

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

At leve med tuberøs sclerose

Jonas Bo Hansen



Jonas Bo Hansen

AT LEVE MED TUBERØS SCLEROSE

© Center for Små Handicapgrupper 2005

Redaktion: Lars Ege

Design og produktion: Zornig Design

ISBN 87- 89907-17-5

Salg og ekspedition

Center for Små Handicapgrupper

Bredgade 25, F, 5. sal

1260 København K

Tlf. 33 91 40 20

E-mail: csh@csh.dk

Hjemmeside: www.csh.dk

Kopiering er tilladt efter aftale med

Center for Små Handicapgrupper.

Citater med kildeangivelse er altid velkomne

At leve med tuberøs sclerose

INDHOLD

KAPITEL 1: Om undersøgelsen.	3
Forord	3
Læsevejledning	3
Indledning	3
Led i overordnet kortlægning	4
Temaer i denne kortlægning	4
Diagnosen tuberøs sclerose	4
Forekomst og arvegang	4
Medicinsk behandling og kontrol	5
Forløb og prognose	5
Metodeovervejelser	7
Kortlægningsdata	7
Konkret fremgangsmåde	8
Kontaktmuligheder og metodevalg	9
Formål med spørgeskemaerne	9
Baggrundsdata	9
KAPITEL 2: At få diagnosen.	11
Diagnosen kan skabe forvirring	11
Ventetid før diagnosen stilles	12
Sygdom i det første leveår	12
Medicin og bivirkninger	15
Information om diagnosen	15
Informationsbehov om mange forhold	15
KAPITEL 3: Kontakt til sociale myndigheder og pædagogiske institutioner.	17
Information om sociale rettigheder	17
Ikke tilstrækkelig information	18
Kamp – men også løsninger	19
Lovens ord om koordinering	20
Savner koordinering	20
Skift af sagsbehandler	21
Hvor uvidenhed mærkes mest	21
Forældres kontakt til myndigheder	21
Pædagogisk rådgivning	21
KAPITEL 4: Behov for information.	23
Senere informationsbehov	23
Betydning for familiernes hverdag	25
KAPITEL 5: Påvirkning af hverdagen og familien.	27
Påvirkning af søskende	29
Påvirkning forældrenes jog og karrierer	30
Den øvrige familie	30
KAPITEL 6: Støtte fra sociale netværk	32
Legekammerater	32
Ensomhed	32
Andres accept	33
KAPITEL 7: Skolegang	34
Overgang fra daginstitution til skole	35
Skoleforløbet	36
Efter skoletid	37
KAPITEL 8: Fritidsaktiviteter	38
Svømning er mest populær	38
Tuberøs sclerose en hindring?	38
KAPITEL 9: Voksen med tuberøs sclerose	40
Hverdagsrutiner	41
Tarv og sociale rettigheder	41
Seksualitet og prævention	42
KAPITEL 10: Konklusion	43
1. Centrale pointer fra undersøgelsen	43
Diagnosen og symptomerne	43
Kontakten til de sociale myndigheder, pædagogiske institutioner og skolen	44
Hverdagen	45
Voksenalderen	45
2. Ti tjekpunkter	46
APPENDIX:	
English summary	49

KAPITEL 1:

Om undersøgelsen

Forord

Dette er den sjette i en række af undersøgelser, der indgår i det kortlægningsprojekt, som Center for Små Handicapgrupper (CSH) igangsatte i 2000. Kortlægningsprojektet beskriver levevilkårene for mennesker med sjældne diagnoser, og med denne publikation er vi nået til tuberøs sclerose syndrom. Den lille gruppe børn og voksne, der har denne diagnose, er karakteriseret ved, at der kan forekomme knuder forskellige steder i kroppen, bl.a. i hjernen, og i mange tilfælde også udviklingsforstyrrelser.

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

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

Dansk Forening for Tuberøs Sclerose har været en vigtig samarbejdspartner. Uden

deres input var denne publikation ikke blevet en realitet. En stor tak til medlemmerne og særligt til Liselotte W. Andersen, Tine Frøhlke Hynes og Pia Damgaard, som har været følgegruppe undervejs i forløbet.

Ligeledes en stor tak til Det Kommunale Momsfond, som har ydet et væsentligt fondsbidrag til denne kortlægning.

Læsevejledning

De læsere, som ikke har behov for en nøjere redegørelse for diagnosen, kan undlade at læse herom på s. 4-7. Og for de af læserne, hvis interesse for kortlægningen først og fremmest samler sig om de konkrete resultater og konklusioner, er det muligt at springe s. 7-9 over, hvor der gøres rede for metodeovervejelser, herunder fremgangsmåde og diskussion af data-validitet.

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

Indledning

De er nogle enere alle sammen, siger en mor i et interview om børnene med tuberøs sclerose. Hun beskriver dermed det faktum, som også denne kortlægning viser, at børn og voksne med tuberøs sclerose er meget forskelligt påvirket af diagnosen. Nogle har kun få eller ingen symptomer, mens andre er svært ramt. Denne kortlægning vil hovedsa-

geligt beskæftige sig med problematikkerne for dem, som er svært ramt af diagnosen. Kortlægningen vil bl.a. belyse og dokumentere en række problemstillinger omkring kontakten til sundhedsvæsenet, de sociale myndigheder, specialundervisningsområdet og overgangen til voksenlivet for børn og voksne med tuberøs sclerose og deres familier.

Kortlægningen vil blive afsluttet med en opsamling af de mest centrale problematikker og give et bud på 10 tjekpunkter, som forhåbentlig kan bidrage til en konstruktiv dialog mellem familierne, fagfolk og offentlige myndigheder, som er involveret. Kortlægningens fornemmeste formål er at bidrage til udviklingen hen imod at forebygge problemer og sikre en koordineret og helhedsorienteret indsats.

Led i overordnet kortlægning

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

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

Temaer i denne kortlægning

- At få diagnosen

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

Diagnosen tuberøs sclerose

Den første samlede beskrivelse af tuberøs sclerose blev foretaget i 1880 af den franske læge Bourneville. Tuberøs sclerose er en medfødt sygdom, som overvejende er karakteriseret ved hudforandringer og knudedannelser i hjernen. Andre organer er dog hyppigt involverede, især nyrer, hjerte, øjne og tænder. Epilepsi og udviklingshæmning kan være en følge af knudedannelserne i hjernen. Tuberøs sclerose forekommer i meget forskellig sværhedsgrad.

Diagnosen stilles typisk, fordi barnet får epilepsianfald, samt ved forskellige undersøgelser af organerne. Hvor mange undersøgelser, der er nødvendige for at kunne stille diagnosen, vil bl.a. afhænge af, hvor mange karakteristiske træk, der er til stede. Der kan blive tale om undersøgelse med en CT- eller MR-scanning af hjernen, undersøgelse af huden med ultraviolet lys, øjenundersøgelse, scanning af hjerte og nyrer og eventuelt undersøgelse hos tandlæge. Endelig undersøges, om tuberøs sclerose forekommer i slægten, og udseendet kan også indikere tuberøs sclerose.

Forekomst og arvegang

Man skønner, at der fødes ét barn med arveanlæg for tuberøs sclerose ud af 5-10.000 fødsler, dvs. i gennemsnit 6-12

børn om året i Danmark. Skønsmæssigt har 500-1000 personer i Danmark arveanlæg for tuberøs sclerose, men en del af disse har ingen mærkbare symptomer eller gener og kan ikke betegnes som syge. De er sandsynligvis uden kendskab til sygdommens eksistens. En begrænset opmærksomhed på sygdommen samt vanskeligheder med at stille diagnosen har tidligere resulteret i store variationer i vurderinger af hyppigheden. Men formodentlig har mindre end 500 personer i Danmark tuberøs sclerose af mere eller mindre betydelig sværhedsgrad. Omkring halvdelen af personer med tuberøs sclerose har arvet det muterede gen fra en af forældrene, mens mutationen hos den anden halvdel er nyopstået. Tuberøs sclerose inddeles i to typer afhængigt af, om de sygdomsfremkaldende mutationer findes i TSC1-genet på kromosom 9 eller TSC2-genet på kromosom 16.

Arvegangen er autosomal dominant, dvs. at hvis en af forældrene har et muteret gen, er der ved hver fødsel 50% sandsynlighed for, at barnet arver dette muterede gen. Ikke alle med den genetiske fejl vil imidlertid udvikle svære symptomer, og sværhedsgraden af sygdommen er som nævnt meget forskellig - også inden for samme familie.

I de tilfælde, hvor der er tale om en ny-mutation, optræder sygdommen for første gang i slægten hos det nyfødte barn. Mutationen er antageligt opstået i den æg- eller sædcelle, der førte til barnet. I dette tilfælde er sandsynligheden for at få flere børn med tuberøs sclerose meget lille. Derimod er der 50% sandsynlighed for, at barnet selv giver det muterede gen videre til hvert af sine børn. Direkte undersøgelse af, om der foreligger mutation i et gen, samt genetisk

undersøgelse af fostre er mulig i nogle tilfælde.

Medicinsk behandling og kontrol

Tuberøs sclerose kan ikke helbredes, men nogle af symptomerne kan behandles. Epilepsi eller krampesygdom kan forebygges og behandles medicinsk, men behandlingen er vanskelig og vil ofte kun give en reduktion af epilepsien. Der anvendes forskellige former for antiepileptisk medicin og ofte mere end et stof ad gangen, og livslang medicinsk kontrol hos en læge med kendskab til tuberøs sclerose er vigtig, da nye organforandringer kan komme til.

Forløb og prognose

Det er ikke muligt at beskrive forløbet af tuberøs sclerose generelt, idet det varierer meget. Nogle personer kan således leve en helt normal tilværelse uden at mærke til, at de er bærere af et sygdomsgen, mens andre er svært invaliderede af udviklingshæmning, fysisk funktionsnedsættelse, adfærdsforstyrrelser, ofte svært regulerbar epilepsi og meget dårligt eller manglende sprog. Hvorledes forløbet vil blive for den enkelte vil bl.a. afhænge af, hvornår epilepsien begynder, om det drejer sig om infantile spasmer eller andre former for epilepsi, og om barnet allerede i det første eller de første leveår viser sig at være udviklingshæmmet. Epileptiske anfald kan optræde på alle alderstrin og have meget forskellig karakter. En særlig alvorlig epilepsiform er infantile spasmer, hvor barnet i de første leveår får anfald, der starter med øjenblink, hvorefter barnet slår ud med armene for derefter at bøje sammen forover med kroppen. Jo yngre børnene er, når krampeanfaldene viser sig, jo større er

sandsynligheden for, at børnene har knuder, som kan medføre svær udviklingshæmning.

Udviklingshæmning kan være et resultat af knuder i hjernen og optræder i meget varierende sværhedsgrad. Fra svær udviklingshæmning, ofte med autistiske træk, til mere begrænsede indlæringsvanskeligheder. Det er først og fremmest knudernes lokalisering og størrelse samt forekomsten af epilepsi, som vil have indflydelse på den psykiske udvikling. Mennesker med tuberøs sclerose kan være normalt begavede, men mange børn og voksne er udviklingshæmmede (formentlig omkring halvdelen). De bliver sent i stand til at sidde alene, stå og gå, og de vil få fin- og grovmotoriske problemer. Sprogudviklingen kan ligeledes være forsinket, og forstyrrelserne i hjernen kan desuden medføre koncentrationsproblemer og give vanskeligheder med impuls kontrol. Det resulterer ofte i manglende selvbeherskelse og en meget impulsiv adfærd med voldsomme reaktioner. Der kan være udtryk for både glæde og vrede. Adfærden kan være hyperaktiv og forekomme uden mål. I andre sammenhænge kan barnet mangle evnen til selv at tage initiativ og planlægge aktiviteter.

Ved svær udviklingshæmning vil der meget tit forekomme autistiske træk med kontaktforstyrrelser i det sociale samspil. Barnet tager sjældent initiativ til kontakt og kan være undvigende over for andres kontaktforsøg. Sprogudvikling og kommunikation er mangelfuld og afvigende, og der er ofte en meget stereotyp adfærd, hvor barnet gennem lang tid er optaget af nogle få aktiviteter med bestemte genstande. Barnet har behov for, at der i dagligdagen bliver fulgt nogle meget faste rutiner. Børn og voksne

har ofte en dårlig nattesøvn med opvågning om natten eller meget tidligt om morgenen, og mange har vanskeligheder med at falde i søvn.

Hudsymptomer viser sig som velafgrænsede pigmentfattige pletter hos de fleste. Pletterne findes især på krop og arme. I størrelse kan de variere fra nogle få millimeter til flere centimeter i diameter. De ses ikke ved fødslen, men viser sig ofte i de første leveår og tiltager i antal med alderen. De kan ikke altid ses med det blotte øje, men vil ofte blive synlige, når personen er solbrændt.

Små faste knuder i ansigtet findes ligeledes hos de fleste. Knuderne er rødbrune og består af bindevæv og blodkar. De findes enkeltvis, men hyppigere i grupper ved næse, kinder og hage, ofte med symmetrisk udbredelse fra næsefolderne og ud mod kinderne og hagen i et sommerfuglelignende mønster. Disse knuder viser sig sjældent inden 2-5 års alderen og bliver først rigtig karakteristiske omkring puberteten. I panden eller hovedbunden kan findes rødbrune, flade knuder.

En læderagtig og gulbrun hud kan vise sig i afgrænsede områder i lænderregionen, men er lidt mere sjælden og forekommer som regel ikke i barnealderen. Små knuder under neglene eller omkring neglerødderne forekommer hyppigt. De viser sig i puberteten og kan findes enkeltvis eller flere sammen på fingre og tær.

Symptomer i hjerne kan forekomme på grund af knuder af meget varierende antal, størrelse og lokalisering. På hjernebarkens overflade kan forekomme store knoldagtige knuder, mens der langs væggene til hjernens

hulrum kan findes mindre knuder, der ofte er forkalkede. Disse kan vokse ind i hulrummene og i nogle tilfælde hindre hjernevæskens afløb. Dette kan medføre vand i hovedet.

I hjernens hvide substans kan forekomme mindre områder, som afviger fra den øvrige struktur.

Knuderne i hjernen kan være årsag til epilepsi.

Nyresymptomer i form af cyster på nyrenes overflade er hyppige. Desuden forekommer karakteristiske knuder i vævsstrukturen. Som oftest giver de ingen symptomer, men de kan dog være årsag til blødning og smerter, og i sjældnere tilfælde forhøjet blodtryk og nyreinfektion.

Hjertesymptomer ses i nogle tilfælde som mindre knuder i hjertemusklen, hjerteklapperne eller skillevæggen mellem hjertekammerne. Knuderne dannes under fosterudviklingen og vokser ikke efter fødslen, men har tendens til at blive mindre med alderen og kan helt forsvinde. De giver kun i sjældne tilfælde problemer.

Øjensymptomer ses ofte som mindre knuder i øjets nethinde eller på synsnerven. De vokser almindeligvis ikke og giver sjældent synsnedsettelse eller andre problemer.

Tandsymptomer i form af små huller i tandemaljen i både mælketænderne og de blivende tænder forekommer ofte. Desuden kan der forekomme mindre knuder i tandkødet og andre steder i munden.

Lungesympotomer kan forekomme hos 2-5% af kvinder med tuberøs sclerose. De kommer

til udtryk i form af lungeforandringer (typisk lymfangiomyomatos) som kan give hoste, åndedrætsbesvær og svigtende lungefunktion.

Metodeovervejelser

Kortlægningsdata

Der er brugt to data-indsamlingsmetoder i kortlægningen: Først spørgeskemaer og dernæst fokusgruppeinterview.

