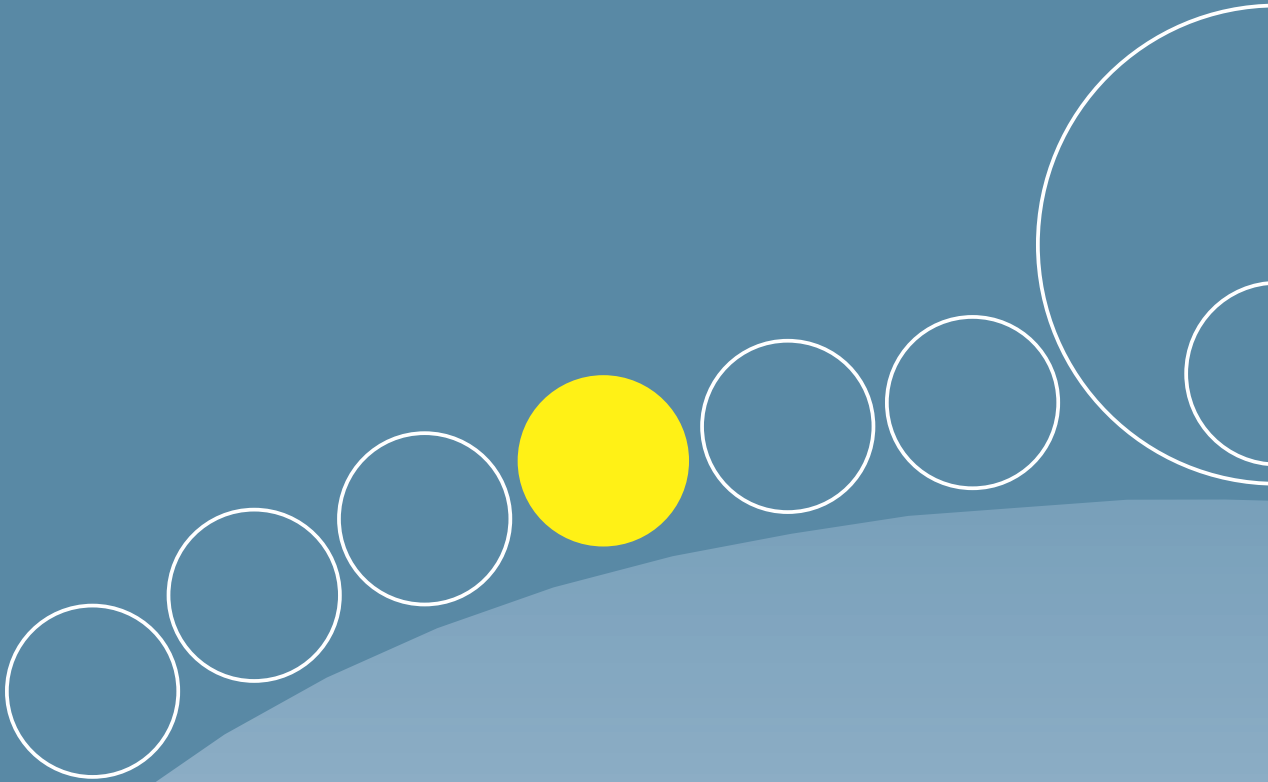


Marfans syndrom

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

# At leve med Marfans syndrom

Jonas Bo Hansen



CENTER FOR SMÅ HANDICAPGRUPPER

## **Jonas Bo Hansen**

AT LEVE MED MARFANS SYNDROM

© Center for Små Handicapgrupper 2007

Redaktion: Lars Ege

Oversættelse af resume til engelsk: Sabina A. Robinson

Design og produktion: Zornig A/S

ISBN: 978-87-89907-13-1

## **Salg og ekspedition**

Center for Små Handicapgrupper

Bredgade 25, F, 5. sal

1260 København K

Tlf. 33 91 40 20

E-mail: [csh@csh.dk](mailto:csh@csh.dk)

Hjemmeside: [www.csh.dk](http://www.csh.dk)

Kopiering er tilladt efter aftale med

Center for Små Handicapgrupper

Citater med kildeangivelse er altid velkomne

Denne kortlægning er støttet af:



– [www.helsefonden.dk](http://www.helsefonden.dk)

## **Apotekerfonden af 1991**

– [www.apotekerforeningen.dk](http://www.apotekerforeningen.dk)



**Dansk Blindesamfund**  
Landsforening af blinde og svagsynede i Danmark

– [www.dkblind.dk](http://www.dkblind.dk)

**HJERTEFORENINGEN** 

– [www.hjerteforeningen.dk](http://www.hjerteforeningen.dk)

# At leve med Marfans syndrom

# INDHOLD

<b>KAPITEL 1: Om undersøgelsen. . . . .</b>	<b>3</b>
Forord . . . . .	3
Læsevejledning . . . . .	3
Indledning . . . . .	4
Kortlægning led i overordnet projekt . . . . .	4
Temaer i denne kortlægning . . . . .	4
Diagnosen Marfans syndrom . . . . .	4
Generelle problemer . . . . .	5
Synsproblemer . . . . .	5
Hjerte-/karproblemer . . . . .	5
Tænder og gane . . . . .	6
Forekomst og arvegang . . . . .	6
Metodeovervejelser . . . . .	6
Kortlægningsdata . . . . .	6
Spørgeskemaer . . . . .	6
Fokusgrupper . . . . .	7
Konkret fremgangsmåde . . . . .	7
Kontaktmuligheder og metodevalg . . . . .	8
Formål med spørgeskemaer . . . . .	8
Baggrundsdata . . . . .	8
<b>KAPITEL 2: At få diagnosen . . . . .</b>	<b>11</b>
Ventetid før diagnose stilles . . . . .	11
Arvegang . . . . .	13
Kontakt til sundhedssektoren . . . . .	14
Symptomer . . . . .	16
Operationer . . . . .	19
Medicinforbrug . . . . .	19
Information om diagnosen . . . . .	20
Informationsbehov om mange forhold . . . . .	20
<b>KAPITEL 3: Kontakt til sociale myndigheder og pædagogiske institutioner . . . . .</b>	<b>21</b>
Information om sociale rettigheder . . . . .	21
Ikke tilstrækkelig information . . . . .	22
Kamp – og løsninger . . . . .	24
Lovens ord om koordinering . . . . .	24
Mange savner koordinering . . . . .	25
Skift af sagsbehandler . . . . .	25
Hvor uvidenhed mærkes mest . . . . .	25
Kontakt til myndigheder . . . . .	26
Pædagogisk rådgivning . . . . .	26
<b>KAPITEL 4: Behov for information . . . . .</b>	<b>28</b>
Senere informationsbehov . . . . .	28
Betydning for hverdagen . . . . .	30
<b>KAPITEL 5: Påvirkning af hverdagen og familien . . . . .</b>	<b>32</b>
Forklare andre om sygdommen . . . . .	32
Tilknytning til landsforeningen . . . . .	35
Forsikringer . . . . .	35
<b>KAPITEL 6: Det sociale liv med Marfans syndrom . . . . .</b>	<b>37</b>
Hvad med vennerne? . . . . .	37
Ensomhed . . . . .	38
Det sociale samvær er påvirket . . . . .	38
Andres accept . . . . .	39
<b>KAPITEL 7: Skolegang og uddannelse . . . . .</b>	<b>40</b>
Overgang fra daginstitution til skole . . . . .	40
Skoleforløbet . . . . .	40
Efter skole . . . . .	41
<b>KAPITEL 8: Fritidsaktiviteter . . . . .</b>	<b>42</b>
Svømning er mest populært . . . . .	42
Marfans syndrom en hindring? . . . . .	42
<b>KAPITEL 9: Voksen med Marfans syndrom . . . . .</b>	<b>44</b>
Uddannelse . . . . .	44
Parforhold og graviditet . . . . .	46
<b>KAPITEL 10: Konklusionen . . . . .</b>	<b>48</b>
Diagnose afklaring . . . . .	48
Kontakten til de sociale myndigheder og skolen . . . . .	49
Påvirkning af hverdag og socialt samvær . . . . .	50
Voksne med Marfans syndrom . . . . .	50
Perspektivering og opsamling . . . . .	50
Marfans syndrom kan ikke ses . . . . .	50
Livstruende . . . . .	51
Forskel i tilknytning til arbejdsmarkedet . . . . .	51
Socialrådgiver har stor betydning . . . . .	51
Mobning p.g.a. højde . . . . .	51
Manglende kendskab giver problemer . . . . .	52
Genetisk rådgivning til flere . . . . .	52
Forværring med alderen . . . . .	52
Kønsforskel i relation til arbejdsmarked . . . . .	52
<b>English Summary: . . . . .</b>	<b>54</b>

## KAPITEL 1:

# Om undersøgelsen

### Forord

Dette er den tiende i en række af i alt tretten kortlægninger, der indgår i det kortlægningsprojekt, som Center for Små Handicapgrupper (CSH) igangsatte i 2000. Kortlægningsprojektet har til formål at beskrive levevilkårene for mennesker med sjældne diagnoser, og denne publikation omhandler diagnosen Marfans syndrom. Marfans syndrom er en medfødt, arvelig bindevævssygdom, der påvirker bindevævet – især i skelet, øjne, blodkar og lunger. Personer med Marfans syndrom kan blive høje og tynde med lange lemmer samt have ryg- og ledproblemer. Desuden er der hjerte-kar problemer, forskellige øjensymptomer, tandproblemer m.m. 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 Marfans syndrom. Samtidig er den rettet mod de beslutningstagere, som har indflydelse på dansk handicappolitik. Det er tanken, at kortlægningen skal give målgruppen indblik i hverdagens små og store udfordringer for de berørte familier. Det sker bl.a. ved at beskrive, hvordan hverdagen bliver påvirket, når man har Marfans syndrom. Mål-

gruppen får bl.a. mulighed for at få indblik i, hvordan familierne oplever samspillet med fagpersonalet.

Landsforeningen for Marfan Syndrom har været en vigtig samarbejdspartner under udarbejdelsen, og uden deres input var denne publikation ikke blevet en realitet. En stor tak til foreningens medlemmer og særligt til Bodil Davidsen (som også er deltidsansat i foreningen som socialrådgiver) og bestyrelsesmedlem Mikkel Buhelt, som har udgjort følgegruppen undervejs i forløbet.

Ligeledes en stor tak til Sygekassernes Helsefond, Apotekerfonden af 1991, Hjertereforeningen og Dansk Blindesamfund som alle har ydet et væsentligt bidrag til denne kortlægning.

### Læsevejledning

De læsere, der ikke har behov for en nøjere redegørelse for diagnosen, kan undlade at læse s 4–6. Og for de af læserne, hvis interesse først og fremmest samler sig om de konkrete resultater og konklusioner, er det muligt at springe s. 6–8 over, hvor der gøres rede for metodeovervejelser, herunder fremgangsmåde og diskussion af datavaliditet.

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

## Indledning

Kortlægningen har vist, at Marfans syndrom er et handicap, som langt fra altid kan ses – et skjult handicap. Selvom Marfans syndrom kan være skjult for omgivelserne, er der en række problemstillinger ved handicappet, som giver problemer for dem, som har syndromet. Det er et af de væsentligste fokusområder i denne kortlægning. Kortlægningen vil bl.a. også belyse og dokumentere en række problemstillinger for mennesker med Marfans syndrom omkring kontakten til sundhedsvæsenet, de sociale myndigheder, skolen og i voksenlivet.

Kortlægningen bliver afsluttet med en konklusion, der konstaterer nogle positive tendenser. Den væsentligste er den positive effekt der ligger i, at Landsforeningen for Marfan Syndrom har valgt at have en socialrådgiver ansat på deltid. Det fremgår tydeligt af datamaterialet, at det giver personer med Marfans syndrom og deres pårørende en støtte at kunne trække på fagligt kvalificeret rådgivning målrettet direkte imod dem. Konklusionen ser også på fem områder, hvor der er plads til forbedringer. Det er på områder som bedre kendskab til problemer for mennesker med Marfans syndrom, mobning p.g.a. høj højde, genetisk rådgivning til flere, forværringen af symptomerne med alderen og forskellen mellem kvinder og mænd når det gælder tilknytningen til arbejdsmarkedet.

### **Kortlægningen af Marfans syndrom som led i en overordnet kortlægning**

Kortlægningen af Marfans syndrom indgår i et større kortlægningsprojekt, hvor levevilkårene for personer med en række sjældne diagnoser bliver undersøgt. Det er målsæt-

ningen at bruge resultaterne og konklusionerne fra denne og de andre kortlægninger til på et senere tidspunkt at lave en samlet opsamling om levevilkårene for personer med sjældne handicap byggende på konklusionerne fra samtlige kortlægninger.

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

### **Temaer i denne kortlægning**

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

## Diagnosen Marfans syndrom

Marfans syndrom har fået sit navn efter den franske børnelæge Antoine Bernard-Jean Marfan, som 1896 beskrev den arvelig bindevævssygdom, vi i dag kender som Marfans syndrom. Syndromet skyldes ændringer i bindevævsproteinet fibrillin. Syndromet kan være forbundet med livstruende forandringer i aorta og har konsekvenser for mange forskellige organer.

Det er vanskeligt at stille diagnosen, og der findes heller ikke en enkelt undersø-

gelse som kan be- eller afkræfte mistanken om Marfan. Man skal være opmærksom på, at selv de mest fremtrædende karakteristika ved Marfans syndrom langt fra optræder hos alle personer med Marfan. Det er et meget individuelt syndrom, og selv inden for den samme familie kan der være store udsving. For at kunne stille diagnosen Marfan skal man igennem en række kliniske undersøgelser. Det gælder blandt andet en detaljeret gennemgang af familiens tidligere sygdomme og symptomer, en grundig undersøgelse af hele kroppen og skelettet. Diagnosen stilles i alle aldre, men oftest kommer sygdommen først til udtryk i løbet af voksenlivet, fordi kroppen og bindevævet udsættes for øget belastning. Det er derimod vanskeligt at stille diagnosen på små børn, medmindre symptomerne er alvorlige eller barnet har forældre, der har diagnosen.

Der findes ingen behandling mod selve syndromet, men med de behandlingstilbud, der findes i dag, kan langt de fleste med Marfans syndrom leve et både langt og godt liv, idet der er gode muligheder for at afhjælpe og behandle følgesygdommene. Det er derfor vigtigt, at personer med Marfans syndrom følges af speciallæger, som har viden og forståelse for problemernes omfang og konsekvenser

### **Generelle problemer**

De væsentligste kendetegn for personer med Marfans syndrom er, at de ofte er høje og meget slanke og har lange arme og ben, lange og smalle hænder, fødder, fingre og tæer. Derudover har flertallet led- og rygproblemer, og hypermobilitet ses ofte. Patienterne klager ofte over led- og muskel-

smerter og stor træthed. Der er endvidere en overhyppighed af migræne. I nogle tilfælde forekommer fuglebryst eller tragtbryst. Syndromet påvirker ikke intelligensen.

### **Synsproblemer**

Personer med Marfan er ofte meget nærsynede. Øjenlinserne kan sidde løst og nethindeløsning forekommer hyppigere end hos andre. Løse øjenlinser ved Marfans syndrom skyldes en bindevævsdefekt, der bevirker, at linsetrådene bliver "for slappe", således at linsen kan forskubbe sig i forhold til pupillen (sædvanligvis opad, men også i andre retninger). Det kan bevirke forvrængning og/eller sløring af synet, der ikke altid kan korrigeres med briller eller kontaktlinser. Sædvanligvis bevirker linseløsheden nærsynethed og bygningsfejl, men udtalt langsynethed kan forekomme, hvis linsen er meget forskubbet. Hvis synet er dårligt trods optimal brillekorrektion, kan det blive nødvendigt at operere linsen væk. Dette er forbundet med en let øget risiko for bl.a. nethindeløsning sammenlignet med "almindelige" grå-stær operationer. Da patienter med Marfans syndrom ofte er nærsynede (uden relation til linseløsheden), synes de også at have en øget risiko for spontan nethindeløsning, altså uden relation til operation. 50-80% af personer med Marfans syndrom har linseløshed, men de fleste har et godt syn, i hvert fald på det ene øje.

