte familier har også oplevet problemer omkring manglende hensyn til handicappet i tilrettelæggelsen af den daglige undervisning, i forbindelse med tilrettelæggelsen af særlige aktiviteter (fx skoleudflugter), manglende hensyn til børnenes behov for en struktureret hverdag og få jævnbyrdige børn. Kun to har oplevet, at der var aktiviteter i forbindelse med skolegangen, som barnet var forhindret i at deltage i p.g.a. RTS.

Kapitel 8:

FRITIDS AKTIVITETER

”Nu bor vi på landet, så der er ikke mange tilbud”

Citat fra gruppeinterview med forældre til RTS børn

Familierne har noteret de fritidsaktiviteter, deres børn deltager i, og ridning er absolut topscorer. Ni børn går eller har gået til ridning. Derudover har tre gået til svømning og to til musik og gymnastik. Af andre fritidsaktiviteter nævnes spejder, formning, madlavning og trampolinspring. Kun to deltager ikke i nogen fritidsaktiviteter. Ca. halvdelen af disse aktiviteter foregår med særlige foranstaltninger, som tilgodeser handicappet.

Til trods for dette høje aktivitetsniveau mener otte familier at der er fritidsaktiviteter, som barnet er forhindret i at deltage i p.g.a. RTS. Forhindringerne kan både være hos børnene selv eller i det rent praktiske. ”Gymnastik, håndbold og fodbold går ikke, fordi det har hun ikke fysik til”, fortæller en far. Andre har problemer med at finde specialtilbud målrettet til børnene, fordi de sjældent findes. De praktiske forhindringer kan fx være, at der ikke alle steder i landet er lige mange muligheder.

”Jeg synes det var svært at finde nogen, hvor det var i nærheden og der var jævnaldrene, og det var lige netop de eftermiddage, hvor jeg havde fri. For det var en betingelse, at jeg tog med. Det er ikke lykkedes – aldrig nogen sinde”, fortæller en mor. En anden familie har fundet et handicapridningshold. Men ”det er afhængig af, at vi selv kan være der”, fortæller faderen.

Kapitel 9:

VOKSEN MED RUBINSTEIN-TAYBI SYNDROM

(over 18 år)

”... en ting som er sikker er, at de kommer til at leve uden os på et tidspunkt”

Citat fra gruppeinterview med forældre til RTS børn

Kun fire af de ”børn”, som er indgået i undersøgelsen, er over 18 år. Grundlaget for at beskrive livet efter det fyldte attende år er således svagt. Af de fire har de tre boet eller bor hjemme hos forældrene. Den sidste har boet i plejefamilie. En er flyttet hjemmefra og har boet tre år på henholdsvis efterskole og i ungdomskollektiv. En enkelt er beskæftiget i et beskyttet værksted. De har alle fire brug for støtte til at klare daglige hverdagsrutiner, som fx at orientere sig i lokalområdet, købe ind, klare økonomien m.m.

På spørgsmålet, om det er svært at finde fritidsaktiviteter til voksne med RTS, har tre af familierne svaret. Kun en har svaret, at det er svært.

Forældrene har også skullet forholde sig til relevansen af forskellige emner, som har eller kan have betydning for voksne med RTS. Det skal igen understreges, at det er forældrenes vurderinger, fordi det har været vurderet, at de voksne med RTS ikke selv ville kunne besvare skemaet. Med det forbehold viser besvarelserne, at seksualitet og prævention har nogen eller stor relevans for tre af de fire, og det samme gælder kærester og parforhold. Problematikken om at ”give slip” på sit barn som forældre har relevans for tre ud af fire familier.

Alle fire familier mener, at det har nogen eller stor relevans at få håndteret problematikken omkring, at deres barn med RTS bliver myndig. Det gælder nemlig om at være på forkant med problemerne, fremhæver en familie. Ingen familier har til gengæld oplevet problemer med overgangen til førtidspension, medens mulighederne for at få en personlig hjælper kun har relevans for to.

Kommunikationen med andre klarer de voksne ifølge deres forældre godt. En enkelt har dog markeret det som mindre godt, men det er ”kun med mennesker, han alligevel ikke kender”.