Spørgeskemaer

Der er udsendt et spørgeskema til forældrene til børn med tuberøs sclerose. De er blevet bedt om at udfylde skemaet på egne og børnenes vegne. Nedenfor i afsnittet om *konkret fremgangsmåde* redegøres for, hvorfor de voksne med tuberøs sclerose ikke fik et eget spørgeskema. Dansk Forening for Tuberøs Sclerose har været inddraget på flere niveauer i arbejdet med at indsamle data. For det første blev de involveret i processen omkring formuleringen af spørgsmålene. Herved opnåedes en præcis og relevant fokusering på de særlige problemer, som er knyttet til tuberøs sclerose, og samtidig aktiverede selve processen nogle af de ressourcer og den viden, som er samlet i foreningen. For det andet fungerede foreningen som bindeled til de enkelte respondenter, dels ved at sikre, at alle medlemmer på deres medlemsliste fik tilsendt et spørgeskema, dels ved at anbefale kortlægningen over for medlemmerne. Dette har haft en positiv effekt på svarprocenten.

Fokusgrupper

Den anden form for data blev indsamlet gennem et fokusgruppeinterview med syv forældre til børn med tuberøs sclerose. I

fokusgruppeinterviewet var der mulighed for at få uddybet problematikkerne, som var blevet belyst i spørgeskemaerne.

Interviewmetoden blev baseret på en friere struktur end traditionelle interviews, idet interaktionen ikke kun foregår mellem interviewer og deltagere, men også mellem deltagerne indbyrdes. Intervieweren forsøger at igangsætte en gruppeproces, som - hvis den lykkes - ofte fører til en mere alsidig belysning af emnerne gennem den gruppedynamik, som opstår. Denne interviewform har især sin styrke i forbindelse med interviews om emner, hvor interviewpersonerne har et fællesskab – en fælles forståelse af et ofte kompliceret emne, som interviewer ikke har de samme forudsætninger for at sætte sig ind i. Herudover kan man også opnå at få de mere følelsesmæssige aspekter frem. Gruppeinterview kan udvikle sig sådan, at forældrene præger billedet og genskaber noget af den sociale verden, de har til fælles i dagligdagen, og det kan give et unikt billede af komplekse og ofte følelseladede 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.

Fokusgruppeinterview blev gennemført i februar måned 2004. Interviewet med forældrene udviklede sig i høj grad til en samtale mellem forældrene, hvor de kommenterede hinandens udsagn og sammenlignede med egen situation. Interviewet varede to timer. Interviewet gav en solid baggrund for at

kunne beskrive hverdagen for henholdsvis familierne med børn og for voksne med tuberøs sclerose og dermed forstå baggrunden for deres besvarelser af spørgeskemaerne.

Konkret fremgangsmåde

I kortlægningens indledende fase skulle det besluttes om de personer, som har tuberøs sclerose, kunne deltage direkte i kortlægningen. Det blev sammen med bestyrelsen i Dansk Forening for Tuberøs Sclerose vurderet, at de fleste var for dårligt fungerende til at kunne svare på spørgsmål om deres eget liv. Det blev derfor besluttet at spørgsmålene skulle rettes til deres forældre, men at forældrene gerne måtte inddrage deres børn, såfremt de vurderede, at de kunne deltage. Det skete i enkelte tilfælde. I den forbindelse er det dog væsentligt at bemærke, at næsten alt i den følgende analyse af levevilkårene for børn og voksne med tuberøs sclerose bygger på forældrenes oplevelse af forholdene. Det vil ikke være muligt inden for rammerne af denne kortlægning at vurdere, om deres børn har de samme oplevelser.

Det var ikke muligt at komme i kontakt med de mellem 500-1000 med tuberøs sclerose, der skønsmæssigt findes i Danmark: Omkring halvdelen oplever ingen nævneværdige symptomer og kan i mange tilfælde være uvidende om, at de har tuberøs sclerose. De vil derfor typisk ikke være medlemmer af patientforeningen og modtager heller ikke medicinsk behandling. Når det gælder den anden halvdel, som har fået diagnosen tuberøs sclerose, er der også vanskeligheder med at få kontakt med dem. Det er langt fra alle, som er organiseret i patientforeningen, og

der føres ingen officiel registrering af mennesker med tuberøs sclerose i Danmark. Den gruppe det derfor er muligt at komme i kontakt med, er en delmængde af den samlede population. Kortlægningen af denne gruppe måtte således metodisk indrette sig efter disse vilkår, og den fik derfor en kvalitativ metodetilgang, hvor der fokuseres mere på at beskrive de forekommende problemstillinger end at dokumentere udbredelsen.

Kontaktmuligheder og metodevalg

Kontakten til de mennesker, som medvirker i kortlægningen, skete som udgangspunkt gennem foreningen, hvilket som sagt udelukker dem, som ikke er medlemmer af foreningen. For at få det bedst mulige grundlag for kortlægningen blev Rigshospitalet, Marselisborg Hospital, Epilepsihospitalet Filadelfia og Skejby Sygehus kontaktet, fordi der her er landsdelsfunktioner for tuberøs sclerose. Alle tre steder indvilgede personalet i at videreformidle skemaer til deres patienter, som kom disse steder.

Denne måde at kontakte personer med tuberøs sclerose ville afstedkomme en væsentlig usikkerhed i kortlægningen, såfremt besvarelserne udelukkende blev behandlet efter rent kvantitative metoder. Det ville simpelthen ikke være muligt at godtgøre, at resultaterne er repræsentative for alle med tuberøs sclerose. Når det så er sagt, er det samtidig vigtigt at erindre, at der har været kontakt til en ret stor del af alle med tuberøs sclerose i Danmark. Formentlig har op imod hver femte af alle, som har symptomer p.g.a. tuberøs sclerose, svaret på et spørgeskema. Såfremt man - uden sammenligning i øvrigt - lavede en kortlægning i den samlede danske befolkning ville det

svare til 1 mio. besvarelser. Når man tager den begrænsede mængde mennesker med tuberøs sclerose i betragtning, får man med dette design et ganske godt billede af levevilkårene for denne gruppe. Et beskrivende billede.

Formål med spørgeskemaerne

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

Baggrundsdata

På baggrund af medlemslisten fra Dansk Forening for Tuberøs Sclerose blev der udsendt 134 spørgeskemaer i begyndelsen af september 2003. Enkelte skemaer var sendt til institutioner og støttemedlemmer i foreningen, og de skulle ikke besvare skemaet. Godt 14 dage senere fik medlemmerne en påmindelse, og der blev udsendt endnu en påmindelse i begyndelsen af oktober samme år. I december 2003 var kommet 55 skemaer retur. Man kan derfor samlet regne med en svarprocent på omkring 50%. Det er ikke imponerende højt. Enkelte tilbagemeldinger går på, at det var et omfattende skema og derfor krævede mere tid end nogle familier kunne afsætte.

Der var i kortlægningen primært lagt op til, at det var forældrene som skulle besvare

spørgeskemaet, og det er også sket i næsten samtlige tilfælde. Fire skemaer er besvaret af kontaktpersoner og pædagoger på institutioner, hvor der bor personer med tuberøs sclerose.

Spørgeskemaer gennem hospitalerne

Som tidligere nævnt har Neuropædiatrisk Ambulatorium på Rigshospitalet, Epilepsihospitalet Filadelfia, Marselisborg Hospital og Børneambulatoriet på Skejby Sygehus også formidlet skemaer videre til de patienter, som de var i kontakt med. Seks skemaer kommer fra familier, som ikke er medlemmer af Dansk Forening for Tuberøs Sclerose, og dette er formentlig fra familier, som har fået skemaet fra et af de ovennævnte steder.

Aldersfordeling (i 2003) for de deltagende fremgår af skemaet nedenfor.

De ældste voksne, som deltager i kortlægningen, er født i 1961. Af spørgeskemaerne fremgår det, at der er i alt 29 drenge/mænd blandt deltagerne og 26 piger/kvinder.

Deltagernes boligform (i 2003) fremgår af skemaet nedenfor.

Familierne er blevet spurgt, om der er andre med tuberøs sclerose i den nære familie (tilbage til barnets bedsteforældre). I fire tilfælde var svaret, at der er andre. Det er henholdsvis to fædre og to mødre, som også har diagnosen. I de sidste otte tilfælde har man enten svaret ved ikke eller ikke svaret. Det fremgår også i 43 tilfælde, at det - så vidt familierne ved - kun er barnet, som har tuberøs sclerose. Disse tal skal selvfølgelig tages med et forbehold, idet der kan være flere tilfælde i familierne, som ikke er kendte, fordi man fx ikke har nogen symptomer som følge af diagnosen – jf. beskrivelse af tuberøs sclerose s. 4-7.

Alder

	Antal
Førskolealderen (0-6 år)	7
Skolealderen og frem til 18 år (7-17 år)	27
Voksne (18- år)	21

Boligform

	Under 18 år	Over 18 år
Bor stadig hjemme hos deres forældre	32	4
Bor med deres samlever/ægtefælle		2
Bor alene		3
Bor på en institution eller i bofællesskab	2	12

KAPITEL 2:

At få diagnosen

”Det er rart at sætte et navn på en diagnose, fordi man så også kommer i kontakt med foreningen. Ser hvordan andre folk har det med deres børn og følger dem. Det har nok været det mest givtige ved at få diagnosen, og så også den sikkerhed der ligger i at få dem fulgt op. Man kan holde øje med hvad der sker”

Fra gruppeinterview med forældre

Diagnosen kan skabe forvirring

Tuberøs sclerose kan ikke helbredes, men man kan symptombehandle. Ovenstående citat fra et gruppeinterview med forældre til børn med tuberøs sclerose viser, at især det at kunne sammenligne sig med andre og sikre den rigtige symptombehandling er centrale elementer i få diagnosen. Spørgeskemaundersøgelsen viser, at der er meget stor forskel på, hvordan det tidlige forløb udvikler sig. Tre af forældrene fortæller om misforståelser og manglende fokus på de første symptomer. En mor fortæller:

”Så blev han sendt til Rigshospitalet til en CT-scanning. Vi, hans far og jeg, blev så kaldt ind på kontoret, og der oplyste man så, at han havde haft en hjerneblødning. De spurgte, om vi havde tabt ham på gulvet, eller om han var trillet ud over puslebordet. Det skabte vældig mange konflikter mel-

lem hans far og mig. Vi mistænkte faktisk hinanden, og vi følte os også mistænkt som forældre. Så skulle han til en kontrolscanning tre uger efter. Man havde åbenbart haft det første hold billeder på en konference, hvor der så er en læge som siger, at han ikke mener diagnosen er rigtig. Han synes det ligner noget som hedder tuberøs sclerose, og vi blev så henvist til Rigshospitalet. Her kunne Flemming Skovby med det samme sige, at det aldrig havde været en hjerneblødning, men at det var TS. Sådan fik vi den melding”.

Eksemplet illustrerer godt, at sjældne diagnoser kan være svære at stille, med mindre man har den rette erfaring og specialviden som læge. En anden mor fortæller følgende:

”Jeg har papirer helt frem til min søn er ni måneder, hvor der står, at han er et normalt barn med normal intelligens. Til sidst er der en børnelæge, som ad omveje får os på en børneafdeling, og der finder man så ud af, at min søn er stærkt hjerneskadet”

I ovenstående er det igen et spørgsmål om at komme til den rette afdeling eller den rette læge. Eller at lægerne forstår sig på tuberøs sclerose og ikke tror det fx er en hjerneblødning. En far fortæller denne historie:

”Det måtte være en hjerneblødning. Så han skulle opereres, og så ville han stort

set blive rask. Det fik vi så foretaget. Han fik fjernet den der – det var så ikke en hjerneblødning, men den der tuberøs sclerose forkalkning. Den blev så fjernet, og der var vi så helt oppe og ringe, fordi nu havde vi jo en rask dreng igen”.

Eksemplerne viser også, at diagnosen tuberøs sclerose langt fra altid kan stilles tidligt i barnets liv. Svar fra spørgeskemaerne viser, at der er gået alt fra nul uger til 13 år, før de første symptomer har vist sig. I tilfældet med 13 år er der tale om en person, som ikke har de sværeste symptomer på diagnosen. Langt størstedelen har haft symptomer inden for det første år. Det gælder 44 af de 52, som har besvaret dette spørgsmål.

Ventetid før diagnosen stilles

Omkring 13 ud af 47, som har svaret, har fået foretaget en undersøgelse for tuberøs sclerose inden for den første måned efter de første symptomer viste sig. De øvrige har ventet mellem halvanden måned og 13 år. 12 af de 47, hvilket vil sige omkring en fjerdedel, har ventet i over et år på en undersøgelse for tuberøs sclerose. Tallene fra spørgeskemaet viser en klar sammenhæng mellem alder og tid før undersøgelse. De ældste deltagere i kortlægningen har generelt ventet længere, mens de fleste børn og unge har ventet meget kort tid. Hvor stor en betydning det har for forældrene at få diagnosen, kan man bl.a. forstå, når man læser citatet fra dette kapitels indledning.

Sygdom i det første leveår

Børn med tuberøs sclerose bliver i mange tilfælde indlagt nogle gange i det første leveår. Kun hver femte af børnene har slet ikke været indlagt. En fjerdedel har været indlagt

én gang, og resten mellem 2 og 20 gange i det første leveår. Når der er så mange børn, der har været indlagt, skyldes det formentlig epilepsi og problemer med at medicinere korrekt. Én forælder skriver: ”I takt med hjernens modning var epilepsien svær at medicinere, da anfaldstyperne ændrede sig ofte”. Halvdelen af forældrene mener, at deres barns første år generelt var præget af hyppige sygdomsperioder.

Langt de fleste undersøgelser er foretaget på et sygehus, enten lokalt eller uden for eget amt. 16 af de 55 deltagende har fået den første undersøgelse hos enten praktiserende læge, speciallæge, Epilepsihospitalet Filadelfia eller på et af de to landsdelscentre på Rigshospitalet eller Skejby. Det er i under halvdelen af disse første undersøgelser lykkedes at give diagnosen til familierne: Kun hos 21 af de 54 familier, som svarer, har man fået diagnosen ved første undersøgelse. Umiddelbart er der ikke nogen tendens at spore i besvarelserne med hensyn til, hvor man er bedst til at give diagnosen ved første undersøgelse.

I kortlægningen er der spurgt lidt nærmere ind til kontakten med de to landsdelscentre for sjældne sygdomme og handicap på henholdsvis Rigshospitalet og Skejby sygehus. Godt en fjerdedel af de medvirkende har været henvist til et af de to centre. Det er vigtigt at bemærke, at alle ikke nødvendigvis vurderes at behøve henvisning til et af landsdelscentrene. I de fleste tilfælde var det det lokale sygehus, som henviste. Der er gået alt fra 0 dage til 12 år fra de første symptomer til henvisningen, og af besvarelserne kan man se, at de fleste også har været til efterfølgende kontrolbesøg. Flere har også modtaget rådgivning og information om diagnosen og genetisk rådgivning m.m. Det er forholdsvis

få, som har jævnlig kontakt med et af landsdelscentrene. Forklaringerne på det lille antal kan være flere. Der er måske ikke behov, men det kan også skyldes, at det ikke alle steder er almen praksis af henvise tuberøs sclerose patienter til centrene.

Når man spørger videre om kontakten til sundhedssektoren gennem de seneste 3 år, viser tallene, at der er flest familier, som har kontakt til det lokale sygehus. 37 af de 48, som svarer, har kontakt med deres lokale sygehus mindst én gang om året. De fleste har kontakt hvert halve år. Omkring halvdelen har jævnlig kontakt (mindst én gang om året) med en speciallæge.