### **Hjerte-kar problemer**

De alvorligste komplikationer i forbindelse med Marfans syndrom gælder hjerteklapper og aorta, som ses hos op mod 75 – 80 % af alle med syndromet. De hyppigste forandringer findes på mitralklappen og

aortaklappen/aorta. Det kan være fra en ubetydelig utæthed af en hjerteklap til en livstruende bristning af aorta.

Mitralklappens to flige er ofte for lange, hvilket kan medføre, at de ved klappens lukning buler ind i venstre atrium. Dette kaldes en mitral-prolaps og kan bevirke, at klappen bliver utæt. Ved betydelig utæthed kan der udføres en hjerteoperation med reparation eller udskiftning af mitralklappen.

Aorta kan på grund af det løse bindevæv udvide sig (aorta-dilatation). Oftest sker udvidelsen gradvist over en årrække. Jo større aorta bliver, des større er risikoen for en livstruende rift (dissektion) eller bristning (ruptur) af karret. Samtidig kan dilatation af aorta medføre, at aortaklappen udvides og dermed bliver utæt, fordi klappens flige ikke kan nå sammen. Ideelt erstattes det dilaterede stykke af aorta operativt med en rør-protese, inden der opstår betydelig risiko for dissektion/ruptur. Samtidig kan en eventuel utæt aortaklap udskiftes.

## Tænder og gane

Derudover er en høj gane ikke usædvanlig. Det giver mindre plads til tænderne, og derfor skal man typisk igennem mange tandretninger.

Der findes ingen behandling for syndromet, men mange af problemerne kan afhjælpes både medicinsk og fysisk, således at prognoserne forbedres og at personer med Marfan lever et længere liv. Personer med Marfan skal følges af læger, som har viden og forståelse for problemernes omfang og konsekvenser.

## Forekomst og arvegang

Det skønnes, at der lever ca. 500 personer

i Danmark med Marfans syndrom, og at der fødes ca. 7 om året. Marfans syndrom nedarves dominant således, at har man selv Marfans syndrom, er der 50% risiko for, at barnet arver Syndromet; men i omkring 25% af tilfældene er der tale om en nyopstået mutation, hvilket vil sige, at fejlen optræder for første gang i det nyfødte barns slægt.

## Metodeovervejelser

### Kortlægningsdata

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

### Spørgeskemaer

Der blev udsendt to spørgeskemaer. Et til forældrene til børn og unge med Marfans syndrom (børn og unge under 15 år), hvor forældrene er blevet bedt om at udfylde skemaet på egne og børnenes vegne, og et til unge og voksne med Marfans syndrom (fra 15 år). Landsforeningen for Marfan Syndrom har været inddraget på flere niveauer i arbejdet med at indsamle data. For det første har de været involveret i processen omkring formuleringen af spørgsmålene. Herved blev det muligt at opnå en præcis og relevant fokusering på de særlige problemer, der er knyttet til Marfans syndrom. Samtidig aktiverede selve processen nogle af de ressourcer og den viden, der er samlet i foreningen. For det andet fungerede foreningen som bindeled til de enkelte respondenter, dels ved at sikre, at alle medlemmer fik tilsendt et spørgeskema, dels ved at anbefale kortlægningen over for medlem-



merne. Dette har uden tvivl haft en positiv effekt på svarprocenten.

### **Fokusgrupper**

Den anden form for data blev indsamlet gennem to fokusgruppeinterview med henholdsvis seks voksne med Marfans syndrom og seks forældre til børn med Marfans syndrom. I fokusgruppeinterviewene var det muligt at få uddybet problematikkerne, som var blevet belyst i spørgeskemaerne.

Interviewmetoden blev baseret på en friere struktur end traditionelle interview, idet interaktionen ikke kun foregik mellem interviewer og deltagere, men også mellem deltagerne indbyrdes. Intervieweren forsøger hermed at igangsætte en gruppeproces, som fører til en mere alsidig belysning af emnerne. Den dynamik, der skabes i gruppen, når deltagerne udveksler erfaringer, giver intervieweren en mere alsidig og levende belysning af emnerne. Denne interviewform har især sin styrke i forbindelse med interview om emner, hvor interviewpersonerne har et fællesskab omkring et emne/erfaringer, som intervieweren ikke har de samme forudsætninger for at sætte sig ind i. Herudover kan man også opnå at få de mere nuancerede følelsesmæssige aspekter frem i forhold til, hvad der er muligt i spørgeskemaerne. Gruppeinterview giver mulighed for, at forældrene eller de voksne kan præge billedet og genskabe noget af den sociale verden, de har til fælles i dagligdagen, og det kan give et unikt billede af komplekse og ofte følelsesladede sammenhænge.

Desuden gav metoden intervieweren lejlighed til at møde de mennesker, hvis levevilkår skulle beskrives. Intervieweren får (alt andet lige) en større indsigt, forståelse og

bedre forudsætninger for at nuancere den endelige rapport, end hvis han kun havde haft spørgeskemaerne at gå ud fra.

Fokusgruppeinterviewene blev gennemført i maj 2006. Begge interview med henholdsvis forældrene og de voksne udviklede sig i høj grad til samtaler, hvor de deltagende kommenterede hinandens udsagn og sammenlignede med egen situation. Interviewene varede henholdsvis 1 time med forældrene og 1 time og 30 minutter med de voksne med diagnosen. De to interview gav en solid baggrund for at kunne give et billede af hverdagen med Marfans syndrom og dermed forstå baggrunden for deltagerenes besvarelser af spørgeskemaerne.

### **Konkret fremgangsmåde**

I kortlægningens indledende fase skulle det besluttes, om der skulle udsendes et eller to skemaer. Det blev besluttet at udsende to. Ét til unge og voksne med diagnosen og ét til forældre til børn og unge under 15 år. Der skulle udfyldes et særskilt skema for hver person med Marfans syndrom i familien. En del familier har således afleveret skemaer for flere personer. De unge under 15 år blev opfordret til at deltage i besvarelsen. I den forbindelse er det væsentligt at bemærke, at mange af de følgende analyser af levevilkårene for børn og unge med Marfans syndrom som udgangspunkt bygger på forældrenes oplevelse af forholdene. Det vil ikke være muligt inden for rammerne af denne kortlægning at vurdere, om deres børn har de samme oplevelser. Skemaerne til forældrene er i 13 tilfælde udfyldt af moderen. To gange har faderen ført pennen, og i ét tilfælde er det forældrene sammen. Én af de unge under 15 år

har valgt selv at besvare skemaet. I to tilfælde har andre udfyldt det, nemlig plejeforældre. Alle på nær to af de unge og voksne over 15 år har selv besvaret skemaet. I de to sidste tilfælde har moderen gjort det.

Det var ikke muligt at komme i kontakt med alle de 500 med Marfans syndrom, der skønsmæssigt findes i Danmark. Det er langt fra alle, der er organiseret i patientforeningen, og der føres i Danmark ingen officiel registrering, så ad den vej er det heller ikke muligt at kontakte dem, der ikke er medlemmer af foreningen. Den gruppe, hvis livsvilkår undersøges her, udgør således kun en del af den samlede population af personer med Marfans syndrom. Kortlægningen af denne gruppe måtte således metodisk indrette sig efter disse vilkår, hvilket gjorde, at det var relevant at bruge en kvalitativ metodetilgang, hvor der fokuseres mere på at beskrive de forekommende problemstillinger end på at dokumentere udbredelsen.

### **Kontaktmulighedernes betydning for metodevalg**

Kontakten til de mennesker, som medvirker i kortlægningen, skete som udgangspunkt gennem foreningen, hvilket som sagt udelukker de personer, der ikke er medlem. Denne måde at kontakte personer med Marfans syndrom ville afstedkomme en væsentlig usikkerhed i kortlægningen, såfremt besvarelsene udelukkende blev behandlet efter rent kvantitative metoder. Det vil ikke være muligt at godtgøre, at resultaterne er repræsentative for alle med Marfans syndrom. Når dét så er sagt, er det samtidig vigtigt at bemærke, at der har

været kontakt til en ret stor del af alle med Marfans syndrom i Danmark. Formentlig har knap hver femte af alle, der har Marfans syndrom, svaret på et spørgeskema. Når man tager den begrænsede mængde mennesker med Marfans syndrom i betragtning, får man med dette design et ganske godt billede af levevilkårene for denne gruppe. Et beskrivende billede.

### **Formål med spørgeskemaerne**

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

### **Baggrundsdata**

På baggrund af medlemslisten fra Landsforeningen for Marfan Syndrom blev der udsendt 155 spørgeskemaer i juli 2006. Knap tre uger senere fik medlemmerne en påmindelse. I oktober 2006 var der kommet 93 skemaer retur, hvilket giver en svarprocent på 60%. En enkelt er ikke medlem af foreningen. Der er tale om et tidligere medlem, som foreningen har sendt et skema til.

Det første skema viser alders- og kønsfordeling for de deltagende ( $n$  (population) = 93). Bemærk at tre voksne ikke oplyser deres alder og to ikke deres køn.

	<b>Antal</b>	<b>Drenge/Mænd</b>	<b>Piger/Kvinder</b>
Børn og unge under 18 år	22	7	15
Voksne (18- år)	68	24	45

Den ældste, som deltager i kortlægningen, er født i 1925. Den yngste er født i 2003.

Som det også fremgår, er der knap dobbelt så mange piger som drenge blandt de deltagende. Blandt dem over 18 år er fordelingen knap to tredjedele kvinder og en tredjedel mænd. En optælling i foreningen viser, at fordelingen her også er skæv. Dog er der en lille smule flere mænd (over 18 år) set i forhold til undersøgelsen. Marfans syndrom har som udgangspunkt en ligelig

kønsfordeling, så noget tyder på, at flere kvinder end mænd og forældre til piger end til drenge melder sig ind i foreningen. Det er ikke muligt inden for rammerne af denne undersøgelse at afgøre hvorfor det forholder sig sådan. Vi vil dog senere vende tilbage til den ulige fordeling mellem kønnene.

De deltagende svarer følgende om deres boligform:

	<b>Under 18 år</b>	<b>Over 18 år</b>
Bor stadig hjemme hos deres forældre	20	3
Bor med deres samlever/ægtefælle		45
Bor alene		17
Anden boligform: Hos plejeforældre, plejehjem og bofællesskab	2	4

Familierne blev spurgt, om der var andre med Marfans syndrom i den nære familie (tilbage til barnets bedsteforældre eller de voksnes forældre). Svarene giver følgende fordeling (n = 93):

	<b>Kun barnet eller den voksne</b>	<b>Flere i den nære familie</b>	<b>Ved ikke</b>
Børn og unge under 15 år	8	11*	0
Voksne (15- år)	34	37**	0

\* I syv af de 11 tilfælde har moderen eller søskende også Marfans syndrom. Fire markerer, at faderen også har det. I fem tilfælde markeres det, at bedsteforældre har syndromet.

\*\* I 15 tilfælde har moderen også Marfans syndrom. 12 markerer, at faderen har det. I 16 tilfælde hos de voksne markeres, at deres egne børn også har diagnosen

## KAPITEL 2:

# At få diagnosen

**”Jeg røg ind med hjerteproblemer og fik en akut aortaoperation, da man fandt ud af det [at han havde Marfans syndrom, red.]. Jeg levede i lykkelig uvidenhed, til jeg var 26, hvor en hovedpulsåre var ved at springe, og så var der et lille stykke af hovedpulsåren, som satte sig fast nede i hjertet, og det gav så en blodprop, og så kom jeg så ind, og de kunne ikke forstå, hvorfor en 26-årig havde en blodprop”**

Fra gruppeinterview med voksne

Marfans syndrom kan have alvorlige konsekvenser. Ovenstående citat viser, hvordan en mand på 26 år finder ud af, at han har en potentielt livstruende lidelse. Eksemplet her er måske ikke typisk for Marfans syndrom – mange finder ud af diagnosen, fordi de har arvet den. Men mandens beretning viser, at selvom Marfans syndrom ikke behøver at være et invaliderende handicap, så lever de personer, der har diagnosen, med den viden, at det kan blive farligt for dem. I de gruppeinterview, der er gennemført i forbindelse med denne kortlægning, kan man tydeligt fornemme, at denne fare er noget, som mennesker med Marfans syndrom skal finde en måde at håndtere. I nogle tilfælde skal man desuden håndtere, at flere i ens familie også har lidelsen, som en kvinde her fortæller:

”Jeg har Marfans syndrom. Jeg har tre børn, hvoraf de to har Marfans syndrom,

og min far døde som 60-årig uden at vide, at det var Marfan. Det var hovedpulsåren, der bristede. Min fætter er blevet opereret siden, og min bror er også blevet opereret siden. Min bror har også to børn ud af tre, der har det”

Dette kapitel vil bl.a. se nærmere på symptomerne, operationerne og arvegangen hos de medvirkende. Kapitlet sætter fokus på diagnosen, som den opleves af de medvirkende, og på kontakten med sundhedssektoren.

### Ventetid før diagnosen stilles

Der er stor forskel på, hvornår forældrene oplevede deres børns første symptomer. Således går der alt mellem 0 dage og ni år, før symptomerne opleves ifølge spørgeskemabesvarelsenerne. Dog skriver halvdelen af forældrene med børn under 15 år, at de har oplevet symptomer inden for de første to år efter fødslen. Når man oplever symptomer, er det dog langt fra ensbetydende med, at de undersøges for Marfans syndrom kort efter. Når man ser samlet på alle de medvirkende, er kun tre blevet undersøgt for Marfans syndrom inden for én måned efter, at man oplever de første symptomer. For resten af de adspurgte er der gået mellem 3 måneder og 30 år.

Få af børnene under 15 år har oplevet indlæggelser i deres første leveår. Kun seks har overhovedet været indlagt, og kun

en enkelt har været indlagt mere end to gange. Den ene person har været igennem 16 indlæggelser. Halvdelen oplevede, at deres første leveår var præget af hyppige sygdomsperioder, og det drejede sig ifølge kommentarerne om fx almene infektioner, astma, migræne og spiserørsbrok.

Som skemaet viser har unge og voksne over 15 år med Marfans syndrom ofte ventet længe på at få en diagnose. De voksne fik i gennemsnit diagnosen, da de var 15 år gamle. Spørgeskemaundersøgelsen viser

dog, at der blandt de voksne er en svag tendens til, at jo ældre man er, jo længere har man ventet på diagnosen. Der er ikke en klar tendens til, at en arvet diagnose giver en kortere ventetid, før man selv får diagnosen stillet. At man ikke er den eneste med Marfans syndrom i familien er således ikke ensbetydende med, at det opdages i en yngre alder end hos den, der er den første i familien med diagnosen. En del af forklaringen kan måske være, at forældrene har fået diagnosen efter deres barn.

<b>Alder før diagnose blev stillet hos de voksne (over 15 år)</b>	<b>Antal</b>
0-1 år	6 krydser
2-5 år	11 -
6-10 år	8 -
11-20	16 -
21-30	8 -
31-40	6 -
41-50	13 -
51-60	5 -
61-70	1-

	Under 15 år (n=19)	Over 15 år (n=74)
Et sygehus inden for eget amt	6	26
Et sygehus uden for eget amt	0	8
Hos speciallæge	3	5
Et af de to landsdelscentre på Rigshospitalet eller Skejby	6	14
Praktiserende læge	2	12
Andre steder *	1	5

\* Andre steder kan fx være hjerteafdelingen på Rigshospitalet

Langt de fleste af de voksne fik som skemaet viser, foretaget den første undersøgelse for Marfans syndrom på et sygehus uden for eget amt. Billedet er ikke helt det samme for dem under 15 år. Her er flest undersøgt på det lokale sygehus. (n = 93).