Fremtiden

Afslutningsvis under interviewet blev der snakket om fremtiden, og flere af forældrene var bekymrede for fremtiden. Flere forældre udtrykte frygt for, at deres børn skulle blive ensomme. En mor sagde: "Det er så moderne, at man flytter i sin egen bolig med fælles opgang. Det ville jeg være meget ked af. Han ville blive meget ensom". En far supplerede: "Jeg får somme tider ondt i maven, når jeg ser en voksen udviklingshandicappet. Mange af dem ser meget sølle ud. Der er ikke rigtig nogen, som tager sig af dem. Jeg ser vores som havende det sådan". Den samme far fremhæver, at det er vigtigt at gøre dem så selvhjulpne som muligt.

En anden væsentlig bekymring hos forældrene er deres børns muligheder for at finde en god boform. De nævnte alle bofællesskaber som et gode, men udtrykte samtidig bekymring for, om der ville være pladser nok: "Jeg frygter flaskehalsproblemer. At der er for lav kapacitet, og det er der allerede. Samtidig bliver årgangene bare større og større" siger en far.

Kapitel 10:

KONKLUSION

”Det er jo også nogle dejlige unger vi har”

Citat fra gruppeinterview med forældre til RTS børn

Ovenstående citat er medtaget for endnu engang at pointere, at undersøgelsens formål ikke har været at afveje glæder og sorger ved et liv med RTS. Når der i den følgende konklusion listes en række af vanskeligheder, forhindringer og problemer op, er det ikke ensbetydende med, at familier med et barn med RTS kun har sorger og vanskeligheder. Undersøgelsens præmis har ikke været at vægte glæderne og sorgerne ligeligt, men at fokusere på eventuelle problemer.

Det er ligeledes vigtigt at huske, at undersøgelsens konklusioner er baseret på forældrenes oplevelser og opfattelser af problemerne. Der er ikke gjort noget forsøg på at vurdere forældrenes oplevelser. Der er lavet analyser af forældrenes udsagn, men de er ikke vurderet.

Med disse to forbehold in mente kan man prøve at opsummere nogle af undersøgelsens centrale pointer.

Familielivet påvirkes

Undersøgelsen beskriver en hverdag som præges af RTS-børnenes behov for struktur og harmoni. Samtidig er der ofte også behov for tæt overvågning. Hverken børn eller voksne med RTS kan klare sig selv. Deres behov for en fast struktur, helst med et fast program uden mange afvigelser, præger familielivet.

Især de yngre søskende bliver ifølge forældrene påvirket. Et flertal af familierne giver udtryk for, at en bror eller søster med RTS fylder meget i hverdagen, og det tager tid og opmærksomhed fra de yngre søskende. På samme måde har flere af mødrene også i perioder ændret på deres uddannelses- eller arbejdsforløb. Næsten alle mødre har været på nedsat tid med tabt arbejdsfortjeneste, og halvdelen har ændret i uddannelses- eller arbejdsforløb. Dette gælder ikke i samme grad fædrene. Kun én far har været på nedsat tid og derfor modtaget tabt arbejdsfortjeneste.

Ifølge familierne påvirkes forholdet til den øvrige familie og vennerne i de fleste tilfælde ikke i negativ retning. Det blev nævnt, at den nærmeste familie ikke altid forstod at bakke op. Det samme gælder enkelte venner. Omvendt hjælper det, at børnene oftest er vellidte. Parforholdet bliver påvirket af at få et barn med RTS, men ikke i entydigt negativ retning. Faktisk synes nogle, at parforholdet styrkes.

Betydningen af at få diagnosen

I undersøgelsen har betydningen af at få stillet en diagnose også været berørt. Usikkerheden frem til, at man får diagnosen, er stor. I undersøgelsen var fremtidsudsigterne og håndtering af hverdagen de emner, forældrene søgte viden om. Selvom forældrene godt ved, at diagnosen ikke giver alle svarene p.g.a. barnets individuelle udvikling, så giver det mindre usikkerhed, når man får diagnosen. Der er noget at forholde sig til. Derfor beskrives det i landsforeningen som frustrerende for de forældre, hvis børn får diagnosen RTS for siden at få den frataget igen.

Alternativ behandling

Det punkt, hvor flest familier markerede at de manglede information, var om alternativ behandling. Det er alternative måder at lindre de trivselsproblemer på, som præger de første år, som forældrene savner viden om. Der efterspørges alternativer til den traditionelle medicinske behandling, som efter forældrenes mening ikke altid har positiv virkning. Når der efterspørges information om alternativ behandling skyldes det formentlig, at der er tale om et gråt marked, hvor det kan være svært for forældre at bedømme, hvilke behandlinger som reelt vil have en positiv virkning på deres børn.