I 10 ud af 55 skemaer for børn og unge med tuberøs sclerose har forældrene noteret, at der var givet en anden diagnose før tuberøs sclerose. Af forklaringerne kan man læse, at der bl.a. har været tale om sygdom p.g.a. kighostevaccine eller hjerneblødning. Lidt over en tredjedel af de adspurgte har reelt også andre diagnoser end tuberøs sclerose. Det drejer sig primært om infantil autisme og atypisk autisme, men der er også nogle med fx DAMP.

Udover de rent lægelige undersøgelser er der ofte også behov for en psykologisk eller psykiatrisk vurdering af barnet med tuberøs sclerose. Lidt over halvdelen er blevet tilbudt en sådan vurdering, og af dem har alle på nær to har taget imod tilbudet. Knap halvdelen har ikke fået tilbudet.

Af fokusgruppeinterviewet fremgår det, at der ikke altid er enighed mellem forældrene og kommunen om relevansen og betydningen af disse vurderinger. En far siger: "Det har været en kamp at få den psykologiske test af barnet". En mor fortæller denne historie:

"Vi henvendte os til egen læge, som kontaktede kommunen for at høre, om der var en psykolog, som kunne vurdere vores søn. Han havde en meget stereotyp adfærd. Der var en på amtet, som kom ud og kiggede på ham. Jeg tror, han var hos os i 10 min., og så sagde han, at der var ingen grund til at lave en større udredning, fordi der var øjenkontakt, og så var det ikke autisme. For det var sikkert det, vi gerne ville have haft en diagnose på. Det kunne vi ikke rigtig bruge til noget. Så kontaktede vi Demetriou Haracopos og hørte, hvordan man kunne få en udredning derinde [Center for Autism, red.]. Vi søgte om at komme derind, men fik afslag. Så betalte vi selv og ankede kommunens afgørelse. Det tog 1½ år, og den kom til sidst til Den Sociale Ankestyrelse, og vi fik så det hele betalt. Det lukkede nogle døre op, så der kom flere pædagogiske tiltag. Den diagnose (autisme, red.) fik lettet tilværelsen for os".

Der er ligeledes spurgt til, hvor mange der er blevet tilbudt fosterdiagnostik, som er relevant for familier med tuberøs sclerose i familien. Lidt over en tredjedel svarer, at det ikke har været relevant i deres tilfælde. Lidt over en tredjedel er ikke blevet tilbudt fosterdiagnostik til trods for eventuel relevans. En fjerdedel har fået tilbudet. Det er værd at bemærke, at ikke alle tilbydes en fosterdiagnostisk undersøgelse.

I spørgeskemaet er nævnt en række typiske symptomer, der er en følge af tuberøs sclerose. I nedenstående skema kan man se hyppigheden af symptomerne. Bemærk at besvarelserne går på, om man *har eller har haft* et eller flere af følgende symptomer blandt de adspurgtes børn (n = 55): Når det gælder epilepsi, så er der stor forskel

Pigmentfattige pletter	49 krydser
Knuder i hjernen	49 -
Epilepsi	47 -
Knuder i ansigtet	42 -
Huller i tandemaljen eller knuder i tandkødet	27 -
Infantile spasmer	24 -
Læderagtig hud	22 -
Cyster på nyrerne	21 -
Knuder i hjertet	21 -
Knuder under neglene	15 -
Skeløjet eller vindøjet	15 -
Knuder i øjets nethinde eller på synsnerven	12 -

på antallet af anfald, som den enkelte har pr. uge. Forældrene vurderer, at deres børn har alt fra 0 til 40 anfald. Langt de fleste har dog mellem 0-5 anfald pr. uge. Hos de fleste er antallet af anfald blevet mindre med tiden. Meget få har oplevet flere anfald, jo ældre barnet er blevet. Derudover svarer en væsentlig del at de har oplevet, at de enkelte anfald er blevet værre, mens andre oplever, at de er blevet mildere. I interviewet fortæller forældrene om forskellige oplevelser af anfald p.g.a. epilepsi. En far fortæller: "Under opvågning og lige før søvn er der mange anfald, og hvis hun spiser yoghurt. Inden for et minut efter, at hun har spist yoghurt, så får hun anfald. Den er sikker hver gang". En anden fortæller: "Hvis min søn

har haft en urolig nat, så har han også flere anfald. Der er lidt af en rød tråd. Hvis de har en god nats søvn og de er udhvilede, så har de ikke haft så mange anfald".

Man kan bruge medicin til at regulere antallet af anfald, men der er begrænsninger. Eller som en far udtrykker det: "Min datter har daglige anfald. Hun har vel et halvt hundrede anfald om ugen. Nej, det kan ikke reguleres. Jo, det kan det godt, men så er hun bevidstløs".

I spørgeskemaet er nævnt en række typiske adfærdsmæssige problemer for børn og voksne med tuberøs sclerose. I nedenstående skema kan man se hyppigheden af dem (n = 55):
Som det fremgår har en stor andel koncer-

Koncentrationsproblemer	41 krydser
Søvnproblemer	31 -
Hyperaktivitet	23 -
Spiseproblemer	22 -
Aggressivitet	20 -

trationsproblemer og søvnproblemer. Mange har også spiseproblemer eller adfærdsmæssige problemer med hyperaktivitet og aggressivitet. En mor fortæller om, hvordan de blev opmærksomme på epilepsianfald og adfærdsmæssige problemer:

“Min datter startede med en normal udvikling. Hun var 1½ år og gik til normal tid og sad selv. Så startede hun hos sin dagplejemor med at få noget, som senere viste sig at være anfald. Hun nikkede dagplejemoderen en skalle. Det har egentlig typisk været de anfald, hun har haft de første 1½ år, hvor hun havde rigtig mange anfald, men ikke krampes. Hun kunne godt lade være med at trække vejret i et halvt minut. Så har der også været nogle rysteture”

En far fortæller ligeledes om sin datters destruktive adfærd:

“Vores datter har været ekstrem destruktiv – altså selvdestruktiv. Hamrede hovedet ind i væggen. Jo større frustrationen er, jo sværere hun har ved at forstå, hvad der sker, jo værre bliver hendes adfærd. Jo dårligere hun sover, jo flere anfald. Og omvendt: kan hun få tingene til at fungere, så der er smil på læben”

Medicin og bivirkninger

Mennesker med tuberøs sclerose tager i de fleste tilfælde flere forskellige medicinprodukter. Typisk er det medicin, som skal dæmpe/kontrollere antallet af epileptiske anfald. Blandt de præparater, som familierne nævner er: Apydan, Sabrilex, Tegetol Retard, Deprakine, Lamictal, Orporil, Trileptal, Tobimax og Fenemal. Knap en tredjedel bruger ikke medicin. Omvendt bruger knap halvdelen flere end ét præparat. Nogle af disse medicinpræparater har bivirkninger. På spørgsmålet om lægerne på noget tidspunkt

har stoppet behandlingen p.g.a. bivirkninger svarer knap tre fjerdedel af forældrene ja (49 svarer). Langt fra alle har uddybet hvilket præparat, som giver bivirkninger, men det fremgår af forældrenes besvarelser, at Apydan og Sabrilex har givet mange problemer. En forældre skriver: “Sabrilex gjorde ham skør i hovedet”.

I forbindelse med interviewet fortæller en mor og en far til lidt ældre børn, at et andet præparat har vakt mistanke hos forældre. Faderen fortæller: “De børn, som er ældre, vil blive ved med at have en svag epilepsi, fordi de har fået Synacten til behandling af infantile spasmer”. Moderen uddyber om samme præparat: “Et kraftigt binyrebarkhormon, hvor han virkelig blev syg. Virkelig syg med moonface og vægttab”.

Information om diagnosen

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

Med sjældne diagnoser er det ofte svært for forældrene at finde den information, de har brug for. Knap hver fjerde føler ikke, at de har haft tilstrækkelig adgang til den fornødne information.

20 svarer, at de blev delvis informeret, og 21 svarer, at de fik den information, de havde behov for. En væsentlig del af informationen kom ikke overraskende fra hospitalerne. 33 (af 38) markerer, at de fik hjælp med information af hospitalet. Resten har fået information om diagnosen fra bl.a. praktiserende læge.

Informationsbehov om mange forhold

Familierne har efterspurgt information om stort set alt tænkeligt med relation til diagnosen. I spørgeskemaet er der listet 10

emner: Viden om prognosen for tuberøs sclerose - Fremtidsudsigterne for dette handicap - Information om hvordan handicapet håndteres i dagligdagen - Information om fosterdiagnostik - Familiens sociale rettigheder - Mulighederne for behandling - Praktiske hjælpemuligheder - Viden om arvegangen - Information om krisehjælp - og ikke mindst om en patientforening. Tre emner skiller sig i besvarelserne lidt ud fra de

andre. Næsten samtlige har stort behov for information om behandling. Omvendt er der overvægt af udsagnet "intet behov" når det gælder fosterdiagnostik og krisehjælp. Ved krisehjælp kan man se, at ingen af de ældste deltagende har behov (dem der er født før 1972), mens der er større spredning mellem de øvrige deltagende. Ved de øvrige emner er der i besvarelserne en overvægt af noget behov eller stort behov for information.

KAPITEL 3:

Kontakt til sociale myndigheder og pædagogiske institutioner

”Jeg synes det er en stor kamp at få de ting, man egentlig har krav på. Jeg synes, når vi kigger tilbage på et langt forløb, at vi har manglet vejledning. Vi som borgere har skullet vejlede kommunen i, hvilke problemstillinger som opstår, belyse behovene, argumentere for dem og selv være ude og finde ud af, hvem vi skal henvise til. Kommunen gør det jo ikke, fordi de ikke mener de har ressourcer til at hjælpe den enkelte borger. Kommunen er ikke specialiserede nok til de sjældne handicap”

Fra gruppeinterview med forældre

Citatet er fra en af de mødre, som deltog i gruppeinterviewet, og illustrerer problemet med at skaffe information og de manglende erfaringer i kommunerne, når der er tale om et sjældent og kompliceret handicap. Når der er tale om et sjældent handicap kan det udgøre et særligt problem i forhold til de myndigheder, som skal bevilge sociale ydelser på baggrund af en konkret vurdering af barnets behov. Det vil dette kapitel beskæftige sig nærmere med.

Information om sociale rettigheder

Forældre til et barn med tuberøs sclerose med svære symptomer er berettiget til støtte efter sociallovgivningen. Af spørgeskemaerne fremgår det, at der især er to ydelser, som modtages af et stort flertal, nemlig økonomisk støtte (47 af 55) og kompensation for tabt arbejdsfortjeneste (37 af 55) efter Lov om social service¹. 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 der gav forældrene den første information om retten til støtte fra det offentlige, nævnes især socialrådgivere på hospitalet, læger og andet personale på hospitalets afdelinger og socialrådgiveren i kommunen. Derudover viser spørgeskemaerne en lang række andre kilder til denne information. Den mest specielle kilde er måske nok apoteket, hvor to familier har

1) Oprindelig fra 1997 – paragraffer får nye numre, da loven blev revideret i forbindelse med kommunalreformen 2005. I denne publikation henvises til paragrafferne i den gamle lov.

fået deres første information om ret til sociale ydelser. Familierne nævner også Rigshospitalet, sundhedsplejersken, Dansk Forening for Tuberos Sclerose, Epilepsihospitalet Filadelfia, hjemmevejleder, socialrådgiver i specialbørnehaven, småbørnskonsulent, venner og bekendte. Endelig er der en familie, som fik den første information om retten til støtte fra det offentlige fra denne kortlægning – gennem spørgeskemaet.

En ting er, at de får denne information, men hvornår de får den er et andet væsentligt emne. Når man spørger familierne viser det sig, at 21 eller knap halvdelen af de 44, som svarer på spørgsmålet, har modtaget informationen om deres ret til hjælp til merudgifter inden for de første to måneder, efter at de selv var overbeviste om, at deres barn var handicappet. Desværre måtte 13 af de 44 familier vente mindst et år eller mere, inden de fik information om deres rettigheder til merudgifter. Tre familier har ventet mere end tre år. I et tilfælde er der gået fire et halvt år.

Det er positivt, at knap halvdelen får hurtig besked, men det virker omvendt ganske urimeligt, at så mange får så sent besked om så vigtige rettigheder. Det leder til spørgsmålet, om forældrene selv mener de er blevet tilstrækkelig informeret om sociale rettigheder og offentlige tilbud.

Ikke tilstrækkelig information

Der er ikke særlig mange af forældrene, som synes de er godt informeret om deres sociale rettigheder. 34 af de 51 forældre, der svarer, mener ikke, at de blev informeret godt nok. Det er to tredjedele af familierne. En familie skriver, at de "fik overhovedet intet at vide om lovgivning og rettigheder". En anden mener, at de selv "har måttet 'vej-

lede' sagsbehandlerne". På samme måde mener 28 (af 44) forældre heller ikke, at de er informeret godt nok om øvrige offentlige tilbud og muligheder. En familie skriver i denne forbindelse, at de "selv har måttet 'i marken' og undersøge udbuddet", mens en anden skriver: "Vi har ved mødet med andre TS forældre konstateret, at der er meget stor forskel på tilbud og muligheder afhængigt af, hvor man bor". Det sidste kan selvfølgelig forklare, hvorfor så mange er utilfredse med den information, de har fået.

Et stort flertal på 42 forældre ud af de 52, som svarer, eller godt fire ud af fem, har desuden 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. De fleste familier mener også, at de simpelthen fik for lidt information af deres sagsbehandler.

Det klart mest foretrukne sted at hente information er på Internettet. Internettet er gennem de senere år tydeligvis blevet en værdifuld kilde til information for familier med handicappede børn. En tendens Center for Små Handicapgrupper tydelig registrerer. Mange familier henter også information fra familier i samme situation – direkte eller gennem patientforeningen. At familierne hjælper hinanden enten gennem foreningen eller via andre kanaler er ofte nødvendigt for pårørende til børn med sjældne handicap, fordi kommunerne ikke har mange erfaringer, og forældrene derfor med fordel kan trække på hinandens erfaringer. I den forbindelse er det naturligt for forældre at diskutere erfaringerne med kontakten med kommunen. En mindre del har desuden hentet information fra videnscentre, som fx Center for Små Handicapgrupper, den amtslige rådgivning, og

diverse bøger om sociale rettigheder.

Når familierne er blevet informeret om deres sociale rettigheder – eller selv har skaffet informationen, er det som nævnt tidligere særligt to ydelser, som de fleste modtager – det gælder økonomisk støtte og kompensation for tabt arbejdsfortjeneste (efter Lov om Social Service). Kort fortalt gives der ofte økonomisk støtte til det, man kalder merudgifter, altså de forøgede udgifter, som følger af at have et handicappet barn med tuberøs sclerose. Kompensation for tabt arbejdsfortjeneste kan være nødvendigt at yde, hvis en af forældrene passer barnet i en periode ud over barselsorloven og eventuelt senere i perioder. Også i forbindelse med undersøgelser og sygehusindlæggelser kan der søges om dækning af tabt arbejdsfortjeneste. Kommunen kan efter lovgivningen kompensere den tabte arbejdsfortjeneste. Disse sociale ydelser er hjørnesteenene i den offentlige støtte til familier, der har deres børn boende hjemme. Ydelserne er afgrænset til børn og unge under 18 år.

Når den unge fylder 18 år, skal de sociale ydelser vurderes ud fra lovgivningen for voksne.

Knap halvdelen modtager også støtte til en aflastningsordning og hjælpemidler. I mindre grad ydes der støtte i form af praktisk personlig hjælp, støttepersoner, støtte til køb af handicappil og hjælp i forbindelse med adfærdsproblemer.