Lige over halvdelen (44 af 80 besvarelser) fik diagnosen efter første undersøgelse (en undersøgelse kan bestå af flere delundersøgelser, men her tænkes på den første samlede undersøgelse). Lidt under halvdelen fik til gengæld først deres diagnose senere. Hos dem under 15 år fik ni mindst to undersøgelser. Fire har skullet til hele fem undersøgelser.

Blandt de voksne over 15 år har kun halvdelen svaret på, hvor mange undersøgelser for Marfans syndrom de har været igennem. Blandt dem, der har svaret, har to tredjedele kun været igennem en eller to undersøgelser, 11 har været igennem mellem tre og seks undersøgelser, mens tre har været igennem mere end 10 undersøgelser - med 16 som maksimum. Det er en mand,

som har været igennem 16 undersøgelser, men intet tyder på, at kønnet har betydning for antallet af undersøgelser.

De voksne er også blevet spurgt om årsagen til, at de fik foretaget en undersøgelse. I knap halvdelen af tilfældene skyldes det symptomer på sygdom. Halvdelen nævner andre grunde; fx at der er en slægtning som har fået diagnosen Marfans syndrom, at en slægtning er død, eller at man er et typisk tilfælde. Kun én er undersøgt i forbindelse med graviditet og én i forbindelse med ophør på en uddannelse eller job. Den dominerende årsag er altså enten sygdom eller sygdom hos slægtning, og arvegang ved Marfans syndrom har derfor også betydning.

### Arvegang

Marfans syndrom kan enten være arvet eller en nyopstået mutation. Spørgeskemaundersøgelsen viser, at knap hver femte af deltagerne ikke ved, om diagnosen i deres eget tilfælde er et resultat af en nyopstået

mutation eller arv. Blandt de, der kender baggrunden, svarer halvdelen, at de har arvet diagnosen, mens knap en tredjedel har diagnosen som den første i familien.

Til trods for, at så mange har arvet diagnosen, er der begrænset viden om arvegangen for Marfans syndrom. Over halvdelen af de medvirkende ved ikke, om arvegangen er recessiv eller dominant for syndromet. Det kan tyde på en usikkerhed omkring forskellen mellem forskellig slags arvegang. Mange kender sikkert den procentmæssige risiko for, at give Marfan syndrom videre, men genetisk rådgivning om arvegang og forskellen på recessiv eller dominant arvegang dækker over mere. Det drejer sig om de mange store og små spørgsmål som opstår, når man tænker på måske at skulle have børn, og der er en arvelig lidelse i familien. Det kan være en indikation på manglende viden, som bl.a. må skyldes manglende rådgivning om emnet. Nogle har måske en gang fået rådgivning, men har brug for opfølgning. Blandt de, der mener, at de kender arvegangen, svarer tre forkert, mens resten godt ved, at Marfans syndrom har en dominant arvegang.

Ni af de voksne og tre af dem under 15 år har tidligere fået stillet en anden, men forkert, diagnose. Det er ikke alle, der skriver hvilken, men der nævnes bl.a. scoliose, nervøs spisevægring, polio, almindelig hypermobilitet og slidgigt.

Tre af dem under 15 år og knap en fjerdedel af de voksne har, ifølge deres egne skemabesvarelser, også en anden diagnose end Marfans syndrom. Af forklaringerne kan man læse, at der for dem under 15 år bl.a. er tale om astmatisk bronkitis eller en svulst. Blandt de voksne er der tale om fx

Klippel-Feils syndrom [medfødt misdannelse, der er kendetegnet ved, at nogle af ryghvirvlerne i hals og nakke er vokset sammen], slidgigt og Sprengels deformitet [medfødt misdannelse af skulderbladene]

### **Kontakt til sundhedssektoren**

Der er udfærdiget en behandlingsprotokol for Marfans syndrom af en arbejdsgruppe under Sundhedsstyrelsen. En behandlingsprotokol eller et referenceprogram er kort fortalt en række anbefalinger til sundhedssektoren om, hvordan man sikrer den bedst koordinerede og kvalitetsmæssigt bedste diagnostisering og efterfølgende kontrol og behandling for mennesker med Marfans syndrom. Anbefalingerne i behandlingsprotokollen for Marfans syndrom er selvfølgelig primært målrettet til sundhedssektoren, men kortlægningens spørgeskema havde alligevel et spørgsmål med om, hvorvidt respondenterne kender til behandlingsprotokollen. Det skal bemærkes, at protokollen er fra 2001, og at mange med Marfans syndrom har fået diagnosen før protokollen udkom. Landsforeningen har udsendt protokollen til alle medlemmer i forbindelse med udgivelsen af Sundhedsstyrelsens redegørelse. Knap halvdelen af forældrene til dem under 15 år kender til protokollen. Omvendt er det kun lidt over hver tredje voksne med Marfans syndrom, der kender den. Der er således mulighed for at øge kendskabet til den.

I kortlægningen er der spurgt lidt nærmere ind til kontakten med de to landsdelscentre for sjældne sygdomme og handicap på henholdsvis Rigshospitalet og Skejby sygehus. De to centre er landsdelsfunktion for Marfans syndrom. 16 af de 19



under 15 år har været forbi et af centrene. De voksne kommer ikke i samme grad på landsdelscentre. Her har knap to tredjedele været henvist. Det kan bl.a. skyldes, at mange er diagnosticeret, før centrene fik landsdelsfunktion for Marfans syndrom i omkring 1995. Hos de voksne er der derfor også en lille tendens til, at de yngre bliver henvist oftere end de ældste. I de fleste tilfælde var det Landsforeningen for Marfan Syndrom, der informerede om centrene - i omkring halvdelen af tilfældene både hos dem over og under 15 år. Det er det lokale sygehus i omkring en fjerdedel af tilfældene. Praktiserende læge, skolelæge og hjerteafdelingen har i få tilfælde stået for informationen om landsdelscentre.

Blandt alle medvirkende har to tredjedele af dem, som har været henvist til et landsdelscenter, ventet i under et år fra den første henvendelse til egen læge, til de fik en henvisning til et af landsdelscentre. Enkelte har ventet længere. Én angav at have ventet i 25 år, men det skyldes formentlig, at centrene ikke eksisterede, dengang denne person første gang henvendte sig om diagnosen, jf. afsnit om ventetid. Af besvarelsenerne kan man se, at de fleste kom for at få stillet eller bekræftet diagnosen. Der var også mange, som kom til efterfølgende kontrolbesøg. Nogle få kom for at få rådgivning om livet med syndromet eller genetisk rådgivning i forbindelse med graviditet eller graviditetsønske. Knap halvdelen af de henviste har jævnligt kontakt med et af landsdelscentre, hvilket vil sige mindst en gang om året.

Blandt de unge under 15 år har de fleste har været til kontrolbesøg eller fået diagnosen stillet eller bekræftet. Enkelte har

modtaget rådgivning og information om diagnosen. 17 af de 19 medvirkende under 15 år har jævnlig kontakt med et af landsdelscentre.

Betydningen af de to landsdelscentre fremgår tydeligt af gruppeinterviewene. Flere fortæller, at de har oplevet den mest specialiserede viden på et af de to centre. Nogle har oplevet, at de lokale sygehuse manglede viden om Marfans syndrom. En far fortæller:

“Vi oplevede, at selve systemet forekom at være noget uforberedt på det tidspunkt, hvor diagnosen blev givet. På Rigshospitalet var de velinformerede og velkvalificerede, så dem ville vi gerne blive ved. På vores lokale sygehus ville man gerne oprette en gruppe, som også skulle have forstand på Marfans syndrom. Men det var vi altså ikke indstillet på, fordi vi var ikke indstillet på at skulle være forsøgskaniner. Vi vidste næsten mere om Marfans syndrom, end han gjorde. Det var vi ikke indstillet på, så vi holdt hårdnakket fast på, at vi skulle blive ved Rigshospitalets Klinik for Sjældne Handicap, og der er vi så den dag i dag”

Når man spørger om deltagernes kontakt til sundhedsvæsenet gennem de seneste tre år, viser tallene, at halvdelen af børn, unge og voksne har jævnlig kontakt til det lokale sygehus, for de flestes vedkommende én gang årligt. Omkring ni af ti af både børn og unge under 15 år har desuden jævnlig kontakt (mindst en gang om året) med en speciallæge. Det samme gælder kun en tredjedel af de voksne. Mere end halvdelen af de voksne har ingen kontakt overhovedet med en speciallæge.

## Symptomer på Marfans syndrom

I spørgeskemaet er nævnt en række typiske symptomer, der kan være en følge af Marfans syndrom. I skemaet om symptomer kan man se hyppigheden af symptomerne

blandt de adspurgte. Bemærk at besvarelserne går på, om de adspurgtes børn eller de voksne har eller har haft et eller flere af de oplyste symptomer (n = 93 – 19 børn og 74 voksne).

Typiske Symptomer	Børn og unge under 15 år	Voksne	Ialt
Overbevægelige led	17 krydser	44 krydser	61 krydser (66%*)
Vurderet til at være højere end dine jævnaldrende	15 -	44 -	59 - (63%)
Problemer med ekstrem træthed	12 -	45 -	57 - (61%)
Problemer med øjnene og synet	12 -	43 -	55 - (59%)
Problemer med hjertet	11 -	40 -	51 - (55%)
En diagnosticeret scoliose (skæv ryg)	6 -	43 -	49 - (53%)
Problemer med bevægeapparatet fx svage muskler	11 -	37 -	48 - (52%)
Stria	7 -	33 -	40 - (43%)
Lider af hovedpine	8 -	28 -	36 - (39%)
Problemer med tænder og tandkød	9 -	24 -	33 - (35%)
Forandringer i leddene fx misdannelser og slid	2 -	29 -	31 - (33%)
Forandringer i hud, led og blodårer	4 -	24 -	28 - (30%)
Ikke helt udvokset **		28 -	28 - (30%)
Elastisk hud	7 -	17 -	24 - (26%)
Problemer med blodkar	3 -	20 -	23 - (25%)
Slidgigt	0 -	18 -	18 - (19%)
Dårlig sårheling	4 -	12 -	16 - (17%)
Problemer med hørelsen	5 -	11 -	16 - (17%)
Blød, dejagtig hud	7 -	6 -	13 - (14%)
Søvnapnø ***		12 -	12 - (13%)
Andre problemer ****	1 -	11 -	12 - (13%)

Typiske Symptomer	Børn og unge under 15 år	Voksne	Ialt
Problemer med fordøjelsen (der ikke skyldes medicinindtagelse)	1 -	7 -	8 - (9%)
Problemer med lungerne fx astma	3 -	4 -	7 - (8%)
Problemer med at tale	2 -	3 -	5 - (5%)
Blødninger	0 -	4 -	4 - (4%)
Problemer med at synke	0 -	4 -	4 - (4%)
Problemer med lokalbedøvelse	0 -	3 -	3 - (3%)
Dura Ectasi	0 -	3 -	3 - (3%)

\* Procent af de medvirkende

\*\* Disse spørgsmål er kun stillet til forældre til børn og unge med Marfans syndrom

\*\*\* Dette spørgsmål er kun stillet til de voksne med Marfans syndrom

\*\*\*\* Andre problemer er ifølge spørgeskemaerne en lang række forskellige, som fx seneskedehindebetændelse, kæbeproblemer og problemer med fingerleddene

At hypermobilitet er et problem for mennesker med Marfans syndrom, er der ifølge kortlægningen ikke tvivl om. Blandt de medvirkende har to af tre overbevægelige led. Derudover er det at være højere end jævnaldrende, døje med ekstrem træthed og have problemer med synet og hjertet ret udbredt blandt de medvirkende med Marfans syndrom.

Udover de nævnte symptomer har mere end halvdelen med Marfans syndrom også problemer med smerter. Spørgeskemaundersøgelsen viser, at 51 af 93 har kroniske smerter. Blandt de voksne er der 29 af 74 medvirkende, som ikke har oplevet kroniske smerter (det svarer til to af fem). Andelen er lidt større hos børnene med 9 ud af 19. En forklaring på, at forholdsmæssigt færre børn har kroniske smerter er, at smerter i

leddene bliver mere udtalt med årene p.g.a. slitage.

Blandt de voksne oplever 13 ud af 74 kun smerter, når de er fysisk aktive, ni kun når de er inaktive og 13 har smerter, både når de er aktive og inaktive. Derudover noterer otte, at de oplever smerter, men skriver ikke i hvilke situationer. Hos børnene og de unge oplever fem smerter, når de er aktive, og 11 har smerter, både når de er aktive og inaktive. I skemaet s. 18 om smerter kan man se, hvor i kroppen respondenterne føler smerter (n = 93):

Det fremgår, at den nedre del af ryggen giver flest problemer for de medvirkende samlet set. Dog er muskulære smerter det mest hyppige hos børn og unge under 15 år. Hos børn og unge under 15 år er der,

når det gælder smerter, en nogenlunde ligelig fordeling mellem kønnene i forhold til, hvem der oplever smerter eller ej. Det er til gengæld ikke tilfældet blandt de voksne, hvor spørgeskemaundersøgelsen viser, at halvdelen mændene har kroniske smerter. 13 har ingen kroniske smerter. Hos kvinderne er det to tredjedele som har kroniske smerter. I tal har 52% af mændene ingen smerter, mens det kun gælder 31% af kvinderne.

De voksne er blevet spurgt, om deres symptomer er forværret med alderen, og det kan flertallet bekræfte. Mere end to

tredjedele har oplevet en forværring. Det drejer sig hovedsagelig om tiltagende træthed og flere smerter. I et enkelt tilfælde er der også tale om forøget hypermobilitet.

Der er ikke en entydig sammenhæng med alderen forstået på den måde, at både unge og ældre har oplevet forværring. Til gengæld er der flere kvinder, som har oplevet en forværring. Mere end hver tredje mand har ikke oplevet en forværring, mens dette kun gælder hver fjerde kvinde. Som udgangspunkt forværres symptomerne hos lidt flere kvinder end mænd.

<b>Kroniske smerter</b>	<b>Børn og unge under 15 år</b>	<b>Voksne</b>	<b>I alt</b>
Nedre ryg	4 krydser	32 krydser	36 krydser
Muskulære smerter	7 -	25 -	32 -
Nakke	4 -	26 -	30 -
Smerter i leddene	5 -	24 -	29 -
Knæ	6 -	22 -	28 -
Øvre ryg	1 -	27 -	28 -
Skuldre	1 -	22 -	23 -
Fødder	5 -	7 -	22 -
Ankler	6 -	14 -	20 -
Hofter	2 -	16 -	18 -
Hænder	1 -	16 -	17 -
Kæbe	2 -	7 -	9 -
Bækken	2 -	6 -	8 -
Albuer	0 -	5 -	5 -

## Operationer

En del både voksne og børn med Marfans syndrom er blevet opereret for forskellige lidelser, som har forbindelse til Marfans syndrom. Flest er opereret for løse linser (se omtale i kapitel 1). Det drejer sig om i alt fem børn og unge under 15 år og 25 voksne. Næstflest (èn under 15 år og 23 voksne) er blevet opereret for udvidet aorta (aorta udvider sig og lægerne indsætter et nyt stykke aorta for at hindre, at den pludselig brister, red.), og dernæst hjerteklapoperation (én under 15 år og 20 voksne). Én under 15 år og 18 af de voksne har både fået en udvidelse af Aorta og en ny hjerteklap. Disse to indgreb kan foretages i én operation, så det kan meget vel være tilfældet for nogle af disse 19 personer. Det kan dog ikke siges med sikkerhed, da to indgreb i én operation ikke er med i spørgeskemaet som en svarmulighed. Derudover er nogle opereret for scoliose, dårlige fødder og for lungeproblemer. To under 15 år og seks voksne er opereret for scoliose. Ti (tre under 15 år og syv voksne) for dårlige fødder og fire voksne har fået en lungeoperation. I gruppereinterviewene tales der en del om operationerne. En mor fortæller om en positiv oplevelse:

”Nu har vi været indlagt med vores datter fem gange, hun er blevet opereret fem gange. Nogle store kirurgiske operationer, og jeg synes det at diskutere smerter med læger, gør man jo ikke ret meget i den situation. Det er i høj grad plejepersonalet i øvrigt, og der synes jeg, det er gået særdeles fremragende”

En anden mor fortæller omvendt en meget personlig historie om sin datter, der har oplevet, at problemer med hjertet

udviklede sig til en livstruende situation. Moderen bliver meget påvirket under interviewet, idet familien oplevede, at datteren ikke fik den rigtige behandling på det lokale sygehus og derfor var tæt på at miste livet. Dybt berørt fortæller moderen, at lægerne ikke ville sende hendes datter til Rigshospitalet, som familien ønskede. Først da datterens tilstand var meget alvorlig blev hun overført til Rigshospitalet, fordi det lokale hospital ikke kunne gøre mere: ”Så kom vi til Rigshospitalet, da de endelig fik taget sig sammen til at sende hende af sted, og det gik jo heldigvis godt”. Der ingen tvivl om, at moderen var bange for at miste sin datter og ikke følte, at det lokale sygehus vidste nok om Marfans syndrom.