Manglende tilbud til børn med RTS

Halvdelen af familierne har haft problemer med at finde skoletilbud – bl.a. fordi der er få tilbud at vælge mellem – , og næsten halvdelen har heller ikke været tilfredse med de tilbud om fysio-, ergoterapi eller talepædagogisk støtte, som deres børn har fået. Taget i betragtning at børnene er udviklingshæmmede i en grad, som beretter dem til specialtilbud (amtslige tilbud), virker det som et stort antal familier. Udover en manglende mulighed for at vælge mellem forskellige tilbud, har det formentlig også betydning, at RTS er et sjældent handicap. Det vender vi tilbage til lidt senere.

Mere end halvdelen af familierne har oplevet problemer i forbindelse med fritidsaktiviteter for deres børn. Forhindringerne skyldes både børnenes handicap og mere praktiske forhindringer. Det dækker bl.a. over rent praktiske problemer, som at børnene ikke har fysik til visse sportsgrene. Andre vanskeligheder kan være at finde målrettede specialtilbud eller fritidsaktiviteter. Eller at forældrene er nødt til at være til stede.

I familier med store RTS-børn er der bekymring for, hvordan det skal gå, når børnene bliver 18 år og myndige. Forældrene føler, at deres indflydelse begrænses væsentligt, og ligeså deres mulighed for at være advokater for børnene.

Forældreindflydelse

I undersøgelsen er forældreindflydelse et gennemgående tema. Bortset fra ét tilfælde har alle børnene boet eller bor stadig hos deres forældre. Som alle andre forældre er disse forældres udgangspunkt at sikre deres børn de bedste muligheder i livet, hvor der tages højde for bør-

nenes særlige situation. Forældreinddragelse og -indflydelse er derfor centralt for at realisere forældrenes behov for at bidrage til deres børns udvikling. Forældrene oplever, at der på handicapområdet er en forskel fra normalområdet. På handicapområdet er der involveret endnu flere fagpersoner i barnets liv. Fagpersoner kan have stor indflydelse på de tilbud, som gives til barnet. I nogle tilfælde kan det give forældrene en følelse af at blive sat udenfor, når systemet sætter i gang. Forældrene føler, at de sidder med en unik viden – er en art eksperter i deres barn. Men for de involverede fagfolk er de forældre. Her opstår konflikterne. Forældrene giver udtryk for, at de bruger for mange kræfter på systemet. Kræfter de føler er nødvendige for at sikre de bedste vilkår, og fordi de ofte føler at de har mere konkret viden. De kan opleve en rolleforskydning i forhold til fx deres sagsbehandler. Frustrationen kan opstå, når forældrene oplever det som en kamp mod systemet at få gennemført de løsninger, de har ønsket. Regler og afgørelser støder sammen med forældreomsorg og ønsket om forældreinddragelse.

Forældrene ønsker information, rådgivning og medindflydelse. Information og rådgivning skal gøre dem i stand til at udøve deres medindflydelse. Medindflydelse skal sikre, at deres børn får et "godt liv" med tilbud, som kombinerer omsorg med udfordring.

På den anden side oplever en del af forældrene det offentlige system som stort, ofte bureaukratisk, usmidigt og ufleksibelt. Det kan gå så vidt, at systemet bliver opfattet som en modstander, og samarbejdet kan virke som en belastning. Selvom det ikke gælder alle forældrene og langt fra gennem hele forløbet, så er det disse oplevelser, der dominerer. Ikke at dette er så underligt eller uventet. Dels har undersøgelsen fokuseret på de problemer, som familier oplever, og dels vil komplikationer hos mange ofte stå tydeligt i forhold til de episoder, hvor alt gik gnidningsfrit. Ikke desto mindre har en væsentlig del af familierne haft oplevelsen af problemer i samarbejdet, især med kommunerne. Spørgsmålet er hvordan man finder en middevej, hvor forældrene kan sikres medindflydelse uden at have følelsen af en ekstra belastning i hverdagen.

Behov for samling af viden

Af gruppeinterviewet fremgår, at der mangler en overordnet og koordineret behandlingsstrategi for børn med RTS. Det gælder særligt indsatsen omkring habilitering (træning) i forhold til den forsinkede psyko-motoriske udvikling. Her tænkes særligt på fysio- og ergoterapi samt talepædagogisk indsats. Andre områder er orallterapeutiske og synsproblemstillinger.

På de områder oplever forældrene forskelle på indsatsen og manglende koordinering mellem forskellige behandlingssteder. Forældrene taler om en spredt viden, som ikke samles, hvilket resulterer i, at forældrene oplever at relevant viden går tabt, når ikke alle behandlere får adgang til den.