I forbindelse med tildelingen af sociale ydelser har en tredjedel af familierne oplevet problemer med at afklare berettigelsen. Det kan fx være problemer med at afgøre, hvor stor en ydelse bør være, eller om familien overhovedet er berettiget til en ydelse. Et stort flertal mener ikke at det faktum, at

tuberøs sclerose er en sjælden diagnose, har haft betydning i denne sammenhæng.

Kamp – men også løsninger

Forældrene oplever kontakten med kommunens socialforvaltning som præget af både samarbejde og kamp. Forældrene er bedt om at vælge den eller de udsagn blandt fire, som bedst beskriver deres samarbejde med deres socialrådgiver. Der er heldigvis kun to som har følt, at de skulle bruge udsagnet "du/I har overhovedet ikke fået de løsninger igennem, som du/I har ønsket".

I forældrenes kommentarer giver nogle af forældrene udtryk for deres frustrationer over samarbejdet med kommunen. En skriver: "Sommetider er det, som om de ikke forstår mit sprog. Du slår i en dyne og alt tager så lang tid – Men alligevel har vi også mødt forståelse, og hjælpen er kommet". En anden mener, at "sagsbehandleren har ikke magtet at hjælpe os, men hvor vi har kunnet hjælpe hende med at hjælpe os, er det som regel lykkedes. Vi har givet hende ideerne og argumenterne, så har det kunnet gå". Flest forældre har sat kryds ved udsagnet "I har selv måttet finde frem til de fleste af de løsninger, som I har fået igennem". Næsten ligeså mange har markeret "det har været en kamp mod systemet at få gennemført de løsninger, I har ønsket" og "sagsbehandlerne har samarbejdet med jer om at løse problemerne". Altså både samarbejde og kamp, og ofte den væsentligste indsats fra forældrene.

Hvis man skal prøve at forstå, hvorfor forældrene svarer både kamp og samarbejde, kan man bl.a. se på et udsagn fra en mor i forbindelse med gruppeinterviewet:

"Jeg tror, at uanset om vi snakker om en god eller dårlig kommune, så bliver du til

en handicapfamilie. Du har ikke kun et barn med et handicap, men hele familien bliver på en måde handicappet. Man skal blotte sig utrolig meget. Det er desværre måske ikke noget, som der kan ændres på. Selvom man har en fantastisk sagsbehandler, som virkelig bakker op, så er det stadigvæk en fremmed, som træder ind over dine grænser. Jeg bliver nødt til at lade hende træde ind over grænsen. Jeg synes, det er svært at være afhængig af nogle beslutninger, som andre træffer for mig. Det synes jeg er svært".

En part er ansat til at lave en faglig vurdering af behovet, mens det for den anden part, altså forældrene, handler om muligheder for sit handicappede barn og i høj grad om følelser. Som moderen siger, er det måske ikke noget, man kan ændre på, men det gør det ikke mindre svært.

Lovens ord om koordinering

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

Det er således for at tilgodese børnenes behov og dermed støtte og aflaste familierne, at kommunen skal overtage koordineringen, og det kan være en omfattende opgave, når mange instanser er involveret. Det behøver ikke være sagsbehandleren, der

står for koordineringen, men det er sagsbehandlerens opgave, at det sker.

Savner koordinering

11 eller godt hver femte mener, at det offentlige har koordineret i deres tilfælde. Omvendt savner knap en tredjedel af familierne en koordineret indsats. Dertil kommer at 21 (af de 49, som svarer) mener, at der sker en koordinering, men kun i nogen grad.. I interviewet udtrykker en mor bl.a. at: "Man skal være tovholder hele livet". En far uddyber dette synspunkt: "Det er os der skal gøre det. Det er min erfaring i hvert tilfælde. Det er os der skal sikre, at beskederne går videre til de forskellige. Hvis der skal holdes stormøder, hvilket bliver gjort meget meget sjældent, så er det også os, der skal tage initiativ. Der er ikke nogen, der gør arbejdet for en. Der er kun en selv".

To-tredjedele af forældrene føler selv, at de har måttet tage initiativ til en bedre koordination. 33 af de 49 familier, som svarer, giver udtryk for, at de enten ofte eller til tider er tvunget til at koordinere og formidle samarbejde mellem de involverede fagpersoner. En skriver følgende forklaring: "Mange har svært ved at forstå sygdomsforløbet og de specielle behov barnet har". Flest forældre føler selv, de skal koordinere, fordi der ikke er andre som tager ansvar. Mange overtager dog også selv styringen, fordi de synes, de kan gøre det bedre end fx deres sagsbehandler.

I forhold til de stormøder, som faderen snakker om i citatet ovenfor, har der i 31 (godt 2/3) af familierne været afholdt såkaldte koordineringsmøder, hvor alle (eller de fleste) af de involverede fagpersoner har været samlet. I mange tilfælde er det forældrene, som er initiativtagere i forhold til at afholde

koordineringsmøder. 19 forældre kender derimod ikke til, at der skulle have været afholdt koordineringsmøde(r).

Næst efter forældrene selv er det personalet i daginstitutionerne og på skolerne, som i de fleste tilfælde er dem, der har taget initiativet til koordineringen. Nogen giver udtryk for, at deres sagsbehandler eller hospitalet har taget initiativet, mens det kun i ganske få tilfælde har været deres praktiserende læge eller amtet.

Skift af sagsbehandler

Knap to-tredjedele af familierne har oplevet problemer i forbindelse med skift af sagsbehandler. Problemet med at skifte sagsbehandler kan være, at man på ny skal dokumentere sin sygdom, eller som én skriver: "Ingen problemer med lægen, men hos sagsbehandlerne p.g.a. stor udskiftning. Har haft 7 sagsbehandlere på 6 år. Det er opslidende at forklare sagen til nye mennesker hele tiden.". En far udtrykker i forbindelse med gruppeinterviewet, at det ikke kun er et problem for familierne: "Det er synd for både handicapfamilierne og for sagsbehandlerne".

Hvor uvidenhed mærkes mest

Familierne blev også bedt om at vurdere, i hvilke sammenhænge manglende kendskab til tuberøs sclerose har været et problem. På listen var forskellige behandlingssammenhænge nævnt, fx hospitalet, fysio-/ergoterapi, talepædagog, tandlæge og de sociale myndigheder.

Familierne udtrykker forskellige holdninger på spørgsmålet om de i forskellige sammenhænge har oplevet, at manglende kendskab til tuberøs sclerose er et problem. Af de 49, som svarer, mener 24, at der er sammen-

hænge, hvor det er et problem, mens 25 ikke har oplevet det sådan. Blandt dem, som oplever problemer, er der flest, som fremhæver de sociale myndigheder. 18 familier nævner de sociale myndigheder. En skriver: "Vi har oplevet, at det er vanskeligt at synliggøre behovet for aflastning. Om det direkte har noget med diagnosen at gøre er nok svært at sige". Tæt efter de sociale myndigheder kommer hospitalerne, som 14 forældre har oplevet problemer med. Få synes det gælder de andre steder. En skriver følgende kommentar om hospitalerne: "Vi føler ikke, der har været styr på kontrol af symptomerne eller en langsigtet plan".

Forældres kontakt til myndigheder

Forældrene er også blevet bedt om at redegøre for frekvensen af deres kontakt til forskellige offentlige myndigheder. Dette er gjort for at skabe et overblik og ikke som led i en bedømmelse af de offentlige myndigheder. Overordnet viser det sig, at det er den kommunale socialforvaltning og specialskoler og -institutioner, der er mest kontakt til. Overvejende er forældrene i kontakt med deres socialforvaltning enten hver måned eller en gang hvert halve eller hele år, og dagligt/månedligt med specialskoler og -institutioner. Derimod er der sjældent kontakt med Pædagogisk Psykologisk Rådgivning, skolepsykologer, talepædagoger og amtslige specialkonsulenter og -hjælpemiddelcentraler. Der er lidt oftere kontakt til praktiserende læge og fysio- og ergoterapeuter.

Pædagogisk rådgivning

I kortlægningen er der blevet spurgt, om familierne har fået relevant rådgivning om pædagogiske tilbud. Spørgsmålet er medta-

get for at vurdere, om forældre til børn med sjældne handicap modtager relevant rådgivning, når de skal have deres børn i daginstitution. I forlængelse heraf er der også spurgt til, om rådgivningen var målrettet diagnosen, underforstået de særlige problemstillinger som gør sig gældende for børn med tuberøs sclerose.

24 familier har ikke modtaget rådgivning om pædagogiske tilbud, mens 23 familier har. Langt de fleste (20) af de 23 familier mener, at rådgivningen var målrettet imod deres barns diagnose. Kun 3 svarer nej til dette spørgsmål. 9 svarer målrettet, og 11 svarer delvis målrettet. Der er få blandt de ældste med tuberøs sclerose (dem født før 1982) der har modtaget rådgivning. Nogle stykker skriver, at de har fået hjælp fra Center for Autisme eller fra Videnscenter for Autisme. En anden har fået rådgivning fra Psykiatrisk hospital (AAU), men skriver at rådgivningen var målrettet "på det givne tidspunkt, men at der ingen opfølgning sker senere med mindre, man selv presser det igennem". Rådgivningsbehovet er altså ikke altid klaret med en konsultation.

I førskolealderen fordeler kortlægningens børn sig på pasningsmuligheder som vist i skemaet nedenfor (bemærk at der kan være sat flere kryds for hvert barn): De fleste forældre (30) mener ikke, det var

svært at finde et pasningstilbud til deres børn. 18 fandt omvendt, at det var svært at finde det rette tilbud. Af kommentarerne kan man læse, at forældrene oplever, at det meget drejer sig om manglende kendskab til tuberøs sclerose. De skriver bl.a.: "Vi bor i et amt, hvor vi ikke har kendskab til andre med tuberøs sclerose" og "det kræver kendskab til epilepsi, autisme og dermed en forudsigelig og struktureret hverdag".

Der er ligeledes spurgt til, hvilken habilitering der er blevet tilbudt børnene. Der er blevet spurgt til fysio- og ergoterapi og støtte fra en talepædagog. 30 børn har modtaget eller modtager fysioterapi. Der er 28 børn, som har fået eller får støtte fra en talepædagog. Ergoterapi er derimod ikke så udbredt. Det har 11 børn fået. Tre familier har derudover markeret andre lignende aktiviteter, som fx ride-, musik- og svømmeterapi.

Familierne er også blevet bedt om at vurdere, om disse tilbud er tilstrækkelige for deres børn, og her svarer seks "nej". 36 familier mener derimod, at deres børn har fået et tilbud, som helt eller delvis er tilstrækkeligt. Blandt dem som svarer nej skriver en: "Manglende forståelse for behovet". Et eksempel på, hvad forældrene mener med delvis tilstrækkelig kan læses i følgende kommentar: "Timerne var få og forekom kun i førskolealderen".

Passet i hjemmet af den ene af forældrene	17 Krydser
Passet i dagpleje	13 -
Passet i en almindelig institution (Heraf har 18 modtaget støttetimer. Tre har fået praktisk støtte og 15 har fået pædagogisk støtte)	26 -
Basisgruppe i en almindelig institution	4 -
Specialinstitution	22 -
Andre steder:	1 -

Kapitel 4:

Behov for information

”Mine overvejelser er udtryk for den usikkerhed og de problemer, som hverdagen er fyldt med, og som løses fra sag til sag for ikke at køre fast i håbløshed over ikke at kunne skabe et bedre liv for min datter”

Kommentar på et spørgeskema

Kommentaren er taget med, fordi den illustrerer behovet for løbende information omkring diagnosen. Uanset om det gælder usikkerhed hos forældrene eller konkrete problemer, er information central. Der er også brug for adgang til den ønskede information. Derfor er der i kortlægningen blevet spurgt til behov for information.

Senere informationsbehov

Hvor der tidligere blev spurgt til familiernes behov for information, da diagnosen blev givet, blev forældrene ligeledes bedt om at vurdere deres generelle behov for information i forhold til en række emner. Der er således også tale om informationsbehov, som opstår senere i livet. De har selvfølgelig svaret ud fra deres nuværende situation, og det skal således bemærkes, at besvarelsene vil reflektere de forskellige faser i livet med tuberøs sclerose. Nogle familier har små børn, mens andre har voksne (n (populationen) = 55):

Der er generelt stor spredning i besvarelsene. Ser man på forældrenes svar, er det kun på få områder, hvor der er flest, der giver udtryk for et stort behov for information. Mest markant er manglen på viden om prognosen. Omvendt er der markant færrest, som savner information om mulighederne i forbindelse med daginstitution. Generelt er der dog rimelig spredning mellem forældrenes besvarelse på de forskellige punkter. Det punkt, hvor færrest svarer stort behov, er om mulighederne for psykologisk bistand (under 15%). Årsagen til den store spredning skal formentlig søges i den store forskel mellem børnene med tuberøs sclerose. En spredning i symptomer og dermed en forskel på, hvordan det indvirker på hverdagen, kan også tænkes at give spredning i informationsbehovet.

Tager man de tre første områder (generel viden, medicinsk behandling og prognose) svarer den overvejende del af forældrene, at de enten har et stort behov eller nogen behov. Faktorer som bivirkninger af medicinsk behandling kombineret med, at det ofte kan være vanskeligt at kommunikere med barnet, er formentlig med at danne dette billede. Når det gælder den generelle viden ligger problematikken ligeledes i den enkelte familie: er sygdommen opstået som en mutation eller er diagnosen arvet. I et

Informationsbehov	Stort behov	Nogen behov	Intet behov
Generel viden om tuberøs sclerose	17	23	10
Medicinsk behandling	21	21	8
Prognosen for tuberøs sclerose	22	19	9
Mulighederne i forbindelse med daginstitution	7	7	29
Mulighederne i forbindelse med skole	8	16	22
Mulighederne i forbindelse med uddannelse	15	10	24
Mulighederne for beskæftigelse efter uddannelse	18	12	18
Mulighederne for fritidsaktiviteter	14	16	16
Mulighederne for at danne netværk	13	13	20
Håndtering af økonomisk situation efter 18 år	16	17	17
Håndtering af tuberøs sclerose i.f.t. øvrig familie	16	12	22
Håndtering af tuberøs sclerose i.f.t. kammerater	9	15	25
Søskendeproblematik (i.f.t. raske søskende)	17	21	13
Mulighederne for psykologisk bistand	6	15	25

skema skriver forældrene således: "Stort behov for at få at vide, om sygdommen er opstået ved mutation eller arv – af hensyn til to raske brødre". Der er bekymring hos nogle af forældrene for, at deres raske børn skulle bære arveanlægget til sygdommen, og dermed risikere at give det videre til deres børn. Som omtalt tidligere er der ifølge skemaerne kun ganske få, som kender til andre tilfælde af tuberøs sclerose i familien.

Et flertal af forældrene markerer, at de føler sig overvejende godt informeret om mulighederne i forbindelse med daginstitution. Der er kun syv, som har et stort behov for information. Det sidste kunne have skyldtes, at deres barn er nået over børnehaveralderen, men sådan forholder det sig ikke. Besvarelsene fordeler sig jævnt over alle aldersgrupper. Det tyder på, at der er

individuelle forskelle på, hvordan familierne vurderede deres behov for information og kvaliteten af den information de har fået. Tager man spørgsmålene om skole og uddannelse, er der næsten lige så mange, der ikke oplever et informationsbehov, som dem der gør. Henholdsvis 8 og 15 har et stort behov for information. Når der ikke er flere med et stort informationsbehov skal det formentlig tolkes på den måde, at langt de fleste har gået i eller går i specialskole eller en specialklasse i en almindelig folkeskole. De har formentlig ikke kendt til andre tilbud eller ikke været i tvivl om, hvilket tilbud der var bedst for deres børn. Det omvendte må forventes at gøre sig gældende for dem, som savner information. Dette emne vil blive uddybet i kapitel 7 (om skolegang).