## Medicinforbrug

61 eller to tredjedele af de medvirkende får eller har fået medicin med relation til Marfans syndrom. Spørgeskemaundersøgelsen viser, at medicinen i langt de fleste tilfælde er blodtryksregulerende. Fem under 15 år og 39 voksne (eller knap tre fjerdedele) får blodtryksregulerende medicin (bl.a. Selo-Zok og Metoprololsuccinat "Hexal"). Af dem som får blodtryksregulerende medicin, får 17 også andre medicinprodukter. Generelt nævner de deltagende fx astmamedicin og medicin imod epilepsi. Otte af de medvirkende får eller har fået hormonbehandling (bl.a. Trisekvens). Hormonbehandling gives til både mænd og kvinder, men i denne undersøgelse er det kun kvinder, som har fået hormonbehandling. Det har fire under 15 år og fire voksne. Da højden kan være et stort problem (de højeste kvinder er ca. 1.96 og mænd ca. 2.06 m) kan der tilbydes hormonbehandling til de unge

på 10-12 år. På denne måde kan puberteten fremskyndes og sluthøjden dermed mindskes.

En tredjedel af de medvirkende voksne med Marfans syndrom bruger smertestillende medicin. Spørgeskemaundersøgelsen viser dog, at medicinen langt fra altid har den ønskede virkning. Lidt mere end halvdelen oplever, at den smertestillende medicin har begrænset virkning. Tre vælger derfor at supplere med alternative metoder til smertelindring. De nævner fx zoneterapi, bevidsthedstræning, fysisk træning, basinsstræning i varmt vand, ispakninger og støttekorset.

### **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. To forældrepar til børn og unge (under 15 år) med Marfans syndrom føler ikke, at de har haft tilstrækkelig adgang til den fornødne information. Tre svarer, at de blev delvist informeret, og de sidste 14 svarer, at de fik den information, de havde behov for. En væsentlig del af informationen kom ikke overraskende fra hospitalerne. 8 (af 19) markerer, at de fik information fra hospitalet, men det er især Landsforeningen for Marfan Syndrom som hjælper. Hele 16 af 19 familier nævner foreningen. Også i forbindelse med gruppeinterviewene blev betydningen af foreningen

klar. En far fortæller fx: "Da vi fik diagnosen gik vi straks ind på nettet, og vi følte os meget velinformeret ved at gå ind og læse, hvad Bodil Davidsen allerede på det tidspunkt havde fået lagt på nettet og følte, at vi var velforberedte, da vi så skulle i gang med de egentlige undersøgelser"

### **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 Marfans syndrom – Information om, hvordan handicappet håndteres i dagligdagen – Familiens sociale rettigheder – Mulighederne for behandling – Praktiske hjælpemuligheder – Viden om arvegangen – Information om krisehjælp – og ikke mindst om en patientforening. To emner skiller sig i besvarelsenerne lidt ud fra de andre ved, at der er flertal for stort behov. Størst flertal er der ved information om mulighederne for behandling (18 angiver, at de har et stort behov). Derefter kommer viden om prognosen (16 angiver et stort behov). Der er også stort behov for information om, hvordan man håndterer Marfans syndrom i dagligdagen (9 angiver stort behov og 9 noget behov), sociale rettigheder (9 angiver stort behov og 8 noget behov) og om vederlagsfri fysioterapi (9 angiver stort behov og 6 noget behov). Behovet for information er mindre omkring arvegang, foreningens praktiske hjælpemuligheder og især om krisehjælp.

## KAPITEL 3:

# Kontakt til sociale myndigheder og pædagogiske institutioner

**”Det kan godt være lidt svært at forklare socialrådgiverne, hvad Marfans syndrom indebærer, og hvad det er for nogle problemer, hvis det er lidt diffuse problemer som at være træt osv. Det er lidt svært at måle og lidt svært at forklare. Der synes jeg godt, det kan være problematisk”**

Fra gruppeinterview med voksne

Citatet er fra en af de voksne, som deltog i gruppeinterviewet, og refererer til problemer i samarbejdet med socialforvaltningen i kommunen. Når man læser i kommentarerne om kontakten til de sociale myndigheder, er det heldigvis et mindretal, der har mange problemer med socialforvaltningen. Problemerne opstår tilsyneladende tit, fordi diagnosen er svær at forklare jf. citatet. Dette kapitel vil beskæftige sig med kontakten til de sociale myndigheder.

### Information om sociale rettigheder

Ifølge Lov om social service er det kommunernes opgave at rådgive forældre med handicappede børn og voksne med Marfans syndrom. I lovens § 5 om rådgivning, står der: ”Kommunen er forpligtet til ved opsøgende arbejde at tilbyde denne rådgivning til enhver, som på grund af særlige forhold må antages at have behov for det”. En vigtig forudsætning er, at kommunerne bliver informeret om, at der er tale om en person, der har fået en diagnose som Marfans syndrom.

På spørgsmålet om, hvem der gav forældrene til børn under 15 år den første information om retten til at få dækket eventuelle merudgifter fra det offentlige, nævner næsten to tredjedele Landsforeningen for Marfan Syndrom, kun to har fået besked fra deres egen sagsbehandler. De sidste forældre nævner lægerne, en bekendt eller at de selv kendte reglerne. Det er bemærkelsesværdigt, at flest først får denne information fra foreningen. I otte af ni tidligere gennemførte kortlægninger af forskellige sjældne diagnoser nævnes fagpersoner som den første kilde til denne viden – før foreningerne. Den niende er faktisk Ehlers-Danlos’ syndrom, som er en diagnose, der er beslægtet med Marfans syndrom. I ehlers-danlos-kortlægningen var det også foreningen, som informerede flertallet.

Hvornår informationen om ret til hjælp til merudgifter gives er et andet væsentligt emne. Når man spørger familierne, viser det sig, at knap to tredjedele af de 16, som svarer, har modtaget informationen inden for de første 12 måneder, efter at de selv var overbevist om, at deres barn var handicappet. Seks andre familier måtte vente mindst 14 måneder eller mere, inden de fik informationen om merudgifter. Af disse seks har tre familier ventet i mere end tre år. I ét tilfælde er der gået 14 år. Det forekommer at være lang tid at vente på så vigtig information. I nogle tilfælde kan det skyldes,

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

### **Ikke tilstrækkelig information**

Der er ikke særlig mange af forældrene, som føler sig godt informeret af kommunens personale om deres sociale rettigheder. Næsten fire af fem forældre, der svarer, mener ikke, at de blev informeret godt nok. En familie skriver, at de "selv har måttet opsøge om mulighed for tabt arbejdsfortjeneste osv.". Når man spørger blandt de voksne, ser det ikke anderledes ud. Her er det lige knap tre fjerdedele, som ikke føler sig godt nok informeret af kommunen om deres sociale rettigheder. På samme måde mener knap tre fjerdedele af forældre og mere end fire af fem voksne heller ikke, at de er informeret godt nok om øvrige offentlige tilbud og muligheder. En familie skriver i denne forbindelse, at de "først ved besøg på kommunekontoret i anden sammenhæng blev gjort opmærksom på, at vi kunne få udgifter til fx ekstra tøj og sko dækket".

Blandt de få, som føler sig godt informeret, kan man læse en kommentar som denne: "Vi er blevet informeret, når vi har spurgt". Dette emne blev også diskuteret i gruppeinterviewene.

Halvdelen af forældre og to tredjedele af 54 voksne, som svarer, har desuden valgt at indhente information fra andre end deres sagsbehandler. Et stort flertal af både forældre og voksne markerer, at de gjorde

det for selv at kunne være med til at finde løsninger. De fleste forældre og en del af de voksne mener også, at de fik for lidt information af deres sagsbehandler.

Det mest foretrukne sted at hente information er gennem foreningen og internettet. Igen er landsforeningen nævnt af rigtig mange. Det er formentlig en konsekvens af, at foreningen har ansat en socialrådgiver på deltid. Eller som en forældre skriver: "Det er Manfanforeningen, der giver os informationer". Internettet er gennem de senere år tydeligvis blevet en værdifuld kilde til information for de voksne og familier med handicappede børn. I mindre grad hentes information gennem videnscentre, amtslige rådgivninger, bøger og andet skriftligt materiale. Det er ofte nødvendigt for mennesker med sjældne handicap, at familierne hjælper hinanden enten gennem foreningen eller via andre kanaler. Kommunerne har ikke mange erfaringer, og forældrene kan derfor med fordel trække på hinandens erfaringer. I den forbindelse er det også naturligt i foreningen at diskutere erfaringerne med kontakten til kommunen.

Selv om der er forskel på paragraffer for de ydelser, der ydes til voksne og børn/unge under 15 år, ligner ydelserne hinanden. I skemaet kan man se, hvilke ydelser de adspurgte har modtaget eller stadig modtager:



Sociale ydelser	Børn og unge (n=19)	Voksne (n=74)	i alt (n=93)
Økonomisk støtte (merudgifter)	14 krydser	16 krydser	30 krydser
Rådgivning fra kommunen	3 -	3 -	6 -
Kompensation for tabt arbejdsfortjeneste (kun til forældre)	8 -		8 -
Løntilskud eller flexjob (kun voksne)		12 -	12 -
Hjælpe midler	8 -	26 -	34 -
Handicapbil (kun voksne)	2 -	2 -	
Praktisk personlig hjælp	0 -	7 -	7 -
Støtteperson (kun familier med børn)	3 -	3 -	
Aflastningsordning (kun familier med børn)	4 -		4 -
Andet *	1 -	10 -	11 -

\* Det kan fx være briller, fodtøj og kommunalt tilskud til fysioterapi

Hjælpe midler er altså den mest almindelige ydelse hos de voksne. Dog er det generelt kun lige over en tredjedel, som fået hjælpe midler. Støtte til merudgifter er ret almindelig blandt familierne med børn under 18 år og hos hver femte voksne (det skal bemærkes, at reglerne omkring støtte til merudgifter ikke er de samme for henholdsvis dem over og under 18 år). 11 familier og voksne modtager både hjælpe midler og støtte til merudgifter.

I forbindelse med tildelingen af sociale ydelser har otte af familierne og otte af de voksne (hver fjerde) oplevet problemer med at afklare berettigelsen. Det kan fx være problemer med at afgøre, hvor stor en ydelse bør være, eller om familien overhovedet

er berettiget til en ydelse. Eksempler som nævnes i skemaerne er typisk kompensation for tabt arbejdsfortjeneste og merudgifter. Halvdelen blandt forældre og en tredjedel af de voksne mener, at det faktisk, at Marfans syndrom er en sjælden diagnose, har haft betydning for disse afklaringsproblemer.

I gruppeinterviewene blev problemerne med at forklare en sjælden diagnose diskuteret:

En mor svarer på spørgsmålet, om man kan forklare diagnosen: "Hvis man forklarer dem det syv gange"

En mand fra interviewet af de voksne siger følgende: "Jeg håber, denne kortlægning kan give os noget materiale, man kan

gå op til sin socialrådgiver med og sige, o.k. jeg er træt eller har smerter. Den kunne fortælle lidt om hverdagen, hvordan det rent faktisk er, så de kan få et lidt bedre indtryk af diagnosen”

### **Kamp for nogle, men også løsninger**

Både forældrene og de voksne er blevet bedt om at vælge det eller de udsagn blandt fire, som bedst beskriver samarbejdet med deres socialrådgiver. Der er heldigvis kun én forælder, der har markeret ved udsagnet ”du/I har overhovedet ikke fået de løsninger igennem, som du/I har ønsket”. Det er der ligeledes to voksne som svarer. Flest forældre (mere end halvdelen) og voksne (mere end en tredjedel) har sat kryds ved udsagnet ”det har været en kamp mod systemet at få gennemført de løsninger, I har ønsket”. Lidt færre har beskrevet samarbejdet med ordene ”Vi har selv måttet finde frem til de fleste af de løsninger, som vi har fået igennem”.

Hver tredje familie med børn under 15 år og hver femte voksne mener ”det har været en kamp mod systemet at få gennemført de løsninger, de har ønsket”. Samarbejdet er altså ikke uden problemer, men det heldigvis et mindretal, som oplever problemerne. Igen er det en faktor, at landsforeningen har ansat en deltidsansat socialrådgiver. En af de voksne skriver således: ”Socialrådgiveren i foreningen har hjulpet”. Forældrenes kommentarer er lidt mere blandede. En skriver: ”Vi har udviklet os til selv at være ”små socialrådgivere”, vi har sat os så meget ind i loven, at vi kan skrive præcise ansøgninger, der er lovmedholdelige og derfor ikke kan afslås”, mens en anden skriver: ”Vores sagsbehandler

har været en stor hjælp”. I forbindelse med gruppeinterviewene blev betydningen af landsforeningens ansættelse af en socialrådgiver også diskuteret. En fra interviewet med de voksne udtrykker det således:

”Jeg føler at en af fordelene ved vores forening er, at vi har Bodil Davidsen, som har noget faglig baggrund inden for sociallovgivningsområdet. Hun er villig til at stille op som bisidder, og hun er nok den, der ved allermest om det i Danmark. På den måde kan hun trænge igennem, så man ikke bare sidder som en almindelig klient”

En mor fortæller også om foreningens materiale: ”For mig er der ingen tvivl om, at man er nødt til at læse alt det materiale, man får her i foreningen om sociallovgivningen, fordi man skal selv finde ud af, hvad man har ret til”.

### **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, der er involverede i forløbet. Omkring koordinering står der i Lov om Social Service §37a, at ”for at tilgodese børn og unge med behov for særlig støtte opretter kommunen en tværfaglig gruppe, der skal sikre, at støtten ydes tidligt og sammenhængende, og at der i tilstrækkeligt omfang formidles kontakt til lægelig, social, pædagogisk, psykologisk og anden sagkundskab”. Det skal bemærkes, at der ikke eksisterer en paragraf, som giver samme forpligtelse over for voksne.

Det er således for at tilgodese børnenes behov og dermed støtte og aflaste famili-

erne, at kommunen skal overtage koordineringen, og det kan være en omfattende opgave, når mange instanser er involverede. Det behøver ikke være sagsbehandleren, der selv står for koordineringen, men det er sagsbehandlerens opgave, at den foregår.