Forældrene oplever, at behandlingen/træningen ofte er rettet imod handicappede børn, og ikke specielt på de behov, som er særlige for børn med RTS.

Forældrene ønsker sig samme form for koordinering som eksempelvis praktiseres på det norske "Frambu" center. Her arbejdes med at koordinere indsatsen i forhold til den enkelte diagnose. Frambu har eksempelvis udarbejdet fysioterapeutiske træningsprogrammer specifikt til børn med RTS.

I Danmark findes også ekspertise, men forældrene ved ikke hvor. Ekspertisen er ikke målrettet mod RTS og er kun i et vist omfang koordineret.

Man kunne forestille sig, at en samling af viden vil være med til at løse problemet omkring rehabilitering. Størstedelen af familierne synes ikke, at deres børn får en tilstrækkelig mængde træning og stimulering. De giver udtryk for et ønske om, at der bevilges flere timer. Reelt dækker dette også over, at der mangler en uafhængig indsats som vurderer, hvilke behov børn med RTS har, og hvad som er rimeligt at tilbyde. Ved uafhængig menes uafhængig af den bevilgende myndighed, som i dette tilfælde hovedsageligt er kommunerne og amterne. Samtidig har forældrene den opfattelse, at der er ressourcemæssige begrænsninger i den offentlige sektor, og at dette reelt er udslagsgivende for, hvor meget træning deres barn tilbydes.

Hos andre grupper med sjældne handicap har man arbejdet med behandlingsprotokoller (se bl.a. Sundhedsstyrelses redegørelse "Sjældne handicap. Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet" fra 2001). Behandlingsprotokoller er skriftligt formulerede anbefalinger til god praksis for den enkelte diagnose. De er ofte formuleret i samarbejde med relevante fagpersoner. Der er ikke udarbejdet en behandlingsprotokol for RTS. I de tilfælde, hvor der er udarbejdet en behandlingsprotokol, er der ofte også inddraget problemstillinger omkring manglende koordinering.

I forhold til den sociale lovgivning har undersøgelsen vist, at tidlig information er vigtig. Forældrene kender kun sjældent til reglerne på området og savner rådgivning i den svære fase med et nyfødt handicappet barn. Selvom det kan være svært at afgøre, hvilken information om sociale rettigheder, der er relevant i første fase, så viser undersøgelsen klart, at jo tidligere familierne modtager information, jo bedre er deres opfattelse af det samlede forløb. Samarbejdet bliver bedre med den kommunale sagsbehandler. Det ville næppe være helt holdbart at konkludere, at tidspunktet, hvor informationen gives, er vigtigere end indholdet af den information, som gives. For naturligvis nytter vel timet - forkert - information ikke. Men svarene har vist, at tidlig information giver forældrene en fornemmelse af, at der bliver taget hånd om dem, og at de ikke forholdes information.

Sjælden diagnose

Betydningen af, at RTS er en sjælden diagnose, ses måske ikke overraskende i mangel på information. Undersøgelsen viser, at der især i de første år er et stort behov for information, og at familierne har svært ved at finde den. Der er således både problemer med for lidt information og med, hvor man skal søge efter information.

Når forældrene savner information, er det nok primært for at finde svar på deres egne spørgsmål om RTS; men samtidig skyldes det, at forældrene oplever omgivelsernes manglende viden. Der er ikke mange, som kender diagnosen RTS og ved, hvad det vil sige at have den. Forældrene er derfor ofte formidlere af viden om RTS. De familier, som har oplevet afklaringsproblemer i forhold til den sociale lovgivning, mener alle at det hænger sammen med, at RTS er en sjælden diagnose. På samme måde beskriver alle de familier, som har oplevet problemer i overgangen til skolen, at den sjældne diagnose har haft betydning.

Særligt denne manglende viden om RTS kan give en manglende fælles forståelse – en manglende fælles referenceramme for alle involverede fagpersoner og de direkte berørte. For mange fagfolk bliver personer med RTS blot som andre udviklingshæmmede, hvilket i mange situationer næppe har den store betydning. Det risikerer dog at fjerne fokus fra de særlige problematikker for personer med RTS, som fx deres særlige trivselsproblemer i de første leveår samt de tale- og andre problemer, der ofte opstår som følge af deres underudviklede kæbepartier. Vores håb er, at denne undersøgelse kan være med til at oplyse og informere fagfolk om, hvordan det er at leve med diagnosen Rubinstein-Taybi Syndrom.