Når det gælder mulighederne for beskæf-

tigelse efter uddannelse, er billedet delt. 18 oplyser, at de har stort behov for information, og en sammenligning af de adspurgtes børns alder viser, at det primært er forældre med børn i folkeskolen, som savner information her. Flere har børn, som snart skal forlade folkeskolen, og det er derfor en problematik, som er meget aktuell for dem. Billedet er også meget delt, når det gælder information om fritidsaktiviteter, netværk og håndteringen af økonomien. En forælder begrundet sit svar om netværk med, at "der er næsten ingen i vores netværk, der ved noget om tuberøs sclerose".

Når man kigger på besvarelsene angående information om håndtering af tuberøs sclerose i forhold til den øvrige familie og kammerater udtrykker de fleste forældre, at de føler sig rimeligt godt informeret på disse områder. Svarene fordeler sig nogenlunde lige mellem dem der føler behov og ikke føler behov for information. Der er flest med stort behov, når det gælder familien. Det vender vi tilbage til i næste kapitel.

Omkring problematikken med søskende uden tuberøs sclerose er billedet lidt mere blandet.

Afslutningsvis er der ved information om mulighederne for psykologisk bistand et flertal som markerer, at de intet behov har for information herom, og der er meget få, som angiver et stort behov.

Betydning for familiernes hverdag

For lidt over en tredjedel af de deltagende har den manglende information betydning for deres hverdag. De mangler således viden til at bruge direkte i hverdagen. Omvendt mener næsten to tredjedele, at de mangler information, som ikke er af central betydning

for dagligdagen, men som de alligevel generelt gerne vil have. De forældre, som mener at manglende information har betydning for hverdagen, skriver bl.a., at de er bekymrede for fremtiden, og at dette giver en vis portion usikkerhed og frustration. En anden skriver: "Der er jo ingen som kender vores datters fremtid eller ved præcist, hvordan hun udvikler sig".

Hvorvidt det er svært at skaffe den information, som forældrene efterspørger, er et emne, som forældrene ser meget forskelligt på. Den ene halvdel siger, at det ikke et problem, mens den anden halvdel siger, at det er svært. Forklaringen ligger ikke i forskellige opfattelser i forskellige generationer. Der ingen sammenhæng er mellem alder, og hvorvidt det er svært at skaffe information. Der er ikke noget klart svar på om det faktisk, at tuberøs sclerose er en sjælden sygdom, giver særlige problemer med at skaffe information. Når man spørger forældrene svarer 14 af de 31, som har besvaret spørgsmålet, at det er en særlig forhindring.

I kortlægningen er punktet omkring behov for viden om alternativ behandling gjort til et særligt fokuspunkt. Grunden til fokus på netop dette emne er, at så mange med tuberøs sclerose bruger forskellige medicinske præparater, hvoraf flere har bivirkninger. Ønsket var derfor at undersøge, hvilken interesse der var for alternativ behandling, som et alternativ eller supplement til den traditionelle medicinske behandling. Kun 16 ser et behov for alternativ behandling, og kun fire forældre ser et stort behov. De, som ser et behov, er blevet bedt om at svare på baggrunden for deres behov. Flest (8 af 16) svarer, at deres behov skyldes manglende effekt af den traditionelle medicin. De har ikke

opnået de ønskede resultater med medicin og søger derfor et alternativ. Næsten lige så mange (7 af 16) svarer, at de søger et alternativ til den traditionelle. De ønsker at bruge færre medicinprodukter. En mor skriver i den forbindelse: "Jeg er bange for bivirknin-

gerne af al denne medicin den unge mand tager". En anderledes vinkel på alternativ behandling kommer fra den forældre som skriver, at "der er meget alternativ behandling der kunne støtte op omkring nogle af de adfærdsmæssige problemer, som opstår".

KAPITEL 5:

Påvirkning af hverdagen og familien

“Vores venner ved godt, at ingen skal komme uden at ringe i forvejen. Det har vi lært dem. De er meget velkomne, de skal bare lige ringe. Vores datter skal lige vide, at de kommer. Det er jo også hende, som styrer det. Et normalt familieliv er det jo ikke. Når de små skal have legekammerater med hjem, skal det helst være om torsdagen, hvor vores datter er i aflastning, for så har hun ikke mulighed for at ødelægge det for de andre”

Fra gruppeinterview med forældre

Dette kapitel vil beskæftige sig nærmere med, hvordan sygdommen påvirker hverdagen. Herunder vil der være særligt fokus på søskende uden tuberøs sclerose, eventuelle påvirkninger af forældrenes arbejde samt reaktioner hos venner og den øvrige familie.

Ovenstående citat stammer fra forældreinterviewet under en diskussion om, hvorvidt børnene med tuberøs sclerose “styrer” familiens hverdagsliv. Med styre skal forstås, at den øvrige familie i en vis grad må indrette sig efter deres familiemedlem med sygdommen. Citatet illustrerer to eksempler på en sådan tilpasning, og der vil komme mange flere eksempler i dette kapitel.

Forklarer andre om sygdommen

For at illustrere kommunikationsproblemerne for personer med tuberøs sclerose er forældrene i spørgeskemaet indledningsvis blevet bedt om at vurdere, om deres børn kan forklare andre om deres handicap. Ud af de 53 som svarer, mener 45, at det kan deres børn ikke. Det gælder børn og voksne med tuberøs sclerose i alle aldersgrupper. Som forklaring skriver én fx: “Foreløbig forstår hun kun, at hun har en “sjov” tommeltot og en masse hvide pletter på kroppen”. Nogle mangler også evnen til at kommunikere. En forælder skriver: “Har intet sprog, og er for dårlig til tegn til tale (kommunikation med brug af nogle simple tegnsprogstegn, red.)”. Kun otte forældre mener, at deres børn ville kunne forklare om tuberøs sclerose. Ingen blandt disse otte er under 22 år gammel

Når det gælder børnenes evner til socialt samvær, er forældrene delt i deres udsagn. 24 forældrepar mener, at deres børn klarer sig godt, mens 13 synes, det går mindre godt, og 15 mener det går dårligt. For begge de to sidste grupper gælder det, at alle mener at tuberøs sclerose har stor betydning for deres børns evner til at klare sig godt socialt. Forældrene giver lidt forskellige forklaringer. En skriver fx: “Er dominerende og mangler situationsfornemmelse”. En anden giver nærmest udtryk for det modsatte:

”Men har også tendens til at isolere sig”. Det viser lidt af den store forskel mellem de enkelte personer med tuberøs sclerose.

Den manglende situationsfornemmelse viser sig også ved, at nogle med tuberøs sclerose kan finde på at overskride andre menneskers grænser. Ni forældrepar svarer, at deres børn ofte ikke forstår disse grænser og derfor ofte overskrider dem. Nogle af de ord, som forældrene sætter på er, at de ”bryder ind i samtaler” eller ”han kysser andre!”. De kan virke pågående, og kan også blive ophidsede og grove i sproget. 20 af de deltagende børn/voksne overskrider engang imellem andres grænser, og 24 gør det slet ikke.

I forbindelse med gruppeinterviewet fortalte forældrene en række historier om, hvordan det sociale samvær kan være svært for deres børn. Historierne er gode til at illustrere hverdagen i en familie.

Først fortæller en mor om hverdagen:
”Hos os er det mest vores datter, der sætter dagsordenen. Hvis hun har en dag, hvor det bare kører oppe under loftet, så er der en, som skal være på hende hele tiden. Vi har haft det sådan, at min mand arbejder nat. Han tager hjemmefra kl. 17.30 og kommer hjem kl. 7 tre aftner om ugen, og så er man på, når man kun er en. Hun har to mindre søskende, som tit og ofte må vælges fra. Men vores datter har også gode dage, hvor det bare kører for hende, hvor hun også kan finde ud af at lege med sine små søskende i kort tid ad gangen. Det skal dog helst overvåges lidt”

Den følgende beretning om gode og dårlige dage er en historie, som går igen blandt

forældrene. Der kan også være tale om pludselige humørsvingninger. Den samme mor fortæller fx denne historie om sin datter:

”Hun har svært ved at stå stille i ret lang tid ad gangen. Så er hun væk, eller også har hun ødelagt noget, fordi det pludselig blev uoverskueligt for hende. Det er uanset, om der er en voksen lige ved siden af. Nogle gange sidder børnene ved stuebordet, mens man laver mad, og maden kan også pludselig ligge i den anden ende af stuen, fordi hun pludselig er blevet vred over et eller andet. Eller hun slår fx pludselig en af de små søskende. Der er ingen der kan sige, at det var derfor. Det er simpelthen uforudsigeligt.

Den anden morgen sad hun og kørte med et glas vand. Jeg tænkte, hvad er det hun gør nu. Så drak hun lige lidt mere, og smed så pludselig resten i hovedet på mig. Så rejste hun sig og gik, som om intet var hændt. Hun fortrak ikke en mine. Så sad jeg og tænkte, om jeg skulle blive hidsig, men så kunne jeg alligevel ikke lade være med at grine. Men hun var ikke færdig. Vi havde to små hyacintglas til at stå i køkkenet, og hun tog det ene, og så holdt hun det ud over vores klinkegulv. Jeg kiggede på hende, og så tænkte jeg, at nu vender jeg mig om, for nu smider hun det. Det gjorde hun så ikke, men lagde det ned på bordet og trillede det - og så røg det ned. Men så havde hun ikke droppet det selv.

Det var så den morgen. Det er noget impulsivt hun bare gør, og dermed styrer hun selvfølgelig meget”.

Der kan ligeledes være problemer, når man er i byen, og i det følgende fortæller en mor om en tur i det lokale supermarked

med sin dreng:

"Han kan vældig godt lide farver, og han kan også godt lide at røre ved materialer, der er glatte eller ru. I kassekøen foran stod der en dame med en meget flot rød ruskinsjakke, og mens man så står og betaler, så er damen ved at pakke sammen og gå ud. Så stryger han hende ned ad ryggen og rammer rumpen. Hun vender sig om og når også at ramme ham, inden hun opdager, hvad der skete. Sådanne nogle situationer synes jeg på den ene side, at vi kan sidde og grine af, som nu, men både for den, som han rørte, og ham som oplever at blive slået, er det jo forfærdeligt. Og hvorfor nåede man ikke at gribe ind. Tingene går bare så hurtigt".

Nogle med tuberøs sclerose har også problemer med at sove om natten. To tredjedele svarer i skemaet, at deres børn har disse problemer. Endnu en ting, som kan medvirke til at stresser den øvrige familie.

Påvirkning af søskende

Kun omkring hver femte af børnene i undersøgelsen er enebørn. 19 har yngre søskende og andre 19 har ældre søskende. De sidste 7 har både yngre og ældre søskende. De fleste har én eller to søskende. Når man tager højde for den hverdag, som beskrevet ovenfor, spørges der i spørgeskemaet om, hvordan forældrene synes at disse søskende uden tuberøs sclerose bliver eller er blevet påvirket af at have en handicappet bror eller søster. Lidt over en tredjedel af forældrene synes ikke, at børnene bliver påvirket, mens det store flertal mener, at der sker en påvirkning. Når man kigger på kommentarerne til spørgeske-

maet kan man se, hvad de forskellige lægger i ordet påvirkning. En forælder skriver: "Ældre søskende har tilkendegivet, at det er en "tung arv", og en anden skriver, at "tuberøs sclerose-barnet tager meget af tiden og fylder meget i familien". I gruppeinterviewet fortalte forældrene om deres øvrige børns reaktioner. En mor fortalte: "Der er otte år imellem vores søn med tuberøs sclerose og hans storebror. Storebror er meget omsorgsfuld over for ham. Han fortalte engang på en autisemekonference i en workshop om søskende, at det sværeste ved at være søskende til en, der er så multihandicappet, er det usagte, som ligger i luften. Det som aldrig bliver sagt. Den tunge arv det er, at hvis der nu sker ens forældre noget, så er forventningerne, at jeg skal tage over på den her kæmpe opgave. Det ligger bare i luften. Der er aldrig blevet sat ord på. Og så hvis man lige kom hjem fra skole og havde tegnet en tegning eller lavet noget i ler. Se far og mor, se hvad jeg har lavet. Nej, nu må du lige vente et øjeblik, fordi så krampede hans lillebror eller han var ved at falde ned"

En anden mor fortæller denne historie: "For to år siden sagde den ældste – Mor, jeg tror ikke jeg kan klare at skifte hans ble. Jeg sagde - skifte hans ble, det skal du da heller ikke. Jamen mor, når du ikke er her mere mor, så skal jeg jo skifte hans ble. Som en lille dreng på 7 år havde han allerede taget det ind. Jeg tror, det er vigtigt, når vi snakker om søskende, at man som forældre er meget opmærksomme på, at de tager meget mere ind, end vi overhovedet aner"

Påvirkning af forældrenes job og karrierer

I 36 af de 50 familier, som svarer, har man enten modtaget - eller modtager stadig - kompensation for tabt arbejdsfortjeneste. Kun i en familie har faderen været den eneste modtager. I fem familier har begge modtaget, men ellers af det primært mødrene, som er modtagere. Der er flest familier, som har modtaget kompensation på 37 timer, men det svinger ellers mellem 3 og 37 timer.

Omkring to tredjedele 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 orlov fra arbejdet, ændrede arbejdstider eller et nyt job. Nogle skriver: "Måtte skifte job og droppe karrieren" eller "Mor har arbejdet halv tid i 15 år". Ud af de 37 forældrepar, som svarer, angiver de 29, at barnets dårlige søvevaner også har påvirket arbejdslivet for forældrene med fx flere sygedage og stress.

Reaktionerne fra venner og familie

Nogle af familierne har, som det fremgår af dette kapitel, meget at se til. Man kan derfor spørge, om der også bliver til tid at fastholde kontakten til venner og bekendte. Når man spørger familierne, er svarene meget delte. Omkring halvdelen af dem, som svarer, synes ikke det er et problem at fastholde kontakten, mens den anden halvdel mener, at det er blevet sværere at opretholde venskabskredsen. Blandt sidstnævnte synes de fleste (11), at det er dem selv, som har dårligere tid. Fire mener at det er vennerne, som har vist mindre forståelse og venskabet derfor er ebbet ud. De sidste otte mener, at det både er dem selv og venner, der er årsag til, at

det er blevet mere besværligt. To skriver, at deres barn ikke vil ud og ikke fungerer godt blandt flere mennesker. I et skema skriver en forælder: "Jeg bliver træt, når han laver for meget uro ude, og går hjem før jeg ville, hvis han ikke var med". Kommentaren viser, at overskuddet til socialt samvær i nogle tilfælde også kan påvirkes af børnenes adfærd. Hvis man undersøger dette nærmere og sammenligner forældrenes svar omkring venskaber med fx børnenes tendens til at være hyperaktive, aggressive og have koncentrationsbesvær, viser der sig en lille forskydning. Hos de familier, hvor barnet har tendens til at være aggressivt, er der næsten dobbelt så mange, som synes, det er besværligt at holde fast i vennekredsen. Tendensen er lidt mindre udtalt ved hyperaktivitet og koncentrationsbesvær. Noget kunne således tyde på, at børnenes adfærd har en stor indflydelse på familiens og vennernes overskud til at bevare venskabet.

En ting er, om man opretholder vennekredsen, nået andet er om forældrenes venner viser interesse for deres handicappede barn og situationen omkring familien. Det synes de fleste. Kun 1 af de 51, som har svaret, synes ikke vennerne viser eller har vist interesse. 22 familier synes, at de fleste af vennerne viser interesse. De fleste (28) mener, at nogle af deres venner viser interesse, mens andre ikke har gjort det.