### **Mange savner koordinering**

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

Mere end to tredjedele af forældrene og lige under to tredjedele af de voksne mener ikke, at de offentlige myndigheder har koordineret i deres tilfælde. Lidt overraskende, at der er flere forældre end voksne, som har denne oplevelse, når man tager betragtning, at der findes en regel om, at kommunen skal koordinere i sager, hvor barnet er under 18 år. Nogle mener, det er sket i nogen grad, og kun syv voksne kan svare ja til, at de offentlige myndigheder koordinerer. Det virker foruroligende, at så få har en oplevelse af, at det offentlige aflaster dem og står for koordineringen. Især er det en byrde for de forældre, som selv har diagnosen.

Stormøder, hvor alle involverede fagpersoner mødes og koordinerer deres indsats, har ret få oplevet. Kun tre af familierne med børn under 15 år har oplevet, at der blev afholdt sådanne møder med alle relevante fagpersoner. Kun hver tiende voksen har oplevet det.

Halvdelen af forældrene føler selv, at de ofte selv har måttet tage initiativ til en

bedre koordination. Hver fjerde mener, at de til tider må tage initiativet. Næsten det samme billede ser man hos de voksne. Syv føler, at de ofte må tage initiativ, mens næsten halvdelen føler, de til tider må gøre det. En skriver følgende forklaring: "Det er rart selv at have styring med forløbet".

Næst efter forældrene selv er det oftest personalet på hospitalerne og dernæst personalet i daginstitutionerne og på skolerne, der har taget initiativet til koordinering. Én enkelt tilkendegiver, at landsforeningen har taget initiativet. Blandt de voksne er der klart flest, som peger på personalet på hospitalerne som initiativtager. Efter personalet på hospitalerne er det den praktiserende læge og ægtefællerne eller familien. Nogle få nævner også sagsbehandleren.

### **Skift af sagsbehandler**

Der er mange, som har oplevet problemer i forbindelse med skift af sagsbehandler. Problemet med at skifte sagsbehandler kan være, at man på ny skal dokumentere sin sygdom. Det er der lidt mere end to tredjedele af de 19 forældrene og lidt under to tredjedele af de 25 voksne, der svarer. Kigger man i kommentarerne, kan man bl.a. læse følgende fra en af de voksne: "Det var som at begynde forfra". Én af forældrene skriver: " Den nye sagsbehandler mente ikke, der var behov for al den hjælp, vores datter fik"

### **Hvor uvidenhed mærkes mest**

Omkring halvdelen af såvel forældrene som de voksne har oplevet, at manglende kendskab til Marfans syndrom er et problem. Familierne med børn under 15 år og de

voksne blev således bedt om at vurdere, i hvilke sammenhænge manglende kendskab til Marfans syndrom har været et problem. På listen var forskellige behandlingsammenhænge nævnt, fx hospitalet, fysio-/ergoterapi, talepædagog, tandlæge og de sociale myndigheder.

Hos forældrene opleves problemerne mest hos de sociale myndigheder efterfulgt af hospitalerne. Det er det samme billede hos de voksne. Andre steder, hvor nogle af de medvirkende oplever problemer med manglende kendskab til diagnosen, er hos fysio- og ergoterapeuterne og hos den praktiserende læge. Derudover noterer én voksen i jobtræningen.

### Kontakt til myndigheder

Alle er også blevet bedt om at redegøre for frekvensen af deres kontakt til forskellige offentlige myndigheder. Dette er gjort for at skabe et overblik og ikke som led i en bedømmelse af de offentlige myndigheder. Overordnet viser det sig, at det primært er den kommunale socialforvaltning, efterfulgt af fysio- og ergoterapeuter og den praktiserende læge, der er kontakt til blandt børnene under 15 år. Omkring to tredjedele

af familierne med børn under 15 år har kontakt med kommunen og deres fysio- og ergoterapeut mindst en gang om året. Faktisk har halvdelen af børnene kontakt med fysio- og ergoterapeuten hver måned. Skolepsykologen, pædagogisk-psykologisk rådgivning (PPR) og de tidligere amtskonsulenter er der få, der har kontakt med. Hos de voksne er det primært den praktiserende læge, efterfulgt af fysio- og ergoterapeuter. Lidt under hver tredje af de voksne er i kontakt med deres praktiserende læge hver måned. To tredjedele ser lægen mindst en gang om året. Næsten halvdelen ser en fysio- og ergoterapeut hver måned. Hver tredje voksne er i kontakt med socialforvaltningen mindst en gang om året.

### Pædagogisk rådgivning

Der er blevet spurgt, om forældrene har fået relevant rådgivning om pædagogiske tilbud. Spørgsmålet er taget med for at vurdere, om forældre til børn med sjældne handicap modtager relevant rådgivning, når de skal have deres børn i daginstitution. I forlængelse heraf er der også spurgt til, om rådgivningen var målrettet diagnosen, underforstået de særlige problemstillinger,

### Pasningsmuligheder\*

Passet i hjemmet af den ene af forældrene	1 Krydser
Passet i dagpleje	8 -
Passet i en almindelig institution uden støtte	13 -
Passet i en almindelig institution med praktisk støtte	2 -
Passet i en almindelig institution med pædagogisk støtte	1 -

\* De voksne har ikke fået stillet dette spørgsmål

som gør sig gældende for børn med Marfans syndrom.

Kun tre familier har modtaget rådgivning om pædagogiske tilbud. To familier mener ikke, at rådgivning om pædagogiske tilbud var relevant for dem. Der kan nu være tale om flere, enten fordi deres symptomer ikke har haft indflydelse på valg af dagsinstitution, eller fordi diagnosen blev givet senere. De tre familier, som har modtaget rådgivning, mener, at rådgivningen var målrettet imod deres barns diagnose – helt (2) eller delvis (1). Dem, som har modtaget rådgivning, nævner børnehaven, deres sagsbehandler og Bodil Davidsen. I skemaet kan man se fordelingen af børnene i kortlægningen på forskellige pasningsmuligheder (bemærk at der kan være sat flere krydser for hvert barn) (n = 19):

13 af de 14 familier, som svarer, har oplevet, at der er udvist tilstrækkelig forståelse i førskoletilbudet for de problemer, deres barns handicap har givet. To forældre skriver lignende kommentarer: "Man tog initiativ til fysioterapi fra børnehavens side". Én enkelt familie mener omvendt ikke, at førskoletilbudet har vist tilstrækkelig forstå-

else for barnets problemer, men forklarer ikke hvordan.

Der er ligeledes spurgt til, hvilken habilitering der er blevet tilbudt børnene og de voksne. Der er blevet spurgt til fysio- og ergoterapi og støtte fra en talepædagog. 12 børn og 41 voksne (hvilket svarer til lidt over halvdelen) har modtaget eller modtager fysioterapi. Der er tre børn og fem voksne, som har fået eller får støtte fra en ergoterapeut. Talepædagog er derimod ikke så udbredt. Det har kun to børn fået. Derudover har tre børn under 15 år og to voksne været tilknyttet en synskonsulent, og otte voksne har set eller ser en øjenlæge.

Familierne og de voksne er også blevet bedt om at vurdere, om disse tilbud er tilstrækkelige for deres børn eller dem selv. Blandt familierne er tilfredsheden med mængden af disse tilbud størst. Ingen forældre mener direkte, at tilbudene ikke er tilstrækkelige, og det er der også kun fire af de voksne, der mener. Blandt kommentarerne hos dem, der ikke er tilfredse, kan man læse: "Jeg har brug for mere fysioterapi" eller "Det var for besværligt at kæmpe med systemet, jeg har derfor valgt at leve med skavankerne"

## KAPITEL 4:

# Behov for information

**”Landsforeningen (for Marfan Syndrom) er nem at finde, og det er muligt at få god information derigennem. Jeg har altid henvendt mig til foreningen”**

*Kommentar fra spørgeskema*

Kommentarerne herover viser, hvor stor betydning landsforeningens arbejde har for medlemmerne. I det følgende kapitel vil behovet for viden om forskellige aspekter af livet med Marfans syndrom blive afdækket. Det er vigtigt, at mennesker med Marfans syndrom har adgang til den information, de ønsker og har behov for. Derfor er der i kortlægningen blevet spurgt til behovet for information, og om behovet for information er tilstrækkeligt dækket.

### **Senere informationsbehov**

Hvor der tidligere i spørgeskemaet blev spurgt til familiernes og de voksnes behov for information i forbindelse med, at diagnosen blev stillet, blev de ligeledes bedt om at vurdere deres generelle behov for information i forhold til en række emner. Der er således også tale om en belysning af informationsbehov, som opstår senere i livet, og eventuelt længe efter diagnosticeringen. Bemærk at det er ikke ydelserne, der spørges til, men informationsbehovet.

De adspurgte har selvfølgelig svaret ud fra deres aktuelle situation, og det skal således bemærkes, at besvarelserne reflekterer de forskellige faser i livet med Marfans syndrom. Fx har nogle familier svaret på vegne af små børn, mens andre besvarelser er udfyldt af voksne med Marfans syndrom. Se skemaet. (antal krydser – n = 93).

Informationsbehov	Stort behov	Noget behov	Intet behov
Mulighederne for vederlagsfri fysioterapi	27 (9 + 18) *	24 (3 + 21)	34 (7 + 27)
Medicinsk behandling	25 (9 + 16)	36 (6 + 30)	24 (4 + 20)
Prognosen for Marfans syndrom	21 (9 + 12)	31 (6 + 25)	33 (4 + 29)
Mulighederne for beskæftigelse efter endt uddannelse	16 (7 + 9)	19 (9 + 10)	45 (3 + 42)
Mulighederne i forbindelse med uddannelse	15 (7 + 8)	18 (7 + 11)	46 (5 + 41)
Mulighederne for at deltage i fritidsaktiviteter	14 (6 + 8)	21 (5 + 16)	44 (8 + 36)
Generel viden om Marfans syndrom	11 (5 + 6)	41 (9 + 32)	33 (5 + 28)
Mulighederne for psykologisk bistand	10 (3 + 7)	30 (5 + 25)	42 (11 + 31)
Håndtering af den økonomiske situation efter de fyldte 18. år**	10	1	8
Håndtering af Marfans syndrom ift. kammerater/venner	8 (4 + 4)	20 (5 + 15)	53 (10 + 43)
Behov i forbindelse med skolegang**	7	3	9
Håndtering af Marfans syndrom ift. den øvrige familie	4 (2 + 2)	25 (5 + 20)	51 (12 + 39)
Mulighederne for at danne netværk**	4	6	9
Behov i forbindelse med daginstitution**	4	2	13
Søskendeproblematik (ift. raske søskende)**	2	2	14

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

\*\* Disse spørgsmål er kun stillet til forældre til børn og unge med Marfans syndrom

Der er generelt spredning i besvarelsene. Størst behov ses ved information om vederlagsfri fysioterapi, medicinsk behandling og prognose for syndromet. Omvendt er der færrest med stort informationsbehov på områder som muligheder i forbindelse med daginstitution, håndtering af Marfans syndrom ift. den øvrige familie, samt problematikken omkring søskende, der ikke har Marfans syndrom. Det ringe behov for information om daginstitutioner skyldes formentlig, at emnet ikke er aktuelt blandt flertallet. Blandt de 13, som har svaret 'intet behov', er der kun et femårigt barn, der allerede er tilknyttet et førskoletilbud. Resten er ældre.

Når det gælder uddannelse og beskæftigelse efter uddannelse, har under halvdelen 'noget' eller 'stort behov' for information. Når der alligevel er flest, der ikke udtrykker behov for information om netop de to emner, kan det skyldes, at emnerne ikke har relevans i respondenternes liv. Tallene fra spørgeskemaundersøgelsen viser da også en tendens til, at de fleste uden dette informationsbehov er de ældre (typisk over 23 år). Der er omvendt forholdsmeæssigt flere med behov i de grupper, som forventeligt har problematikkerne inde på livet.

I tidligere kortlægninger har informationsbehov om mulighederne for psykologisk bistand ofte været et af de emner, som lå nederst i respondenternes prioritet. Det gør det ikke hos Marfans syndrom. Et lille flertal har enten markeret 'stort' eller 'noget' behov for information om mulighederne for psykologisk bistand. Selvfølgelig kan det være svært at sammenligne forskellige diagnoser med hinanden, men behovet på dette område hos nogle personer med Marfans

syndrom kan meget vel skyldes vanskelighederne ved at overbevise omgivelserne om problemerne med syndromet. En skriver i en kommentar: "Vi mangler viden om, hvordan vi bedst hjælper vores datter til psykisk at tackle at være "anderledes" end alle andre"

### **Betydning for hverdagen**

Når man spørger i undersøgelsen om behovene for mere information, er der blandt alle med Marfans syndrom et flertal, der mener, at det ikke har en betydning for deres hverdag. Det er både forældrene til børn og unge under 15 år og de voksne enige om. Kun 14 af de 83 som svarer, oplever den manglende viden som et problem i hverdagen. Af kommentarerne fra forældrene til børn under 15 år kan man dog læse, at nogle kan være i tvivl. En skriver: "Gør vi det rigtigt"

Hos de voksne kan man læse kommentarer som: "Er dødeligheden større med marfan?" eller "Jeg er bange for at dø i en ung alder" og "Jeg har brug for mere info om ændringer i blodkar". Altså kommentarer som viser, at information i forhold til risikoen ved Marfans syndrom fylder. En anden savner mere konkret information: "Mulighederne for uddannelse, skole og arbejde mangler jeg utrolig meget information om". Sammenstiller man svarene med deltagernes alder, er der ikke nogen tydelig indikation for, at der er forskel mellem børn og unge når det gælder oplevelsen af problemet. Der er en jævn aldersfordeling. Hos de voksne er der en svag tendens til, at de yngre blandt de voksne i højere grad ser, at manglende information har en betydning for hverdagen. Få over 40 år svarer,



at de ser en betydning af den manglende information. Det kan antages, at årsagen til dette er, at yngre står midt i nogle problemstillinger omkring uddannelse og jobmuligheder, og at den manglende information derfor har stor betydning. Vi vender tilbage til denne problematik i kapitel 9.

Der er også stor enighed blandt både dem under og over 15 år om, at det ikke er svært at skaffe den information, de søger. Samlet set finder kun ti af 85 det svært at skaffe information. Det fremgår tydeligt af kommentarerne, at foreningen her har en stor betydning. Som en skriver: "Vi får info igennem foreningen". Blandt de, der har problemer med at skaffe information, kan man fx læse følgende kommentar: "Jeg er i tvivl, om jeg er berettiget til hjælp"

I forlængelse af at få har svært ved at skaffe information, er der ligeledes meget få der mener, at det at Marfans syndrom er en sjælden lidelse er medvirkende til at gøre det svært at fremskaffe information. Der er kun få som svarer, at det at Marfans syndrom er en sjælden diagnose er en særlig forhindring, når man forsøger at skaffe information. Blandt disse få kan man bl.a. læse "Hvert enkelt tilfælde er unikt, og når man har en sygdom, er der langt flere ting, der skal tages hensyn til" og "Det

kan være svært når studievejlederen ikke kender og forstår ens situation". En typisk kommentar blandt de mange, der ikke ser det sjældne som en særlig forhindring, er: "Pga. Marfanforeningen".

I spørgeskemaet er der sat særligt fokus på behovet for viden om alternative behandlingsformer. Grunden til fokus på netop dette emne er ønsket om at belyse behovet eller interessen for alternativ behandling i stedet for eller som supplement til den traditionelle medicinske behandling. Kun én familie blandt dem med børn under 15 år har stort behov, og kun tre har noget behov. På samme måde er det hos de voksne. Her er det hver tiende, som har et stort behov, og samlet er det under halvdelen, som enten har stor eller nogen interesse for alternativ behandling. Deltagerne i spørgeskemaundersøgelsen er blevet bedt om at begrunde deres eventuelle behov. Flest begrunder deres behov for viden om alternativer med, at det er et ønske om at finde et alternativ til den traditionelle medicin. Der er også en del, som forklarer behovet med manglende effekt af den traditionelle medicin. En kommentar på behovet er fx: "Jeg ønsker at undersøge andre muligheder".