Appendix

THE RUBINSTEIN-TAYBI SYNDROME

ENGLISH SUMMARY

This publication - "Living with Rubinstein-Taybi Syndrome" (RSTS) - consists of a survey of people with RSTS. RSTS is a hereditary syndrome characterized by a particular facial expression (drooping eyelids, protruding forehead and a hawklike nose) and a psycho-motoric mentally deficiency. There are about forty to fifty people with this syndrome in Denmark.

The survey has been carried out in co-operation with the Danish patient/parent association for RSTS. The investigation is based on answers to a questionnaire and on focus-group interviews with parents, children and adults with RSTS.

The survey of RSTS is part of a combined study in which about twelve diagnoses are to be surveyed. Thereafter there is to be a compilation that weaves together the different surveys and looks at the general conditions of people with a rare handicap.

Among other things, the survey provides insight into the daily challenges, both small and large, for the families involved. This includes the interaction with professionals in the social and health sectors and other sectors and what influence parents have on available treatment and choices involved.

In particular, the survey focuses on childhood and youth. These are the years in which parents often have to deal with hospital admissions and medical examinations and in which the families involved often, for the first time, become "cases" for social workers etc. These are also the years in which there are many transitions e.g. from day nursery to kindergarten, to school and to adult life.

Based on parents' experiences and perceptions of the problems, the main conclusions of the survey are, among other things, that it is crucial that parents can influence the public resources available for their children. Sometimes the parents can feel that they are excluded when the system "gets going". Parents feel that they have unique knowledge and are experts in their children. But to the professionals involved they are just parents. Their frustration occurs when parents experience a struggle with the system to get the solutions they want. Regulations and decisions conflict with parents' care and with the wish for involving them.

Another conclusion is that there is a clear need for collation and co-ordination of information about RSTS. Parents feel that there is a lack of an overall, co-ordinated treatment of children with RSTS. This is especially true of what is involved in training in relation to dealing with delayed psycho-motoric development. This is particularly true of physiotherapy, ergotherapy plus speech training. Parents speak about scattered knowledge and that the relevant information gets lost when not all those involved in treatment have access to it. Parents also experience the limits in the resources of the public sector and that this is decisive for how much training is offered to their children.

Since RSTS is a rare diagnosis it is perhaps not surprising that there is a lack of information. The survey shows that it is particularly in the early years that there is a great need for information and that the families have great difficulty in finding this information. So there are both problems of too little information and of how to find it.

When parents lack information this is probably primarily in finding answers to their own questions but it is also due to the lack of information in the system at large. Our hope is that this survey can help to enlighten and inform professionals about what it is like to live with the Rubenstein-Taybi Syndrome.

AT LEVE MED RUBINSTEIN-TAYBI SYNDROM

Få er klar over, at der findes et syndrom, der hedder Rubinstein-Taybi Syndrom. Sygdommen hører til de sjældne. Kun de færreste fagfolk ved noget om den, og endnu færre er klar over, hvordan det er at leve med den.

Det forsøger denne publikation at råde bod på. Den er baseret på en undersøgelse blandt pårørende til den lille gruppe af udviklingshæmmede børn og voksne, som har fået stillet diagnosen. Publikationen giver indblik i hverdagens små og store udfordringer for de berørte familier. Her undersamspillet med fagpersonalet i sundheds-, social- og andre sektorer og forældrenes muligheder for at få indflydelse på tilbud og valg. I undersøgelsen er der især fokus på børne- og ungdomsårene. Det er i denne periode, at familierne ofte skal tackle hospitalsindlæggelser og lægeundersøgelser, og hvor familierne ofte - for første gang - bliver "en sag" i den kommunale socialforvaltning. Disse år er ligeledes præget af de mange overgange: fx mellem vuggestue og børnehave, børnehave og skole samt skole og voksenliv.

Undersøgelsen af Rubinstein-Taybi Syndrom er det fjerde bidrag i et samlet kortlægningsprojekt, som Center for Små Handicapgrupper iværksatte i 2000. De tre første kortlægninger udkom i 2000-2001. De drejede sig om Tourette Syndrom, Medfødt knogleskørhed og Primær immundefekt.

Yderligere kortlægninger vil følge, bl.a. af Galaktosæmi, Ehlers-Danlos og Tuberøs sclerose. Endelig er det hensigten at runde af med at gennemføre et opsamlingsprojekt, der mere generelt udsiger noget om det særlige ved at leve med et sjældent handicap.