Den øvrige familie

Forældrene er også blevet spurgt om den øvrige families reaktioner (med "øvrige familie" menes alle familiemedlemmer ud over forældre og søskende), og her har 24 af de 53, som har svaret, markeret, at der er stor forståelse fra familien. Næsten lige så mange

synes, reaktionerne er blandede, og de sidste otte mener, at familien har svært ved at tackle situationen. Foretager man den samme sammenligning som ovenfor med vennerne, viser det sig, at familiens reaktion ikke har nogen sammenhæng med børnenes tendens til at være hyperaktive, aggressive og/eller have koncentrationsbesvær.

Halvdelen af de deltagende svarer i spørgeskemaet, at familien ikke har passet barnet med tuberøs sclerose. En del giver begrundelser. En skriver: "Min far, der har

haft en bror med epilepsi, har aldrig været bange for kramper, så han har altid sagt ja til at 'passe' drengen. Min mor derimod er bange for kramperne, men tør hvis far er til stede". En anden skriver: "Bedsteforældrene er ikke raske. Søskende har ikke tilkendegivet den store interesse".

Hos ti af de deltagende bliver barnet med tuberøs sclerose passet i familien, men det sker sjældent. De sidste 16 svarer, at det sker jævnligt.

Kapitel 6:

Støtte fra sociale netværk

“Vi har forsøgt at holde fast i det sociale netværk. Jeg synes, det er vigtigt at holde fast i sociale netværk omkring vores søn. Det er vigtigt, at dem der er kommet i huset – venner og familie – stadigvæk kommer, også når han er hjemme på weekend. Så ved de godt, at man ikke er gæst på samme måde, som når han ikke er der.”

Fra gruppeinterview med forældre

Socialt netværk er i denne sammenhæng defineret som det at have personer omkring sig, som man kan hente støtte fra. Et stort flertal på 40 familier af de 51, som besvarer dette spørgsmål, mener, at deres barn med tuberøs sclerose har et godt socialt netværk. Omvendt er hver femte i kortlægningen uden netværk i familien. Antallet er næsten hver tredje, når man spørger, om det samme gør sig gældende uden for den nærmeste familie. Det er klart et mindretal, som definerer deres børn som værende uden netværk, men dog ikke en ubetydelig del.

Legekammerater

I forbindelse med temaet “socialt netværk” blev der også spurgt, om tuberøs sclerose har indflydelse på barnets/den voksnes kontakt til legekammerater/venner. Ja, svarer

forældrene i 42 af 51 besvarelser. Der er en tydelig sammenhæng med fx aggressiv adfærd. Ingen med børn med aggressiv adfærd har svaret, at tuberøs sclerose ikke har indflydelse på kontakt til legekammerater/venner. Forældrene begrundede deres svar med kommentarer som: “Han er så barnlig og psykisk tilbage, at de andre er ‘vokset’ fra ham”, “Vores barn bruger sine ressourcer på at afkode andre børn og deres leg, og følger mere med end igangsætter en leg”. En forælder skriver, at barnet godt selv ved det: “Da barnet var omkring 6 år sagde han, jeg snakker ikke som de andre”

Dog synes otte af de adspurgte, at det påvirker men ikke i væsentlig grad. Kun ni synes ikke diagnosen har indflydelse, og blandt dem er der flere fra den gruppe, som ikke har nævneværdige symptomer på diagnosen.

Ensomhed

Når seks ud af 10 mener, at tuberøs sclerose har indflydelse på ovenstående sociale relationer, er det nærliggende at se, om også ensomhed er et problem. En tredjedel (16 af 48) af dem, som besvarer dette spørgsmål bekræfter, at det er et problem. Et højt tal, men dog lavere end antallet med problemer i forhold til sociale relationer. Sammenlignes svarene på disse to problemstillinger, er der

heller ikke er en direkte sammenhæng. Mere end halvdelen af de forældre som svarer, at tuberøs sclerose har indflydelse på barnets/ den voksnes kontakt til legekammerater/venner, mener omvendt ikke, at deres børn er ensomme. Nogle forklaringer kan man finde i kommentarerne. En skriver: "Det synes han ikke selv, men vi forældre synes, at han skal "skubbes af sted" for ikke at isolere sig". En anden skriver: "Tror jeg ikke – han kan ikke tale og ikke give udtryk for den slags". Det kan ifølge forældrene være et spørgsmål om, hvorvidt børnene overhovedet oplever følelsen af ensomhed, og der er i visse tilfælde nok også forskel på forældrenes og børnenes opfattelse. I nogle tilfælde er børnenes behov anderledes. En skriver: "Jeg tror ikke, at han mener det – han går ud på besøg og bliver ikke let skuffet". Ensomhed kan derfor være sværere at diskutere, når der er så stor forskel på den måde, tingene opleves.

Men der kan være stor forskel på indfaldsvinklen, og en anden skriver: "Man må være ensom, når man ikke kan kommunikere

med sin omverden!". Det kan virke, som om denne forælder i højere grad tager udgangspunkt i ensomhed, som det forstås af mennesker uden tuberøs sclerose, og dermed ser tuberøs sclerose og kommunikationsvanskeligheder som en isolering fra omverdenen.

Ensomhed virker ikke til at være et generationsspørgsmål, for sammenlignet med alder giver det en jævn spredning.

Andres accept

Familierne og de voksne med tuberøs sclerose har på en skala fra 1 (mindst) til 5 (mest) vurderet, i hvor høj grad de oplever, at andre end de nærmeste accepterer handicappet. Det viser sig, at der generelt er flest markeringer blandt tre til fem (n = 55):

Generelt er der således tale om en høj grad af accept. Et problem kan dog, som en forælder skriver, være, at "mange tror, de står over for et forkælet, næsvist og groft barn". Der kan tilsyneladende være en høj grad af accept, men samtidig også opstå misforståelser.

5 – mest accept af handicappet	14 krydser
4	12 -
3	16 -
2	6 -
1 – mindst accept af handicappet	1 -

KAPITEL 7:

Skolegang

“Der er det problem, at vi ikke finder nogen, som ligner vores børn. De er nogle enere alle sammen, og det gør også, at lærerne skal være mere end dygtige til at træne specifikt det, som hvert enkelt barn har behov for. Det kan godt være, at det i min søns klasse kun er ham, som har motoriske vanskeligheder. Det vil sige, at det kun er ham, som behøver at træne af- og påklædning. Det behøver de andre ikke, og så er det klart, at den del hurtigt bliver skåret væk”

Fra gruppeinterview med forældre

I ovenstående citat fanger en mor essensen i det, som er centralt for forældrene i forhold til deres børns skolegang. Det er betydningen af et individualiseret tilbud, der sikrer de individuelle behov, som børn med tuberøs sclerose har. Børnene ligner på nogle punkter autister, men er ikke kun autister. De er ofte udviklingshæmmede og har ofte også andre problemer. I et ideelt skoletilbud skal der kunne afsættes ressourcer til at fokusere på det enkelte barn og sikre, at ingen bliver overset, fx som i citatet ovenfor et enkelt barn med motoriske vanskeligheder.

Faktisk viser kortlægningen, at næsten to ud af tre ikke mener, det har været et pro-

blem at finde et egnet skoletilbud (det svarer 27 ud af de 42, som besvarer det spørgsmål). Når man kigger på kommentarerne kan man dog se, at der er stor forskel på, hvordan spørgsmålet er opfattet. To af de 27 skriver fx: “Der var sådan set kun en mulighed” og “alle skulle holdes i ørerne. Jeg startede et år før med at spørge, hvor han skulle gå i skole”. Begge kommentarer viser måske ikke, at det har været svært, men de viser, at der enten kan være meget få muligheder, eller at man ikke skal regne med at alting forløber automatik i forbindelse med skolestarten. Disse kommentarer ligger heller ikke så langt fra kommentarerne fra de forældre, som har svaret, at det er svært at finde et skoletilbud. To af forældrene skriver eksempelvis: “Vi foreslog selv skolen, som havde en afdeling til børn med autisme/psykotisk adfærd” og “Vi ønskede et skoletilbud, hvor vores barns autismediagnose blev tilgodeset, men det lykkedes ikke”. Sammenholdt med det citat, som indledte dette kapitel, viser kommentarerne ovenfor og i spørgeskemaet, at det med at finde et godt skoletilbud kræver, at man - inden for et geografisk afgrænset område p.g.a. transporttid - har adgang til egnede skoler. Skoler der tilgodeser de specielle behov, som de enkelte børn har, og at man samtidig møder velvilje fra kommunen og amtet. Forældrene savner i mange

tilfælde en indsats fra kommunen.

I forbindelse med gruppeinterviewet fortalte en mor om deres erfaringer, da de måtte søge efter en ny skole, fordi den gamle ikke var det rigtige tilbud til deres datter:

“Vi kæmpede en kamp for at få et bedre tilbud. Så i frustration kørte vi selv til en nabokommune og kiggede på to skoler. For vi tænkte, at vi selv måtte gøre noget. Den første skulle vi bare gå ind i, så kunne vi sige, at det nok ikke var her. Det var alt for stort, og der var alt for meget virvar. Så kørte vi hen på den anden skole. Da vi trådte ind dér var der bare en ro og struktur. Efter en halv time gik vi ud derfra og sagde til os selv, at det er stedet. Og så var det hjem og ringe til amtskonsulenten og sige, at nu har vi altså fundet stedet, og høre om vi ikke godt måtte få hende flyttet nu. Vi fik så lov til at flytte hende midt i et skoleår. Det er det bedste, som er sket for hende”

Der findes altså også egnede tilbud, men de er ikke altid identiske med de tilbud, som amt og kommune starter med at tilbyde.

Overgangen fra dagsinstitution til skole

Når forældre bliver spurgt, hvordan overgangen fra dagsinstitution til skole bedst kunne beskrives, svarer lidt over halvdelen, at der var problemer. Flertallet af disse mener dog, at

problemerne var små (14 af 21), mens syv har haft store problemer. 18 mener, at overgangen til skolen gik gnidningsfrit. Der er klart en sammenhæng med den forrige problemstilling om at finde et skoletilbud. Alle, der haft problemer med at finde et skoletilbud, har også oplevet, at skolestarten var præget af store problemer. Omvendt har et klart flertal, som oplevede skolestarten som gnidningsfri, heller ikke inden da oplevet problemer med at finde et egnet skoletilbud. Et godt skoletilbud giver således tilsyneladende en god oplevelse af skolestarten og omvendt. Måske ikke den mest overraskende konklusion, men det understreger behovet for egnede skoletilbud.

I omkring hvert fjerde tilfælde har en del af problemerne ifølge forældrene været, at tuberøs sclerose er et sjældent handicap, som ikke er særlig kendt i skolen. Et eksempel på, hvordan den sjældne diagnose kan give problemer, kommer en forælder med i sit spørgeskema: “Manglende viden og forståelse for et barn, der sjældent sov om natten. I skolen troede de, at forældrene ikke kunne sikre, at barnet kom i seng om aftenen”. Manglende viden kan således lede til mistro og mistillid. Det er centralt, at skolen modtager relevant information, hvis de ikke har forudgående kendskab til diagnosen.

Af de 45 medvirkende, som har gået eller går i skole, er der følgende fordeling på forskellige skoletilbud (n = 55):

Folkeskole uden nogen form for støtte	5
Folkeskole med støtte	3
Folkeskole med specialklasse	9
Specialskole	26
Andre steder:	2

De fem, som går i "almindelig" folkeskole uden støtte, tilhører den gruppe med tuberøs sclerose, som ikke har nævneværdige symptomer.

Skemaet viser tydeligt, at de fleste af de medvirkende med tuberøs sclerose har/har haft brug for et specialtilbud, enten på en specialskole eller i en specialklasse.

Da den ældste medvirkende er over 40 år, kunne man formode, at det offentlige i forhold til i dag havde helt andre tilbud. Derfor er fordelingen blevet sammenlignet med deltagernes alder. Det viser sig, at der ikke er den store forskel på de skoletilbud, som de forskellige årgange er blevet tilbudt. På to områder er der lidt forskel. Ingen af de børn, som i dag går i skole, går i "almindelig" folkeskole med støtte. Det kan være tilfældigt, og datagrundlaget er meget beskedent. Omvendt er det næppe tilfældigt, at der blandt de ældre (i denne sammenhæng fra 23 år og opefter) ikke er nogen, som har gået i en specialklasse i en "almindelig" folkeskole. Dette tilbud om integration af de handicappede på "almindelige" folkeskoler har ikke været så almindeligt for de ældste.

Skoleforløbet

Forældrene er ligeledes blevet bedt om at vurdere barnets skoleforløb, og her var oplevelserne forskellige. Det som flest markerer ved er problemer med koncentrationsbesvær hos barnet (24). Omvendt er der også mange forældre som mener, at skoleforløbet har været eller er uden problemer (18). Halvdelen af disse 18 mener også, at der er taget passende hensyn til deres børn. Af andre problemer er det især manglende hensyn i den daglige undervisning, manglende eller utilstrækkelige tilbud om fysio-, ergoterapi

og talepædagogisk støtte samt manglende struktur i børnenes hverdag, som dominerer blandt forældrenes besvarelser. Nogle forældre savner hensyn til børnene i forbindelse med særlige aktiviteter som fx skoleudflugter og koloniophold. Kun få forældre oplever problemer med mange sygedage og mobning.

I forbindelse med interviewet fortæller henholdsvis en far og en mor, hvad det er, de søger fra skoleforløbet. En far siger:
"Den skole, som vores søn går på, der kommer han aldrig til at lære at regne og skrive. Det man ligesom bruger krudtet på er, at han skal kunne begå sig ude i det virkelige liv. Så de har nogle dage om ugen, hvor de tager bussen ned til Brugsen og handler ind. Han har et piktogram, hvor der er et billede af en tomat, og så skal han ellers lære at opføre sig ordentligt i en butik. Tage fra hylderne og stå i kø ved kassen. Så skal de have alle disse varer med hjem, hvorefter de selv laver mad, spiser, vasker op og tager skraldespanden ud. Det er den træning, de har. Det elsker han. Der føler han, at han er med i det rigtige liv, bare det at tage bussen. Det kan han godt få brug for i det virkelige liv, frem for at bruge en masse krudt på at lære ham, at $2 + 2 = 4$, for det får han aldrig nogensinde brug for"

En mor fortæller om sin datter:
"Vi vidste også godt, at vores datter aldrig ville blive en ørn til det boglige. For os er det vigtigt, at hun får et godt socialt liv. For hvis man ikke har det, så har man ikke et godt liv. Så skidt da med at man ikke ved, hvordan tallet 97 ser ud. Men det er jo godt, at man kan nogle ting. Så vores datter får

mange praktiske opgaver, deler bl.a. mælk ud til hele skolen, alle klasser, hver mandag sammen med pedellen. Hun har således praktiske job, bl.a. med at købe ind. Vores datter har meget svært ved at komme ud i små eller store rum, hvor det er presset sammen. Hun hader at handle. Det træner vi også på hjemme"

Som det også fremgår af citatet, der indledte dette kapitel, viser forældrenes beskrivelser et tydeligt ønske om, at deres børns undervisning skal være målrettet deres børns formåen.

Efter skoletid

Forældrene er også blevet spurgt til eftermiddagstimerne efter skoletid. Over halvdelen er eller har været tilknyttet en skolefritidsordning i forbindelse med en specialskole (24 af de 44 som svarer). Otte er eller var ikke i et eftermiddagstilbud og resten går eller har gået i "almindelige" eller integrerede skolefritidsordninger, enkelte med støttetimer.