## KAPITEL 5:

# Påvirkning af hverdagen og familien

### ”Handicappet er ikke så tydeligt”

Kommentar fra spørgeskema

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

Ovenstående kommentar handler i korthed om, hvor svært det kan være at forklare andre, hvad Marfans syndrom betyder for ens hverdag. Deltagerne gav udtryk for, at det kan være svært at få andre til at forstå problemerne med Marfans syndrom.

### Forklare andre om sygdommen

I skemaerne for dem med børn under 15 år blev der spurgt til, hvordan barnet klarer at forklare andre om Marfans syndrom. De fleste (12 af de 16, som svarer) synes, deres børn klarer det godt. Tre synes, det går mindre godt. Én synes, det går dårligt. I de familier, der svarer dårligt, skriver de: ”Hun forklarer ikke. Vil ikke tale om det. Som forældre må vi heller ikke tale om det for hende”.

I grupperinterviewet med forældrene uddyber en deltager det at give andre indblik i handicappet: ”Min datter fortæller meget om det at have Marfans syndrom. Hun er i hvert fald ikke bange for at fortæl-

le det, tværtimod så er det lige som om, at hun kan godt lide at give folk en forklaring på, hvorfor hun ser ud, som hun gør”

I interviewet med forældrene snakker de også om deres fremtidsbetyrninger på vegne af deres børn. En mor fortæller bl.a.:

”Jeg synes, man bekymrer sig meget om, hvordan de nu finder et godt arbejde, de kan klare, og om det går godt med at stifte familie. Finder de nu en sød kæreste, og når han finder ud af, at der er 50 procents risiko for at få børn med Marfans syndrom, stikker han så halen mellem benene”.

En anden mor supplerer: ”Jeg forventer ikke, at min datter finder en mand lige om lidt. Sådan som hun ser ud, så tror jeg, det er noget, der kræver en betydelig modenhed fra hende og fra den person, hun skal møde”

Forældrene snakker også om behovet for at fokusere på de psykologiske aspekter af at være anderledes: ”Der er jo mange af pigerne, der får nogle psykiske problemer, især med at acceptere at de er anderledes, det vil min datter nok have lidt svært ved”

En anden mor tilføjer: ”Vi mangler at blive kloge på noget med det psykiske, at få at vide, hvordan håndterer man det her. Jeg synes egentlig ikke, jeg har kunnet få ret meget information om, hvordan man snakker med børnene, eller hvordan man håndterer det som familie”.

De voksne blev spurgt, hvordan andre reagerer, når de fortæller dem om livet med Marfans syndrom. Til det svarer to af fem, at de synes, at andre har svært ved at forstå, hvordan det er. Omvendt mener hver tredje, at de bliver forstået. Knap en fjerdedel vælger ikke gerne at delagtiggøre andre i deres handicap. Emnet blev diskuteret i grupeinterviewet med de voksne med Marfans syndrom, og her er en kommentar fra debatten, som giver et godt indtryk af problemerne med at fortælle om diagnosen til andre:

En kvinde fortæller om at være på førtidspension på grund af Marfans syndrom: "Jeg synes, det er svært at forklare, fordi mange tager udgangspunkt i, hvad man laver. Øhm, jeg laver ingenting. Så får man det der elevatorblik, og folk tænker, og hvorfor gør du så ikke det? Hvis jeg så skal forklare, at jeg har en sygdom, der hedder Marfan, siger de tit Marf... hvad for noget, og hvad er det så? Jamen det er en bindevævssygdom, prøver jeg så, men så er det lige som om den samtale ikke er længere. Så er de ikke interesserede mere".

Endelig er der eksempler på hverdags-trængsler p.g.a. Marfans syndrom, som fx denne kvindes historie om træthedens betydning:

"Jeg har lidt svært ved, at jeg planlægger for meget i mit hoved. Jeg tror, at det kan jeg sagtens nå, men når der så er gået et kvarter, så finder jeg ud af, at det må nok hellere deles ud i løbet af en uge i stedet for, så man har energien inde i"

En mand er mere i tvivl om, hvornår han er træt på grund af Marfans syndrom eller bare almindelig træt: "Jeg føler, man er træt, men i forhold til hvad og hvornår bli-

ver man træt?. Det er heller ikke unormalt at blive træt. Jeg kan også blive træt, men det er ikke sådan, at jeg tror, det er nogle af de symptomer". Samme mand har haft akutte hjerteproblemer: "Det er fandeme hårdt, når det kommer sådan akut, slam bang, men det er ikke noget, der påvirker min hverdag, andet end at jeg ikke må lave kontaktsport. Jeg tror faktisk, det er meget sjældent, jeg omtaler Marfan. Det er ikke relevant for mig. Men det har også noget at gøre med din krop og din psyke".

At Marfans syndrom kan blive en alvorlig trussel for dit helbred, er noget som fylder i tankerne både hos forældrene og de voksne med diagnosen. Emnet kommer flere gange op i de to interview. En mand fortæller bl.a.:

"Mine spekulationer går netop på aorta og det der med pludseligt dødsfald. For 1½ år siden fik jeg pludselig en aortadissektion, og det var bare en dag, hvor jeg sad og drak kaffe. Efter denne kæmpe forskrækkelse ligger det latent i baghovedet på mig. Det er træls, fordi du kan ikke gøre noget ved det. Det er bare dit væv, der er dårligt."

I skemaerne til dem under 15 år blev der spurgt, om forældrene oplever, at andre glemmer de nødvendige hensyn til deres barn. Desværre oplever et flertal, at dette gør sig gældende i varierende grad. Tre af fem oplever manglende hensyn. Dog oplever de fleste det kun en gang imellem. Fire familier oplever det ofte. Men som en af forældrene skriver: "P.g.a. stor højde vurderes han ældre, end han er". Mobning p.g.a. højden er ikke unormalt. Det fremgår også af grupeinterviewene. En voksen kvinde fortæller:

”Man var anderledes og så anderledes ud. Nu rasler skelettet igen, det har jeg virkelig også hørt, men jeg var meget tynd.”

Til gengæld klarer børnene med Marfans syndrom sig ifølge forældrene generelt godt i socialt samvær med andre. Således klarer to tredjedele af børnene under 15 år det godt. Knap hver fjerde klarer det mindre godt (socialt set), og diagnosen er en væsentlig del af årsagen. Kun en enkelt mener, at vedkommendes barn klarer det direkte dårligt, og her er det de mange sygedage, der er årsagen. En af dem, der svarer mindre godt, skriver også: ”Barnet må altid ”se på” ved mere krævende fysiske aktiviteter”.

12 har søskende uden Marfans syndrom. Otte har ældre søskende, én har yngre og tre har både yngre og ældre søskende. Af de 12 svarer de fire, at deres søskende har været påvirket af at have en søster eller bror med Marfans syndrom. Otte mener, at det modsatte har været tilfældet. En kommentar fra en familie, hvor der er sket en påvirkning, lyder: ”Føler sig glemt”. En familie skriver: ”De tager altid hensyn. De deler vores bekymringer og tavshed om problemerne”. En mor fortæller i interviewet, at hendes søn, der er storebror til deres datter med Marfans syndrom, kan blive irriteret, og hun gengiver følgende to episoder:

En dag kom han til sige om sin søster, at ”hun kan da også bare tage sig sammen. Så skælder vi ham lidt ud over det” Hun nævner også dette eksempel: ”Vi havde en diskussion om han skulle til lægen, så vrisser han, at du [moderen, red.] skal ikke gøre mig syg ligesom min søster”. Moderen fortæller, at de har prøvet ”at trække det frem, som han er god til, og interesserer

sig meget for, hvad han har gang i, så det ikke bare er hans søster og vores sygehusbesøg”.

Blandt forældrene har lige under halvdelen af de 19 familier, som svarer, modtaget kompensation for tabt arbejdsfortjeneste. Bortset fra to familier var det alene moderen, som modtog kompensationen. I de to familier har begge modtaget ydelsen. Det drejer sig om lønkompensation på mellem syv og 37 timer. Lige under halvdelen har også enten taget orlov, fået nyt job eller har ændret arbejdstider for at få situationen omkring deres handicappede barn til at fungere.

Forældrenes vennekreds kan påvirkes af, at man får et barn med Marfans syndrom. Knap en tredjedel af forældrene synes, at de har erfaringer med denne problematik. De fleste mener, at vennerne ikke har nok forståelse for familiens situation. En skriver: ”Nogen gange kan man godt føle sig meget alene, fordi at venner ikke forstår det”. Tre giver udtryk for, at det er fordi de selv har fået dårlig tid til vennerne.

Det samme billede gør sig gældende omkring den øvrige familie. Hver fjerde af forældrene og hver tredje af de voksne melder om blandede reaktioner fra familien. Lidt under to tredjedele melder om stor forståelse, mens to familier med børn under 15 år og to voksne synes, at familien har svært ved at tackle situationen. Der er mange kommentarer fra de voksne, hvor der har været blandede eller negative reaktioner. En skriver: ”Et brækket ben kan forklares, men løse linser og aortadefekt operation går ikke så nemt ind”. Andre skriver lignende kommentarer: ”Nogle reagerer, som var man rask, og kan så ikke forstå,

når man er sengeliggende" og "Min far har svært ved at forstå mine begrænsninger". Der er desværre ingen skriftlige kommentarer, som forklarer forældrenes svar, men i forbindelse med interviewet med forældrene fortæller en mor:

"Min familie spørger da til, hvis vi har været til undersøgelser, men de går nok ikke så dybt ind i det. Det er nok også, fordi det er i mildere grad. Man skal også passe på med, at gøre dem mere syge, end de er".

Ti ud af 19 børn er enten overhovedet ikke eller sjældent blevet passet af andre i den nærmeste familie. Der er ikke nogen begrundelser i form af kommentarer i spørgeskemaerne, så man kan ikke vide, om det blot skyldes, at der ikke er eller har været et behov, eller om der har været nogle situationer, som nævnt ovenfor, som familien har haft svært ved at tackle.

### Tilknytning til Landsforeningen for Marfan Syndrom

De medvirkende blev også spurgt, hvor lang tid der gik, fra diagnosen blev stillet til de kom i kontakt med Landsforeningen

for Marfan Syndrom. Landsforeningen blev stiftet i 1991. Blandt familierne med børn under 15 år var der kun to, hvor der gik mere end fem uger. I de to tilfælde gik der et år. Hos de voksne gik der hos hver tredje af de 51, som svarer, under otte uger. Hos de andre gik der alt mellem et år og 50 år. Der er selvfølgelig en sammenhæng mellem foreningens stiftelse og den sene tilknytning hos nogle af de voksne.

Erfaringsudveksling og brug af rådgivningen fra foreningens socialrådgiver er klart de to ting, som medlemmer sætter mest pris på. På spørgsmålet, om der er noget, som de medvirkende savner, er der kun fire, der svarer ja. De nævner bl.a. "Et kursus, hvor man på en direkte og provokerende måde debatterer og konfronteres med det at have en kronisk sygdom. Gerne på tværs af andre sygdomsgrupper. Instruktion i gode fysiske øvelser til optræning og smidiggørelse af muskler"

### Forsikringer

De voksne er også blevet spurgt om deres erfaringer med at oprette livsforsikringer, ulykkesforsikringer og sygeforsikring, og

Hvad er det bedste ved Landsforeningens for Marfan Syndrom	Antal (n=93)
Det sociale samvær med andre i samme situation	40 (11 + 29)*
Erfaringsudveksling med andre	57 (15 + 42)
Spændende arrangementer i foreningen	35 (12 + 23)
Rådgivning fra foreningens socialrådgiver	53 (16 + 37)
Andet	18 (1 + 17)

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

knap to tredjedele har haft nogle eller direkte store problemer. Næsten hver tredje har store problemer. I kommentarerne kan man bl.a. læse, at "Min præmie blev dobbelt op, da diagnosen blev stillet". Nogle af dem med store problemer skriver: "Jeg kan ikke optages i Danmark [sygeforsikring, red.], men har ingen problemer haft med min livs- og ulykkesforsikring", eller "Jeg

tør ikke skifte selskab, da jeg så skal til nyt helbredstjek". For dem, som ikke har haft problemer, skyldes det ifølge flere, at forsikringen blev oprettet før diagnosen blev stillet. Det er dog ikke klart, om de adspurgte har tjekket med deres forsikringselskab, om de stadig er dækket, efter at de har fået diagnosen.

## KAPITEL 6:

# Det sociale liv med Marfans syndrom

”Mine veninder ved det jo godt at jeg har Marfans syndrom. Spørgsmålet er så, om de tager hensyn til det. Det gør de ikke altid, fordi de glemmer det jo også. Jeg har ikke lyst til at minde dem om det. Derfor kan det godt være lidt problematisk, hvis de glemmer det.”

Fra gruppeinterviewet med de voksne med Marfans syndrom

I citatet fortæller en kvinde om de hensyn, der skal tages, fordi hun har Marfans syndrom. Dette kapitel har til formål at belyse, hvordan Marfans syndrom påvirker det sociale liv. Der er lidt forskel på, hvad de voksne og forældrene og de unge er blevet spurgt om. I skemaet til forældre til børn og unge under 18 år blev der spurgt til børnenes sociale netværk. Socialt netværk er i denne sammenhæng defineret som det at have personer omkring sig, som man kan hente støtte fra. Et stort flertal på 18 familier af de 19, som besvarede dette spørgsmål, mente, at deres barn med Mar-

fans syndrom har et godt socialt netværk. Det står lidt, men ikke meget, dårligere til med socialt netværk uden for den nærmeste familie. Tre børn med Marfans syndrom har ikke noget socialt netværk uden for den nærmeste familie. Det kan højst tænkeligt skyldes, at der i omgivelserne, som tidligere nævnt, kan mangle forståelse for et handicap, der ikke kan ses. I forbindelse med gruppeinterviewet med forældrene udtrykker en mor bekymring:

”Jeg har i hvert fald en fornemmelse af, at min datter kæmper, så snart hun kommer uden for hjemmets fire vægge, for at holde facade og være ligesom de andre hele tiden”

### Hvad med vennerne?

Familierne med børn og unge med Marfans syndrom blev også spurgt, om Marfans syndrom har negativ indflydelse på barnets kontakt til venner/legekammerater – og dermed på børnenes sociale liv. Se skemaet:

Har Marfans syndrom har negativ indflydelse på barnets kontakt til venner/legekammerater?	Krydser
Ja	2 -
Ja, men ikke i væsentlig grad	2 -
Nej	15 -

Hver femte oplever således, at handicappet har en vis indvirkning i forhold til vennerne. Meget tyder på, at det ikke er alderen, der spiller ind på forholdet til vennerne. Til gengæld spiller faktorer som smerter, træthed og måske kønnet en vis rolle. Det er meget små tal, når der kun er fire, der svarer ja, men det fremgår af spørgeskemaresultaterne, at tre af de fire er drenge. Da der generelt er flere piger end drenge i undersøgelsen, er det altså et større problem for drenge. Samtidig oplever tre af fire også ekstrem træthed og migræne, og to af dem har også kroniske smerter, hvilket kan være årsagen til den negative indflydelse i forhold til venner. Kigger man i kommentarerne, finder man fx følgende bemærkning: "Hvem gider at have en ven, der altid er syg".

### **Ensomhed**

Blandt børn og unge er der tre, hvor forældrene oplever ensomhed som et problem. Der er kun én af dem, som også oplever, at diagnosen har indflydelse på barnets kontakt til venner/legekammerater. De tre er alle omkring 14–15 år gamle.

### **Det sociale samvær er påvirket**

Blandt de voksne er der et flertal, som er overbevist om, at diagnosen ikke påvirker deres sociale samvær med andre. Det kan bl.a. skyldes, at man ikke på alle umiddelbart kan se, at de har Marfans syndrom. En skriver fx "Ikke alle i min omgangskreds ved, at jeg har det, det har været svært at fortælle om". Blandt den tredjedel der oplever, at diagnosen påvirker deres sociale samvær med andre negativt, er træthed blandt de problemer, der nævnes. Nogle skriver kommentarer som denne:

"Jeg kan ikke holde til at deltage i alle aktivitetsformer". En anden skriver: "På grund af træthed bliver jeg mere isoleret". Spørgeskemaundersøgelsen viser ingen entydig sammenhæng mellem alder og det forhold, at man oplever en påvirkning af det sociale samvær. Omvendt er der sammenhæng omkring køn. Halvdelen af kvinderne mener, at deres sociale samvær påvirkes negativt. Det samme gælder under en fjerdedel af mændene. Der ses også en sammenhæng mellem kroniske smerter og negativ påvirkning. Blandt dem, der har kroniske smerter, oplever tre af fem en negativ påvirkning af det sociale samvær, mens det kun er hver femte af dem uden kroniske smerter.

Under gruppeinterviewet med de voksne med Marfans syndrom var der en længere snak om de sociale relationer og de hensyn, som folk skal tage eller ikke tager til en person med Marfans syndrom. En kvinde fortæller fx om sine venner:

"Man lærer også hinanden så godt at kende, så man ved, at der skal tages nogle hensyn i forhold til mig. Men jeg har da også nogle ting, jeg skal tage hensyn til i forhold til dem. Det kan godt være vi snakker i to timer, fordi de har et andet problem, som jeg skal lytte til. Jeg synes meget, det handler om at finde ud af, hvordan man kan bruge hinanden".

En mand fortæller om problemerne, når diagnosen ikke kan ses: "Jeg synes også, det måske er et meget godt udtryk, da du talte om dine kolleger før. De har svært ved at sætte sig ind i Marfans syndrom, fordi du ikke ser syg ud. Det kan virke som en manglende accept af sygdommen fra andre, fordi man ikke ser syg ud."



Halvdelen af de medvirkende voksne oplever, at omgivelserne ikke er tilstrækkelig opmærksomme på, at de har Marfans syndrom og dermed glemmer at tage hensyn, bl.a. forbi Marfans syndrom er et usynligt handicap. En af de mest almindelige begrundelser for, at mange føler deres handicap overses, kommer til udtryk i kommentaren: "Man ser jo ofte sund og rask ud". Flere beskriver også, at omgivelserne ikke forstår alvoren af handicapet. En skriver: "Andre glemmer at tage hensyn bl.a. ved tunge løft". En anden skriver: "Problemer med lange gåture". De der ikke mener, at omgivelserne glemmer at tage hensyn, begrundet gennemgående deres svar med en personlig holdning om, at de selv er ansvarlige for deres liv og ikke bør være afhængige af andres hensyn. De skriver bl.a.: "Det er kun dejligt, at vi kan glemme det", "Jeg er glad for, at de ikke tager hensyn" eller "Det er ok, kun jeg selv ved, hvad jeg kan".

### Andres accept

Alle har, som skemaet viser, på en skala fra 1 (mindst) til 5 (mest) vurderet, i hvor høj grad de oplever, at andre ud over de nærmeste accepterer handicapet (n = 93).

Samlet har et flertal valgt at svare høj grad eller middel (3-5) i vurderingen af andres accept af handicapet. Flest har valgt at markere 5. Generelt altså en meget høj grad af accept, også sammenlignet med andre diagnoser. Fx meget højere end den beslægtede Ehlers-Danlos' syndrom. Mange af deltagerne kommenterer deres kryds. Blandt de, der synes der er middel accept, finder vi kommentarer som "Folk er nysgerrige, men ikke interesserede". Kigger man på dem, der markerer graden af accept til over middel, ser man kommentarer som "folk kan jo ikke se, at man er syg", "ingen ved noget, så ingen siger noget" eller "min omgangskreds tænker aldrig over det, da jeg laver det samme som dem".

5 – mest accept af handicapet	32 krydser (6 + 26)*
4	24 - (7 + 17)
3	19 - (4 + 15)
2	4 - (1 + 3)
1 – mindst accept af handicapet	0 - (0 + 0)

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

## KAPITEL 7:

# Skolegang og uddannelse

”Min datter har været så uheldig at komme ind i en klasse, hvor de var undermålere alle sammen, og så var hun bare tårnhøj. Hvorfor skulle hun lige ende i den klasse, hvor der ikke var nogen, der var ret store. Hendes lærer var også sådan en lille en, så når kortet skulle hives ned fra tavlen, så måtte min datter hjælpe til. Det var også lidt træls i skolen, at de skulle sidde i grupper, men vores datter have et specielt bord og en speciel stol, så hun kunne ikke være med, og det gjorde at klasselæreren satte hende hen i et hjørne, hvor hun kunne rage op. Så kunne de andre sidde og sludre i grupper, mens hun kunne sidde helt alene”

Fra gruppeinterviewet med forældre

Ovenstående kommentar fortalt af en forælder viser problemerne med en diagnose, som kan gøre en anderledes. En stor del af de voksne har gennemgået et skoleforløb uden at have en diagnose. Omkring 49% af de voksne, som deltog i spørgeskemaundersøgelsen, fik diagnosen før eller mens, de gik i skole.

### Overgangen fra dagsinstitution til skole

I spørgeskemaet for dem under 15 år blev der spurgt til, hvordan overgangen fra dagsinstitution til skole bedst kunne beskrives. Her svarer hver femte, at det gik gnidningsfrit. Den sidste femtedel har kun oplevet mindre problemer. Heldigvis har ingen oplevet store problemer. En af de få kommentarer går på, at der kan være problemer med at få siddeplads forrest pga. syn og med at skaffe specialbord og -stol.

Blandt de forholdsvis få, som har oplevet problemer i forbindelse med overgangen, mener to af tre, at det har haft betydning for deres overgang til skolen, at der er tale om et sjældent handicap. Forældrene begrundes bl.a. deres svar med ”Ingen kender lidelsen og glemmer nemt de særlige hensyn der skal tages”.

Af de 88 medvirkende, som har gået eller i øjeblikket går i skole, er der følgende fordeling på forskellige skoletilbud:

### Skoleforløbet

Hvor overgangen mellem daginstitution og skole ikke var så problemfyldt, så er

Folkeskole uden nogen form for støtte	72 (9 + 63)*
Folkeskole med støtte	3 (1 + 2)
Folkeskole med specialklasse	5 (0 + 5)
Andre steder**	7 (6 + 1)

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

\*\* Andre steder er fx privatskole.

det samme ikke altid tilfældet med selve skoleforløbet. Både de børn og unge, som på nuværende tidspunkt går i skole, og de voksne melder om problemer. Hvor omkring hver anden af børn og unge og knap hver anden voksne beskriver skoleforløbet uden væsentlige problemer, har hver fjerde voksne og tre af børnene oplevet eller oplever problemer med det psykiske miljø på skolen. Det drejer sig om bl.a. mobning. Heldigvis er tallene altså lavere for børnene. Mobning blev diskuteret i både gruppeinterviewet med de voksne og forældrene. En mor fortæller bl.a.:

”Vores pige er blevet mobbet meget, inden hun fik diagnosen, blev kaldt for det tårnhøje helvede og alle de sjove ting, man kan finde på. Så derfor hjalp det hende utrolig meget, da hun fik at vide, at det var på grund af et handicap, at hun var så høj. Da var hun var omkring de 11 år. Og så tog vi simpelthen over i hendes klasse og fortalte om Marfan, og det gav hende meget, at hun sagde det. Jeg er så høj, fordi jeg har det handicap. Hun blev da stadigvæk mobbet, men det hjalp, og hun valgte så i 8. klasse at fortælle om sig selv til hele skolen. Hun blev accepteret, som hun var”.

Den samme beskrivelse finder man hos de voksne. En kvinde fortæller om at blive drillet og samtidig ikke kende diagnosen: ”Jeg er i hvert fald blevet drillet enormt meget i skolen med struds og giraf, og når man intet navn har at sætte på årsagen”. En mand kommenterer: ”Jeg tror specielt at det med højden også er meget kønsrelateret. Jeg tror ikke, drengene overhovedet bliver drillet på samme måde, fordi de er høje”.

Få børn (tre) og voksne (seks) har også oplevet problemer med at koncentrere sig i

undervisningen. Ligeledes er der få, der har oplevet manglende hensyntagen i den daglige undervisning. Det har kun to børn og 11 voksne. Endnu færre har oplevet manglende hensyn ved særlige aktiviteter (fx skoleudflugter og lejrskole). Det har kun ét barn og fire voksne. For mange sygedage har været eller er et problem for mere end hver tredje barn og 11 af 74 voksne. Forældrene skriver om fravær: ”Fravær i alt anslået til minimum 1½ skoleår pga. operationer og småsygdom i løbet af 10 år”. Kun ét barn og otte voksne har oplevet manglende fysio- og ergoterapi-tilbud som et problem.

Blandt børnene under 15 år mener knap hver tredje af de 15, som har svaret, at de har været forhindret i at deltage i aktiviteter i skolen pga. Marfans syndrom.

Især de voksne skriver kommentarer om skoleforløbet. En beskriver det fx således: ”Jeg kunne stort set ikke se, hvad der stod på tavlen”. En anden skriver ”Bord og stol passede dårligt og mange smerter”. Som omtalt i begyndelsen har mange først fået deres diagnose sent, og det får nogle til at skrive: ”Jeg anede ikke, at jeg fejlede noget” og ”Jeg fik først diagnosen som 12-årig, og inden da var der ikke støtte, selv om jeg havde problemer med ryg og fodled”

### Efter skole

Der blev i skemaerne til børnene og de unge under 15 år spurgt til, hvor de tilbringer eller tilbragte timerne efter skolen. De fleste går eller gik enten i skolefritidsordning (13) eller hjem (6). Én går i klub og en enkelt i specialskolefritidsordning.

## KAPITEL 8:

# Fritidsaktiviteter

**”Høj puls samtidig med blodtryksregulerende medicin og konditionstræning, hvor meget kan man mon klare?”**

*Kommentar på et spørgeskema*

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

### **Svømning er mest populært**

Svømning er den hyppigste fritidsaktivitet. I alt 34 børn, unge og voksne går til svømning. Den næsthypigste er musik, som 15 deltager i. Derefter kommer aktiviteter som gymnastik (9 i alt), idræt (8 i alt) og ridning (7 i alt). Tre børn og unge og to voksne går til dans, og fem voksne maler. To børn går til spejder. Deltagerne i spørgeskemaundersøgelsen har også deltaget i andre end de ovenstående fritidsaktiviteter. Det gjorde ét blandt børn og unge og 22 voksne. Bl.a. nævnes cykling, styrketræning, bowling, håndbold, sejlads, yoga, stavgang og badminton.

Mange med Marfans syndrom deltager altså i forskellige fritidsaktiviteter og nogle endda i aktiviteter, der i visse tilfælde kan give dem problemer. Men der er også en stor gruppe blandt deltagerne, som slet ikke deltager i nogen aktiviteter. Det gælder for knap hver femte under 15 år og lidt over hver tredje af de voksne. Deres alder giver

ikke nogen entydig forklaring på, hvorfor de ikke går til fritidsaktiviteter. Blandt dem under 15 år er de alle omkring 14 år gamle og er dermed ikke for små til at deltage i fritidsaktiviteter. Blandt de voksne, som ikke deltager i fritidsaktiviteter, er der en jævn fordeling på alder. Der er her ikke nogen sammenhæng mellem det, at træning giver problemer, og det at afholde sig fra at deltage i fritidsaktiviteter. For nogle afholder eventuelle smerter dem ikke fra at dyrke fritidsaktiviteter.

### **Marfans syndrom en hindring?**

Der er et flertal af de voksne med Marfans syndrom, der mener, at symptomerne kan være en hindring for at deltage i bestemte fritidsaktiviteter. Det mener tre af fem voksne. De nævner mange forskellige sportsgrene, der i høj grad nok er udtryk for personlige interesser, som de er forhindret i. De nævner bl.a. håndbold, skiløb, fodbold, løb, springgymnastik, ridning, basketball, cykling, lange gåture, dykning med flaske, dans, boksning, tai chi og andre meget fysisk belastende aktiviteter. Listen viser, at der er store individuelle forskelle i symptomerne og dermed i den enkeltes begrænsninger. Flere af sportsgrenene dyrkes ivrigt af andre, der også har Marfans syndrom.

Blandt dem under 15 år mener et mindretal på to af fem, at handicappet er en forhindring for bestemte fritidsaktiviteter.

De nævner bl.a. voldsom leg, lange gåture, generelt sport og alt, der kræver fysisk aktivitet med deraf følgende øget risiko for skader. Træthed, som pludselig kan ramme personer med Marfans syndrom, kan også være med til at forhindre deltagelse i fritidsaktiviteter. Sammenligner man de voksne, som slet ikke deltager i fritidsaktiviteter, med dem som mener, at Marfans syndrom er en forhindring for at deltage i fritidsaktiviteter, finder man ikke en markant sammenhæng. En forholdsmæssig stor del af dem, der opfatter handicappet som en forhindring, er ikke selv aktive i fritiden. Det kan eventuelt også skyldes, at det er nogle af dem med mange smertesymptomer.

Blandt de voksne er der i høj grad problemer med at træne musklerne, selvom det ofte anbefales af lægerne. Mere end

hver tredje oplever problemer med træning – primært på grund af smerter, træthed og ømhed i musklerne. Det er formentlig årsagen til, at mange af dem ikke træner jævnligt. Hver anden voksne træner ikke jævnligt. Nogle kommentarer lyder som følger: "Nogle gange er jeg for ihærdig, resultatet bliver andre og større smerter, så jeg må holde pause" eller "Jeg får migræneanfald, når jeg anstrenger mig".

De voksne blev også spurgt, om de, hvis der fandtes et genoptræningscenter som jævnligt afholdt aktiviteter for personer med Marfans syndrom, ville benytte et sådant tilbud. Det ville to tredjedele gerne. Halvdelen ville dog kun benytte tilbudet, såfremt de fik deres udgifter betalt. De øvrige ville også bruge tilbudet, hvis de selv skulle betale.

## KAPITEL 9:

# Voksen med Marfans syndrom

**”Der er så mange symptomer, og man har ikke det hele. Det er forskelligt, hvad type symptomer man har, det er forskelligt fra person til person. Der er altså nogle ting, du heldigvis ikke har, og så er der nogle ting, du er uheldig at have”**

Fra gruppeinterview med voksne

I citatet fra gruppeinterviewet beskriver en mand de individuelle forskelle i symptomer som personer med Marfans syndrom oplever. Det er interessant i denne sammenhæng, at det udtales af en mand, for som dette kapitel bl.a. vil vise er der forskel på mænds og kvinders symptomer, og det gør en forskel i forhold til bl.a. arbejdsmarkedet. Kapitlet ”Voksen med Marfans syndrom” omhandler primært to problemstillinger – uddannelse/job/karriere samt graviditet/fødsel – som kun er relevante for voksne med Marfans syndrom. De spørgsmål, som bliver behandlet i dette kapitel, er således kun blevet besvaret af dem over 15 år.

Som omtalt i indledningen er der i alt 74 personer over 15 år med i kortlægningen.

Den ældste er født i 1925. De er fordelt på 47 kvinder og 25 mænd (to har ikke opgivet deres køn).

### Uddannelse

Der blev bl.a. spurgt, om de har taget en uddannelse, hvilket mere end tre ud af fire har. De ni af de 20, der ikke har en uddannelse, er de ni yngste (15-25 år), og de kan altså være i gang med at tage en uddannelse. Topscorerne blandt uddannelserne, de adspurgte har valgt, er en kandidatuddannelse, lærer, pædagog, en handels- eller kontoruddannelse og inden for et servicefag. Lidt mere end hver femte har også måttet opgive en uddannelse. Der gives i skemaerne ikke nogen begrundelser for, hvorfor nogle opgiver en uddannelse.