Kapitel 8:

Fritidsaktiviteter

”Det kommer meget an på, hvordan ride- læreren siger det, om det bliver en god eller en dårlig ridetime. Hvis nu ridelæ- reren siger - du er heldig, du har vundet i lotteriet. Er jeg heldig? Bam, så bliver det en god time. Men hvis hun siger - jeg har bestemt, at du skal ride på den hest i dag, så siger min datter, jeg vil i hvert tilfælde ikke ride på den hest”

Fra gruppeinterview med forældre

De fleste af børnene med tuberøs sclerose deltager i forskellige fritidsaktiviteter, men som citatet illustrerer er det vigtigt, at fritidsaktiviteterne foregår på en måde, som tilgodeser børnenes behov og temperament. Forældrene mener derfor, at det i nogle tilfælde kan være svært at få deres børn med i fritidsaktiviteter.

Svømning er mest populær

Familierne har noteret de fritidsaktiviteter, deres børn deltager i, og svømning er den mest almindelige aktivitet. 19 går til svømning. Dernæst kommer ridning, som 16 går til. Derefter er der et spring ned til dem, som går til musik og dans. Kun en enkelt går til henholdsvis gymnastik og maling. 10 går til andre fritidsaktiviteter, og det er bl.a. badminton, fodbold, aftenskole, bowling,

madlavning, bordtennis og rulleskøjte- træning. Blandt dem, som går til forskellige fritidsaktiviteter, er der 22, eller knap halvdelen, som går til en aktivitet, der tilgodeser deres handicap (typisk ville det kunne være et handicaphold). Blandt andet går 14 af de 19, som går til svømning, på et hold, hvor deres handicap bliver tilgodeset. Det samme gælder 13 af de 16, som går til ridning.

Tilbage er der 12, som ikke deltager i nogen fritidsaktiviteter. Det vil sige, at hver femte ikke går til fritidsaktiviteter. Hverken deres alder eller andre forhold omkring disse 12 børn/voksne giver nogen entydig forklaring på, hvorfor de ikke går til fritidsaktiviteter. De 12 er mellem 8 og 41 år, og der er ikke umiddelbart nogen forhold omkring deres diagnose, som kan forklare deres valg. De fleste af dem, som stadig går i skole, går dog i en fritidsordning i forbindelse med en specialskole.

Tuberøs sclerose en hindring?

Hvorvidt det at have diagnosen tuberøs sclerose er en forhindring for at deltage i bestemte fritidsaktiviteter, er der meget delte meninger om blandt forældrene. Et meget lille flertal på 20 imod 19 (af de 39 som har svaret) mener, der er forhindringer. En af forældrene i det lille flertal skriver, at der er forhindringer i ”stort set alle” fritidsaktivi-

teter. Forældrene ser således forskelligt på dette spørgsmål. Sammenligner man dem, som slet ikke deltager i fritidsaktiviteter, med dem der mener, at tuberøs sclerose er en forhindring, finder man ikke nogen entydig sammenhæng. Sagt med andre ord er der blandt dem, som mener tuberøs sclerose er en forhindring, både nogle som er aktive i

forskellige aktiviteter, og nogle som ikke er. Forældrenes svar er derfor nok præget af deres tilgang til spørgsmålet. For dem som har svære symptomer p.g.a tuberøs sclerose vil de fleste nok opleve, at det giver begrænsede muligheder, men nogle opfatter ikke at de er totalt begrænsede. Der findes faktisk tilbud.

KAPITEL 9:

Voksen med tuberøs sclerose

“Jeg tænker, at selvom vores børn er handicappede, så ligner børneårene jo alligevel almindelige børns barndom. Alle børn går i børnehave, så kommer de i skole og det fortsætter så, til man kommer ud af 9. eller 10. klasse. Det er sådan et forløb, som vi stort set kender fra vores raske børn. Men der er jo ingen af os, der kender til at have en voksen handicappet, og så kommer vi ud i et system, hvor intet er givet på forhånd. Vi kender det ikke. Hvor skulle vi kende det fra? Det er mit indtryk, at der ikke står nogen parat til at vejlede mig”

Fra gruppeinterview med forældre

Et kapitel om de voksne med tuberøs sclerose er lidt af en tilsnigelse. Som det fremgik af indledningen, er kortlægningens data baseret på forældrenes besvarelser af spørgeskemaer og et gruppeinterview med seks forældre, og derfor kan dette kapitel ikke give en ægte førstehåndsbeskrivelse. Forældrene er blevet bedt om at svare på faktuelle spørgsmål om fx tildeling af førtidspension og boform, samt om nogle mere principielle spørgsmål om valg, man skal foretage, når ens barn med tuberøs sclerose bliver voksen.

En gruppe af de voksne med tuberøs sclerose tilhører den gruppe, som ikke har

nævneværdige symptomer. Denne gruppe lever et normalt eller næsten normalt liv – fx med almindelig beskæftigelse. Deres forhold er (Jf. kapitel 1 om undersøgelsen) ikke behandlet i samme dybde, som dem med svære symptomer. Det gør sig således også gældende i dette kapitel.

Som omtalt i indledningen er der i alt 21 personer over 18 år i kortlægningen. De to ældste er fra 1961. Fire af dem over 18 år bor stadig hos deres forældre, mens to bor med deres samlever/ægtefælle, tre bor alene og 12 bor på enten institution eller i bofællesskab (se skema i kapital 1). Dette viser den store forskel også på voksne med diagnosen. Nogle fungerer så godt, eller har så få symptomer, at de enten kan bo alene eller sammen med deres ægtefælle/samlever. Flere end halvdelen bor dog på en institution (ni) eller i et bofællesskab (tre). At finde egnede institutioner og bofællesskaber er ifølge forældrene ikke nemt. Ti af de 13, som besvarer spørgsmålet, siger, at det er et problem.

“Der er mangel på pladser” skriver en, og en anden skriver “Der var ingen tilbud, før kommunen oprettede et”.

Ti af de voksne er tilknyttet et beskyttet værksted og en enkelt har et skånejob. Ud af de 21 er 15 på førtidspension. Langt de fleste af dem (ti) er på højeste førtidspension efter reglerne fra før 2003. Kun to får

førtidspension efter de pensionsregler, som trådte i kraft 1. januar 2003, hvor man ganske kort fortalt kigger mere på, hvad den enkelte *kan*, i stedet for *ikke kan*. Samtidig er der kun én sats, og ikke tre satser som under de gamle regler.

Der har ikke været væsentlige problemer med at få tildelt førtidspension.

Hverdagsrutiner

Forældrene er blevet spurgt, om deres voksne søn eller datter kan klare daglige hverdagsrutiner som fx at orientere sig i deres lokalområde, købe ind og håndtere deres økonomi. Svarene viser, at i alt 15 har brug for støtte til at klare hverdagsrutiner. Det har en klar betydning for tildelingen af førtidspension. Af de 15, som har brug for støtte, er 14 førtidspensionsmodtagere.

Når det gælder de voksnes evne til at kommunikere med andre, er forældrenes vurderinger meget delte og uden entydige tendenser. Der er tre svarmuligheder, godt, mindre godt og dårligt, og der er henholdsvis seks, syv og syv fordelt på de tre muligheder. Blandt kommentarerne kan man bl.a. læse: "Kan ikke kommunikere, kun øjenkontakt af og til", og en anden skriver "Han har stort ordforråd, men er barnlig". Der tegner sig igen et tydeligt billede, når man sammenligner med evnen til at klare daglige hverdagsrutiner. Har man brug for støtte til hverdagsrutiner, er kommunikationen typisk også et problem.

Tarv og sociale rettigheder

En gruppe af de voksne har således brug for hjælp og støtte i dagligdagen og har tillige kommunikationsproblemer, og forældrene er derfor blevet spurgt, om deres børns tarv

bliver varetaget betryggende uden forældrenes indgriben. Mere end to tredjedel af dem, som besvarer spørgsmålet, mener heldigvis, at der er styr på det. Herunder at deres søns eller datters sociale rettigheder bliver tilgodeset.

Det er en positiv melding, men det efterlader stadig omkring en tredjedel eller seks forældrepar, som er utrygge ved, om deres søns eller datters tarv og sociale rettigheder bliver varetaget. Det er et mindretal, men virker alligevel som et væsentligt mindretal. En skriver: "Har erfaret at vi skal tage initiativ hele tiden". Lignende kommentarer kan man finde blandt forældrene til børn under 18 år, men der er en forskel. Forældrene skal ikke have og har ikke, ifølge den sociale lovgivning, indflydelse på deres voksne børn. Nogle af forældrene oplever således, at overgangen til voksenalderen ikke altid fungerer optimalt. Emnet blev diskuteret under interviewet, og en mor beskrev det således:

"Jeg synes, man har et fantastisk socialt netværk, så længe de er under 18 år. Lige så snart de når den skæringsdag, så er nettet væk. Alle bevillinger falder bort. Pludselig skal man ikke have barnepige mere, mens forældrene er på arbejde. Nu er man voksen og skal klare sig selv. Så hører man pludselig til i pensionsafdelingen, som har så lidt erfaring med handicappede. Selvfølgelig har alle pensionsafdelinger handicappede, men det er ikke der, at de har deres ekspertise"

En far uddyber:

"Når man fylder 18 år skal man skifte sagsbehandler i kommunen, læger i hospitalsvæsenet og skifte bolig. De overgange kunne man lave som glidende overgange, men det gør man ikke. Det er uhensigtsmæssigt, at

man ikke gør det. Der er ingen fornuft i en regelgrænse, der siger 18 år. Man kunne have en, der siger mellem 16 og 20 år. Det ville der være lidt fornuft i, fordi så kunne man inden for den periode flytte tingene. Det ville gøre det lettere at være behandler, lettere at være patient og lettere at være pårørende"

Samme far mener, at det faktisk også er intentionen i de gældende love, men efter hans indtryk bliver det ikke efterlevet.

Disse problemer med overgangen og den videre varetagelse af de voksnes tarv leder nogle af forældrene til at blive væрге for deres børn. Af de medvirkende har tre valgt at blive væрге for deres børn. Ikke overraskende er alle tre blandt dem, som ikke finder deres børns tarv betryggende varetaget. Seks overvejer at blive væрге.

Seksualitet og prævention

Afslutningsvis blev forældrene bedt om at besvare spørgsmål om seksualitet, kæreste-forhold og prævention. Emnet er svært, fordi det både handler om evnen til at elske et andet menneske, om at forstå sex og seksualitet og eventuelt om at kunne håndtere at tage vare på et barn. Det er især svære spørgsmål for forældre til dem med svær udviklingshæmning. Indledningsvis blev forældrene spurgt om, hvilken relevans disse emner har i forhold til deres børn. Tre mener, det har stor relevans, mens fire mener det har nogen relevans. Den største gruppe på 12 ser dog ingen relevans. Kærlighed og seksualitet er måske også lidt abstrakt for nogle af de voksne med tuberøs sclerose. En skriver: "Han har i perioder fortalt, at han har en kæreste. Vi har været meget i tvivl, om

det skyldes, at han "filmer" efter andre. Han har ikke det man skal give til et kærlighedsforhold med hensyn til følelser og behov. Det kunne vi bestemt godt unde ham".

Nogle af forældrene har også overvejet eller gennemført en sterilisation af deres voksne søn eller datter med tuberøs sclerose. Tre af de medvirkende har gennemført en sterilisering, mens et sæt forældre har overvejet det. Overvejelserne i familierne kan være svære. En skriver som kommentar: "Hans søster sagde nej, men måske skulle vi det alligevel. Jeg finder det svært at snakke med ham om det og frækt af mig at få det gjort uden hans samtykke. En svær nød at knække synes jeg".

Det sidste emne handlede om eventuelle problemer med at kombinere epilepsimedicin og p-piller, da der findes visse typer af disse præparater, som ikke fungerer sammen. Heldigvis havde kun en af de seks forældre til døtre oplevet problemer i den retning.

KAPITEL 10:

Konklusion

Når man skal summere op på denne kortlægning af livet med diagnosen tuberøs sclerose er den første konklusion, at der på rigtig mange punkter ikke er en tydelig konklusion. Forældrenes svar peger på flere af kortlægningens temaer i flere forskellige retninger, hvilket afspejler den store variation mellem symptomerne og dermed påvirkningen af livet. Deres svar viser, at de har forskellige oplevelser af levevilkårene for deres børn. Tuberøs sclerose er ikke en entydig størrelse, hvilket måske ikke er en helt overraskende konklusion. Tuberøs sclerose er klart en af de sjældne diagnoser med størst spredning mellem dem, som er hårdest ramt, og dem helt uden symptomer. Samtidig manifesterer tuberøs sclerose i de svære tilfælde sig, som mange andre sjældne diagnoser, forskelligt fra andre mere kendte handicaps. En mor siger alt dette meget bedre i det citat, som indleder kapitlet om skolegang:

”Der er det problem, at vi ikke finder nogen, som ligner vores børn. De er nogle enere alle sammen”

Citat fra gruppeinterview

”Enere” – tuberøs sclerose er ikke det samme for alle. Det betyder dog ikke, at der ikke er nogle tendenser, der er sammenlignelige. I det følgende vil en række af de cen-

trale pointer fra undersøgelsen blive præsenteret. Det vil ske i første del af konklusionen. I dens anden del vil der blive introduceret 10 områder af stor betydning for en vellykket måde at tackle tuberøs sclerose. De 10 punkter kan fungere som en tjekliste til familierne, de sociale myndigheder og de øvrige fagfolk, som er involveret i hele livsforløbet omkring personer med tuberøs sclerose.

1. Centrale pointer fra undersøgelsen

Diagnosen og symptomerne

En af de første centrale pointer i denne kortlægning er betydningen af at få en rigtig diagnose inden for en rimelig kort tid. Det kan tage lang tid, før lægerne kan stille diagnosen tuberøs sclerose, og kortlægningen viser, at der har været problemer med at stille diagnosen, hvis lægerne mangler erfaring med tuberøs sclerose. Tuberøs sclerose er en sjælden diagnose, og det kræver ofte den rette erfaring og specialviden hos lægerne. Hver fjerde har ventet i over et år på en undersøgelse, og i langt under halvdelen af tilfældene er det lykkedes at give diagnosen efter de første undersøgelser. Ud over de lægelige undersøgelser er der ofte også behov for en psykologisk eller psykiatrisk vurdering af barnet. Det er dog kun sket i lidt

over halvdelen af tilfældene. Det udgør et stort problem for nogle af familierne. Disse vurderinger er centrale for at kende omfanget af diagnosen og for at kunne sikre den rigtige indsats i social- og specialundervisningssektoren. Med til dette problem hører, at lidt over en tredjedel af de medvirkende i kortlægningen har andre diagnoser, som fx infantil autisme, atypisk autisme og DAMP.

På initiativ af Dansk Forening for Tuberøs Sclerose er der ved at blive udarbejdet en såkaldt behandlingsprotokol for diagnosen. Håbet er, at denne protokol skal medvirke til en mere ensartet behandling af patienter med tuberøs sclerose i sundhedssektoren. Det er ligeledes håbet, at den vil sikre, at de to landsdelscentre på henholdsvis Skejby Hospital og Rigshospitalet vil arbejde mere direkte med vidensindsamling og problematikkerne omkring tuberøs sclerose. Dette arbejde ligger i forlængelse af Sundhedsstyrelsens redegørelse fra 2001 – "Sjældne handicap – Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet". Undersøgelsen af at leve med tuberøs sclerose har vist, at en række personer med tuberøs sclerose dog allerede bliver undersøgt på et af de to landsdelscentre. Omkring hver fjerde har været henvist til et af centrene.

Undersøgelsen har vist, at de mest udbredte symptomer er pigmentfattede pletter, knuder i hjernen og i ansigtet og epilepsi. Den har også vist, at en stor andel af børn og voksne med tuberøs sclerose har koncentrations- og søvnproblemer. Mange har også spiseproblemer eller adfærdsmæssige problemer med hyperaktivitet og aggressivitet.

Primært på grund af epilepsien er medicinering også et centralt emne. Mange får medicin for at dæmpe eller begrænse epilep-

sien – typisk kramperne. Langt de fleste har epileptiske anfald – typisk har de mellem 0-5 anfald pr. uge. De får i mange tilfælde forskellige medicinprodukter. De fleste har også oplevet bivirkninger af medicinen. Tre fjerdedel af forældrene fortæller, at lægerne på et tidspunkt har stoppet behandlingen p.g.a. bivirkninger. Det er særligt to produkter, Apydan og Sabrilex, har givet mange problemer i form af bivirkninger.

Hos de fleste er antallet af anfald blevet færre med tiden. Meget få har oplevet flere anfald, jo ældre barnet er blevet.

Kontakten til de sociale myndigheder, pædagogiske institutioner og skolen

Et stort flertal på to tredjedele af familierne føler ikke, de er blevet ordentligt informeret om deres og deres børns sociale rettigheder. Forældrene oplever kontakten med kommunens socialforvaltning som præget af både samarbejde og kamp. Når der er tale om samarbejde, skyldes det ofte en væsentlig indsats fra forældrene side. Der er også ofte tale om en kamp, men heldigvis er der kun enkelte tilfælde, hvor samarbejdet er brudt helt sammen, og forældre overhovedet ikke oplever, at der opnås løsninger. De sociale myndigheder er nævnt af flest, når man spørger forældrene om, hvilken faggruppe de oplever flest problemer med p.g.a. manglende kendskab til tuberøs sclerose. Et stort flertal giver udtryk for, at de enten ofte eller til tider er tvunget til at koordinere og formidle samarbejdet mellem de involverede fagpersoner.

De fleste børn har i førskolealderen været tilknyttet et specialinstitutionstilbud eller et tilbud med ekstra praktisk eller pædagogisk støtte. Derfor er rådgivning om pædagogiske

tilbud centralt for familierne. Alligevel har kun lidt under halvdelen af dem modtaget sådan en rådgivning. Det virker ikke tilfredsstillende. Desværre ligger det uden for denne undersøgelses rammer at give forklaring på hvert enkelt tilfælde. Dog virker det som et meget lavt tal og kan tyde på, at ikke alle familier modtager den optimale støtte fra kommunerne i førskolealderen.

Problemet er desværre ikke meget mindre, når børnene når skolealderen. Lidt over halvdelen af forældrene har oplevet problemer i overgangen til skole, og det skyldes bl.a. problemer med at finde det rigtige skoletilbud samt børnenes koncentrationsbesvær.

Hverdagen

I de tilfælde, hvor barnet eller den voksne er svært ramt af tuberøs sclerose, er hverdagen ofte præget væsentligt af diagnosens følger. Som undersøgelsen har vist, drejer det sig både om deres generelle adfærd og sociale samvær/relationer. Igennem bl.a. en række hverdagshistorier har undersøgelsen vist, at der ofte skal være en voksen, som konstant "holder øje" med et barn med tuberøs sclerose, og at børnene ofte "sætter dagsorden". Børnene kan også være meget uforudsigelige og i nogle tilfælde overskride andre menneskers grænser. Desuden er utilstrækkelig søvn også en problemstilling – det gælder for to tredjedele af børnene.

Forældrenes hverdag bliver ganske naturligt også påvirket. Et stort flertal af mødre har på et eller andet tidspunkt (hvis ikke hele tiden) haft nedsat arbejdstid og modtaget kompensation for tabt arbejdsfortjeneste. Det er typisk kvinderne, som går hjemme eller på nedsat tid med et handicappet barn – tuberøs sclerose er ingen undtagelse. Kun

i én familie har faderen været den eneste modtager af kompensation for tabt arbejdsfortjeneste. For ca. to tredjedele af familierne har det handicappede barn også medført ændringer i enten uddannelsesforløbet eller arbejdssituationen hos forældrene. Det drejer sig fx om orlov fra arbejdet, ændrede arbejdstider eller et nyt job.

Forældrenes sociale relationer påvirkes også hos knap halvdelen af familierne. De synes, det er sværere at opretholde venskabskredsen. De fleste mener, det skyldes, at de selv har dårligere tid. Undersøgelsen viser, at især familier, hvor barnet har en tendens til at være hyperaktivt og (ikke mindst) aggressivt, er der større problemer med at fastholde forældrenes venskabskreds.

Undersøgelsen viser også, at søskende til børn med tuberøs sclerose i mange tilfælde bliver påvirket gennem deres barndom. To af tre forældre synes dette. Undersøgelsen har en række beskrivelser af den måde, søskendes hverdag kan påvirkes – bl.a. mindre opmærksomhed fra forældrene.

Voksenalderen

Størstedelen af de voksne bor på en institution eller i et bofællesskab. Kortlægningen viser, at der er kæmpe problemer med at finde egnede botilbud. Det skyldes primært mangel på egnede tilbud og dermed på pladser. Ti af de voksne er tilknyttet et beskyttet værksted og en enkelt har et skånejob.

Til trods for, at mere end to tredjedel af forældrene mener, at deres voksne søns eller datters sociale rettigheder bliver tilgodeset, er der stadig knap en tredjedel, som er utrygge ved, om deres søns eller datters tarv og sociale rettigheder bliver varetaget. Det er et væsentligt problem.

2. Ti tjekpunkter

De følgende 10 punkter skal forstås som et idékatalog eller en tjekliste om man vil. De 10 punkter repræsenterer de samlede indtryk, når man gennemgår det materiale, som ligger til grund for undersøgelsen. Det skal selvfølgelig bemærkes, at disse punkter mest henviser til de personer med de sværeste symptomer af diagnosen. Måske vil alle punkter ikke være relevante for alle familier, men ideen med at opstille denne liste er, at den kan være et udgangspunkt for en diskussion/dialog mellem familien og de fagfolk, som er involveret. Listen kan forhåbentlig inspirere til en dialog på et fælles grundlag, hvor man kan tilstræbe en helhedsorienteret tilgang. En dialog, som i nogen grad også kan spejle frem og være med til at forebygge mulige fremtidige problemer.

1. Reduktion af tiden før en diagnose bliver stillet

Det er centralt, at tiden før diagnosen bliver stillet minimeres. Det vil give forældre svar på deres spørgsmål og i nogle tilfælde lindre deres fortvivlelse. Det kan forebygge misforståelser, som fx den beskyldning om misrøgt af barnet, som undersøgelsen refererer. En hurtig diagnose er alt andet lige også forudsætning for at sikre den rigtige behandling. Såfremt der er problemer med at give en diagnose, må man forvente, at patienterne sendes videre – fx til et af de to landsdelscentre for sjældne handicap.

2. Psykologisk/psykiatrisk udredning og opfølgning

Undersøgelsen har vist, at tuberøs sclero-

se langt fra er det samme for alle. Derfor kan en psykologisk/psykiatrisk udredning og opfølgning være med til at give et klart overblik over den enkeltes handicap og den løbende udvikling. Uden psykologisk/psykiatrisk udredning kan det være sværere at sikre de korrekte tiltag i forhold til den sociale lovgivning, de pædagogiske tilbud og egnede skoletilbud.

3. Fokus på pædagogisk rådgivning i førskolealderen

Som nævnt i pkt. 2 rammer tuberøs sclerose meget forskelligt. Derfor er pædagogisk rådgivning i førskolealderen med til at sikre, at børnene tilbydes de bedst egnede førskoletilbud.

4. Fokus på de rigtige skoletilbud

Som i pkt. 3 er rådgivning og støtte til forældrene centralt for at dæmme op for problemer i overgangen til skolen. Især er dårlig koncentration et problem i overgangen.

5. Tværsektorielt samarbejde – Mindre pres på forældrene

Det giver alt andet lige mindre pres på forældrene, hvis de forskellige fagfolk og offentlige myndigheder kan samarbejde og koordinere deres indsats. Mindre pres på forældrene giver dem bedre overskud til den ofte hektiske hverdag. Et tværsektorielt og koordineret samarbejde vil ofte også sikre et bedre forløb, idet alle er informeret og opdateret omkring barnets situation.

6. Helhedstilgang

Ligesom en tværfaglig tilgang er en hel-

hedsorienteret tilgang med til at sikre et bedre forløb. Den helhedsorienterede tilgang gælder både i forhold til den enkelte med tuberøs sclerose og til familien som helhed, når barnet er under 18 år.

7. Hjælp og støtte til forældrene som overvejer et døgntilbud – Det er rigeligt for forældrene, at skulle håndtere de følelsesmæssige aspekter i en sådan overvejelse

At tilmelde sit barn et døgntilbud er et stort skridt for forældre til børn under 18 år. De følelsesmæssige aspekter kan være svære. Svinger man sit ansvar?, og hvordan vil barnet reagere? er blot nogle af de spørgsmål, som forældrene kan slås med. Derfor er det utrolig vigtigt, at forældrene får hjælp og støtte, når de går med sådanne overvejelser.

8. Overgangen fra barn til voksen kræver forberedelse og støtte til familierne. Anderledes lovgivning og regler kan give problemer

Der er stor forskel på den sociale lovgivning alt efter, om barnet er over eller under 18 år. Samtidig er sønnen eller datteren over 18 år myndig, og forældrenes indflydelse bliver ifølge lovgivningen mindre. Perioden frem imod det fyldte 18. år og tiden umiddelbart efter kan derfor give vanskeligheder for familierne. Kortlægningen viser, at forberedelse i perioden op til og støtte til forældrene er af stor betydning for familierne.

9. Stort behov for egnede botilbud

Undersøgelsen har dokumenteret, at der er et stort behov for pladser i egnede

botilbud. Der er langt fra altid tilstrækkeligt med pladser, og det bidrager til forældrenes bekymringer, når deres barn nærmer sig 18 års alderen.

10. Værge – hvem skal tage ansvar?

Værgeproblematikken er følsom for forældrene. Undersøgelsen viser, at emnet optager forældrene meget, og samtidig dokumenteres, at der ifølge forældrene er direkte problemer i forhold til spørgsmålet hos en tredjedel af familierne. Rådgivning og vejledning til forældrene kan hjælpe, men et godt samarbejds-klima mellem forældrene og personalet på et eventuelt botilbud er også meget vigtigt.

Når man får et barn med tuberøs sclerose, som har symptomer på diagnosen, skal man indstille sig på, at meget skal indrettes efter dette handicap. Børn, unge og voksne med svær tuberøs sclerose er ofte krævende. Både p.g.a. diagnosens komplicerede karakter, og fordi det kræver involvering af en række fagpersoner fra forskellige sektorer. Undersøgelsen har dokumenteret dette. Samtidig viser mange af kommentarerne og de to interview, at mange af problemerne kan afhjælpes eller i det mindste begrænses. Godt samarbejde, de nødvendige informationer og koordineret indsats kan forebygge mange af problemerne. Derfor har præsentationen af denne undersøgelse også medtaget ovenstående 10 punkter, som kan være en hjælp til at sætte fokus på problematikkerne og påbegynde en forhåbentlig god dialog og forebyggende indsats. Børn med tuberøs sclerose er enere, og en individuel målrettet indsats kan ifølge forældrene give positive resultater.

APPENDIX

Living with tuberous sclerosis complex

English summary

The purpose of this survey of living conditions is to provide insights into, and create an understanding of, the problems of living with tuberous sclerosis complex (TSC). Tuberous sclerosis complex is a genetic disorder that causes tumours to form in many different organs, primarily in the brain, eyes, heart, kidneys, skin and lungs. The prevalence of TSC is about 500-1,000 in Denmark and the occurrence has been estimated to be 1 in 5,000-10,000 live births. The clinical symptoms of TSC vary greatly.

“They are all one of a kind”, a mother says in a interview. She describes the fact that the children and adults with TSC are affected by the diagnosis in very different ways. Some have only a few or no symptoms while others are severely disabled. This survey is primarily concerned with the problems of those who are severely affected by the diagnosis. By focusing on a number of issues facing people with TSC, an attempt is made to describe some of the obstacles which life and day-to-day living can present – and also to indicate ways in which some of the problems can be overcome or prevented.

Unfortunately, these problems are not always evident to the people who would

be able to help if they had some firsthand knowledge of living with this diagnosis (such as the primary target audience of this publication; namely professionals in the social, health and educational sectors). Via this survey, which has been carried out in cooperation with the Danish patient/parent association for TSC, we have attempted to provide more in-depth insights into the issue.

This survey shows that, among other things, the family is often affected by the consequences of the diagnosis. Through a number of every-day-life histories, the survey has shown that children and adults with TSC often require a great deal of attention. The consequences of the diagnosis can often be very unpredictable and, in some cases, a person with TSC can be boundary-exceeding towards other people. For parents of course, their daily lives are very affected.

In the final chapter of this publication there is a list of ten ideas or topics that should be considered in every case of TSC. This checklist will hopefully provide a common basis for a dialogue whereby one can strive towards an holistic approach to the problems.

1. Work to cut down the time it takes to give a diagnosis
2. Psychological/psychiatric evaluations and follow-up
3. Focus on pedagogical counselling in the pre-school age
4. Focus on the transition to school and on finding the right kind of school for children with TSC
5. Co-operation between the different authorities involved – Less strain on the parents.
6. An holistic approach – both towards the person with TSC but also towards the family
7. Help and support to the parents that consider an institution providing twenty-four-care – It is more than enough for the parents to handle the emotional problems in making such a decision
8. The passage from childhood to adulthood requires preparation and support to the families. The rules and regulations are different when you reach adulthood and this can be a problem.
9. The available accommodation in institutions that can provide the care needed are scarce
10. Guardian – Who shall take responsibility?

Centre for Rare Diseases and Disabilities

Bredgade 25, F, 5.,
DK-1260 København K.,
Denmark
Phone: +45 33 91 40 20
E-mail: csh@csh.dk
Website: www.csh.dk

At leve med tuberøs sclerose

Tuberøs Sclerose er en medfødt sygdom, som typisk kan medføre hudforandringer og knudedannelser i hjernen. Skønsmæssigt har 500-1000 personer i Danmark arveanlæg for tuberøs sclerose, men en del af disse har ingen mærkbare symptomer eller gener og kan ikke betegnes som syge. Udover hjernen og huden kan andre organer være påvirket, især nyrer, hjerte, øjne og tænder. Epilepsi og udviklingshæmning kan være en følge af knudedannelserne i hjernen. Tuberøs sclerose forekommer i meget forskellig sværhedsgrad.

”Der er det problem, at vi ikke finder nogen, som ligner vores børn. De er nogle enere alle sammen” siger en mor i et interview. Den store forskel i symptomer og sværhedsgrad gør, at der er et behov for individuel tilgang til hver familie med et barn eller en voksen med tuberøs sclerose. Undersøgelsen viser derfor både en række fælles problemstillinger og områder med store forskelle. Den afsluttes med en liste på ti anbefalinger, råd og erfaringer, som med fordel kan inddrages i relationen mellem familier, fagfolk og myndigheder.

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

Undersøgelsen er det sjette bidrag i et samlet kortlægningsprojekt, som Center for Små Handicapgrupper igangsatte i 2000. De fem første kortlægninger udkom imellem 2000 og 2004. Det drejede sig om Tourette syndrom, medfødt knogleskørhed (osteogenesis imperfecta), primær immundefekt, Rubinstein-Taybi syndrom og galaktosæmi.

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