De som er færdige med uddannelses-systemet fordeler sig som det fremgår af skemaet (bemærk! Én er på førtidspension, men skriver ingen sats og er derfor ikke med i skemaet).

Fordeling på job, uddannelse og pension i juli 2006	Antal (n=74)
Førtidspension efter de nye regler fra januar 2003	3
Førtidspension efter reglerne fra før januar 2003 – Almindelig sats	3
Førtidspension efter reglerne fra før januar 2003 – Mellemste sats	7
Førtidspension efter reglerne fra før januar 2003 – Højeste sats	5
Almindelig beskæftigelse	29 *
Flexjob	10 **
Under uddannelse	6 ***
Folkepension eller efterløn	3
Arbejdsløse	3
Freelance – ikke fuldtid	1

\* Alle bortset fra to arbejder på fuld tid. De to sidste arbejder på nedsat tid med henholdsvis 23 og 34 timer om ugen.

\*\* Mellem 18 og 32 timer ugentligt.

\*\*\* Heraf én på revalideringsydelse. De tre som er mellem 15 og 18 år er alle under uddannelse.

Derudover er der tre, som ikke oplyser noget om deres beskæftigelsessituation og forsørgelsesgrundlag. I 2000 gennemførte landsforeningen en undersøgelse af, hvor mange der dengang fik førtidspension eller var i flexjob, og sammenlignet med den er der sket et fald i antallet på førtidspension og en stigning i antallet i flexjob. Der ses derfor en tendens væk fra førtidspension og imod flexjob.

Der er som sagt næsten dobbelt så mange kvinder som mænd blandt de voksne i spørgeskemaundersøgelsen, men det er værd at bemærke, at mændene fordeler sig anderledes end kvinderne med hensyn til beskæftigelse og forsørgelsesgrundlag. Der er 14 mænd og 13 kvinder i almindelig beskæftigelse, hvilket forholdsmæssigt betyder, at mændene er mere end dobbelt så ofte i almindelig beskæftigelse. Omvendt er kun fire af mændene i flexjob eller på

førtidspension, mens kvinderne her tæller 25. Det svarer til, at mere end hver anden kvinde er i enten flexjob eller på førtidspension. Selvom datamængden er begrænset, er der en klar tendens til, at mændene i mindre grad end kvinderne modtager førtidspension eller andre overførselsindkomster og i højere grad er tilknyttet arbejdsmarkedet. Denne tendens blev også konstateret i kortlægningen af den beslægtede diagnose Ehlers-Danlos' syndrom. Det kan skyldes, at kvinder generelt hyppigere er hypermobile end mænd – eller hypermobile i en sværere grad.

Med de ovenstående tal in mente er det ikke overraskende, at mere end hver tredje af de adspurgte mener, at Marfans syndrom har indflydelse på deres arbejdsforløb, nærmere bestemt muligheden for at arbejde på normale vilkår. Igen er det værd at bemærke, at kun to af de 20 mænd, som svarer

på dette spørgsmål, svarer ja til spørgsmålet om, hvor vidt syndromet har indflydelse på deres arbejdsforløb. Kvinderne deler sig ligeligt mellem ja og nej.

På spørgsmålet om Marfans syndrom har haft indflydelse på deres karrierevalg, svarer to tredjedele nej (48). For 19 af dem skyldes det dog, at de først har fået diagnosen efter deres karrierevalg. Blandt den sidste tredjedel, hvor diagnosen har haft indflydelse, opgiver de medvirkende, at det fx er fordi de skulle tænke på, hvad de kunne tåle. Én opfatter sig ligefrem som uarbejdsdygtig, mens nogle også skriver, at de har valgt en boglig uddannelse p.g.a. smerter og hypermobilitet; altså for at undgå hårdt fysisk arbejde. Også her fordeler mændene sig anderledes. Tre fjerdedele af de mænd der svarer, mener ikke at Marfans syndrom har haft indflydelse på karrieren. Det er kun to tredjedele af kvinderne, der svarer det samme. Blandt kommentarerne fra begge køn kan man bl.a. læse om nogle af begrænsningerne. En skriver: "Jeg kendte ikke diagnosen, da jeg valgte, men kendte mine begrænsninger, så ubevidst har sygdommen haft indflydelse". Andre supplerer: "Det var svært at finde noget, som jeg kunne holde til og som interesserede mig" og "jeg valgte noget bogligt, men ville gerne have været kok". Når man kigger på besvarelsenerne omkring job og karriere, er der næppe tvivl om, at mændene generelt ser anderledes på, hvorvidt Marfans syndrom er begrænsende for den enkelte. I kapitel 2 kunne man også konstatere, at mændene fordelte sig anderledes end kvinderne omkring kroniske smerter, så det er muligt at forholdet til smerter er en del af forklaringen på forskellene mellem kønnene.

Lidt mere end hver femte af de voksne har oplevet problemer med at finde et job. Blandt dem der har eller har haft jobs, er der kun seks, der har haft problemer med at få fri til undersøgelser i forbindelse med deres diagnose. To femtedele af de 57, som svarer, har den erfaring, at deres kollegaer har taget hensyn til at de har et handicap, mens to af fem overhovedet ikke synes, at kollegaerne skal tage hensyn. Knap en femtedel oplever, at kollegaerne glemmer at tage hensyn.

Knap en fjerdedel har oplevet problemer med at blive optaget i en pensionskasse på almindelige vilkår. Ifølge spørgeskemakommentarerne er der både nogle, som optages med ringere vilkår, og nogle som slet ikke bliver optaget. En forklarer: "De ville ikke optage mig på almindelige vilkår". Når ikke flere har haft problemer med at blive optaget på normale vilkår, skyldes det blandt andet, at nogle er blevet optaget i deres pensionskasse, før de fik diagnosen. Det er dog ikke klart, om de adspurgte har tjekket med deres pensionskasse, om de stadig er dækket på samme vilkår, efter at de har fået stillet diagnosen.

### **Parforhold og graviditet**

Langt størstedelen, omkring tre fjerdedele, af de medvirkende er enten gift eller lever i parforhold. Syv er ikke længere i parforhold. 11 har aldrig levet i et parforhold. 36 af de 70, som besvarer spørgsmålet, har ingen børn. Otte ud af de 36 har dog planer om af få børn. De 38, som har børn, har primært mellem ét og tre børn. De fleste har to, og der er én, som har fire børn. Lidt over halvdelen har fået deres børn, før de fik diagnosen. Der er dog 18, som



har fået børn, efter at de fik diagnosen. I gruppeinterviewet med de voksne var det tydeligt, at det efter diagnosen er stillet kan være et følsomt emne for dem, som ønsker at få børn..

En kvinde fortæller: "Da jeg var inde til min første undersøgelse (for Marfans syndrom) for fire år siden, var min datter med. På det tidspunkt var hun 22 og gravid, så lægen der undersøgte mig sagde, jamen det var jo dybt ulykkeligt, at hun var gravid. Hun blev faktisk forskrækket over det. Hvis hun havde ikke været så langt henne, så havde han sikkert foreslået en abort. Han var virkelig chokeret over, at hun skulle være mor".

En anden kvinde fortæller om nogle af de komplikationer, der kan være ved graviditet og fødsel: "Det var min ryg, der skred, og det var virkelig hårdt at bære rundt på mine børn der. Nu er det så aorta, der er på vej ud, så der er altså sådan forskellige ting, hvor man siger, o.k. det går sgu ikke at få små børn nu".

To af fem har modtaget genetisk rådgivning. Af de 18, der har født efter at de fik diagnosen, har 11 modtaget genetisk rådgivning. Der er således 7, som ikke har modtaget genetisk rådgivning, selvom der var en risiko for at give diagnosen videre til deres børn.

Afslutningsvis blev der spurgt om eventuelle planer om at få børn. Dels er der 50% risiko for at få et barn med Marfans syndrom, og dels indebærer graviditeten en øget risiko. I forbindelse med graviditet kan der opstå komplikationer, da graviditeten lægger et stort pres på hjerte-karsystemet og specielt på aorta. Desuden kan der opstå problemer med led og muskler. Hver anden mente, at risikoen har været eller er udslagsgivende for eventuelle planer om at få børn. Der skrives utroligt mange kommentarer til dette spørgsmål. Her er et lille udvalg: "Jeg ønsker ikke at give Marfan videre", "Jeg er mest bekymret for, hvordan det påvirker mit helbred, fordi der er store problemer i forbindelse med en graviditet", "kan hjertet holde til en graviditet og orker jeg at passe et barn tilfredsstillende, og lever jeg længe nok til at se det vokse op" og "min partner har en negativ holdning til handicappet". Der er også kommentarer fra dem, som ikke mener, at risikoen for at give syndromet videre har været udslagsgivende for deres valg. En skriver: "Jeg vil gerne have børn. Jeg har haft et godt liv og vil sætte et eventuelt marfanbarn i verden med god samvittighed".

## KAPITEL 10:

# Konklusionen

Marfans syndrom er en bindevævslidelse, som kan påvirke stort set alle dele af kroppen. For nogle er Marfans syndrom et svært handicap, som kan præge hverdagen meget. For andre er det en latent ubehagelighed, som altid ligger i baghovedet. Der kan være stor forskel, men for alle gælder det, at syndromet kan være livsfarligt p.g.a. aorta- og hjerteproblemer. Samtidig er Marfans syndrom en forholdsvis skjult lidelse. Nogle bliver godt nok meget høje og er tynde med lange lemmer, men smerterne og led- og rygproblemer, som flere lider af, er ikke synlige for omgivelserne. Ekstrem træthed og migræne er heller ikke tydeligt, eller som en kvinde forklarede det i kapitel 3:

”Det kan godt være lidt svært at forklare socialrådgiverne, hvad Marfans syndrom indebærer, og hvad det er for nogle problemer, hvis det er lidt diffuse problemer som at være træt osv. Det er lidt svært at måle og lidt svært at forklare.”

Marfan Syndrom findes i mange forskellige grader og med meget individuelle udslag. Denne konklusion vil starte med en kort gennemgang af nogle af de centrale pointer fra de foregående ni kapitler.

### Diagnose afklaring

Kortlægningen har bl.a. vist, at der er en svag tendens til, at ventetiden på diagnosen er på vej ned. Således får de yngre diagnosen tidligere, end de ældre gjorde. Da

Marfans syndrom ikke altid er nemt at konstatere hos børn, er det formentlig årsagen til, at der kun er tale om en svag tendens. I alle andre kortlægninger har der været en mere tydelig tendens imod kortere ventetid på at diagnosen bliver stillet. Den mest almindelige grund til, at man bliver undersøgt for Marfans syndrom, er symptomer på sygdom. Andre grunde er en slægtning med Marfans syndrom, eller at man er et typisk tilfælde. Der skal i snit mellem to og tre undersøgelser til at stille diagnosen (bemærk at en undersøgelse godt kan være et undersøgelsesforløb, hvilket her dog kun tæller som én undersøgelse).

Mere end halvdelen er enten ikke klar over arvegangen, eller også angiver de en forkert arvegang. I mange tilfælde kan det skyldes, at de ikke kender betegnelsen for arvegangen – jf. at der i skemaet blev spurgt om dominant eller recessiv arvegang.

Overbevægelige led er et symptom, som to af tre med Marfans syndrom lider af. Derudover har knap to af tre problemer med at være højere end jævnaldrende, være ekstremt trætte og/eller have problemer med synet og hjertet. Mere end halvdelen har kroniske smerter som følge af Marfans syndrom, viser undersøgelsen. Og mere end to af tre af de voksne oplever, at symptomerne forværres med alderen.

Derudover viser undersøgelsen, at mange af forældrene til dem under 18 år og

voksne med Marfans syndrom ikke kendte til behandlingsprotokollen for Marfans syndrom, selvom den er sendt til alle medlemmer i foreningen tilbage i 2001.

To af tre får blodtryksregulerende medicin, og nogle er eller har typisk i en alder af 10-12 år været i hormonbehandling i håb om at mindske deres sluthøjde.

En del har også gennemgået en eller flere operationer. Flest for løse øjenlenser, men en del er opereret for en udvidet aorta og/eller er opereret for problemer med deres hjerteklapper.

### **Kontakten til de sociale myndigheder og skolen**

Informationen fra de sociale myndigheder er ifølge de medvirkende ikke altid tilstrækkelig. Langt de fleste mener ikke, de blev informeret godt nok om deres sociale rettigheder, og halvdelen af forældrene og to tredjedele af de voksne har valgt at hente information fra andre, for at være bedre forberedt. Paradoksalt nok kan denne utilfredshed netop skyldes, at Landsforeningen for Marfan Syndrom har valgt at ansætte en socialrådgiver på deltid. Personer med Marfans syndrom har igennem landsforeningen mulighed for at modtage information på et niveau, som er langt højere og mere kvalificeret end i foreninger uden denne type kompetence tilknyttet. Og det vælger langt de fleste af gøre. Personer med Marfans syndrom er derfor ofte orienteret bedre end deres lokale kommune har mulighed for at være, og det kan meget vel være årsagen til, at de finder kommunens informationsniveau utilstrækkeligt. Der er nemlig forholdsvis få, som oplever afklaringsproblemer i forhold til de ansøgninger, de har sendt til

kommunen, og kun én familie har oplevet, at de slet ikke kunne få nogen løsninger igennem hos kommunens socialforvaltning. Hjælpebidler og økonomisk støtte er de mest almindelige ydelser, som personer med Marfans syndrom og deres pårørende søger hos socialforvaltningen.

To af tre mener ikke, at de offentlige myndigheder har koordineret indsatsen i deres tilfælde. Det sidste betyder, at det i mange tilfælde er personen med Marfans syndrom eller dennes familie, som må stå for koordineringen. Kortlægningen viser desuden, at mindst halvdelen af forældrene og de voksne selv føler, at de ofte har måttet tage initiativ til en bedre koordination. Manglende kendskab til Marfans syndrom er også en problemstilling, som optager de medvirkende. Halvdelen har oplevet, at manglende kendskab er et problem. Det er især på socialforvaltningerne og på hospitalerne, at disse problemer opleves.

Halvdelen har problemer i skolen, som kan relateres til Marfans syndrom. Hver fjerde af de voksne oplevede, at mobning var et problem. I gruppeinterviewene er det tydeligt, at mobning fylder meget. Nogle af de medvirkende havde eller har problemer med at koncentrere sig i undervisningen eller savnede hensyntagen i den daglige undervisning. Operationerne, kontrollerne og diverse undersøgelser gør også, at der kan være problemer med fravær fra skolen.

## **Påvirkning af hverdagen og socialt samvær**

Marfans syndrom er langt fra altid synligt for omgivelserne. Et flertal af forældrene oplever, at andre glemmer de nødvendige hensyn til deres barn og barnets handicap. Nogle skriver, at det er fordi Marfans syndrom ikke er tydeligt. Halvdelen af de medvirkende voksne oplever, at omgivelserne ikke er tilstrækkelig opmærksomme på, at de har Marfans syndrom, og dermed glemmer at tage hensyn. Samtidig kan den øgede højde i forhold til jævnaldrende dog blive så tydelig, at det kan føre til mobning og psykiske problemer. Nogle af forældrene snakker om behovet for at fokusere på de psykologiske aspekter af at være anderledes. En bekymring som tilsyneladende især er et problem for pigerne.

Problemer med ekstrem træthed har også betydning for hverdagen. De to tredjedele, som har dette problem, oplever at det kan være svært for omgivelserne at forholde sig til. At Marfans syndrom kan blive en alvorlig trussel for helbredet er også noget, som fylder meget i tankerne både hos forældrene og de voksne med diagnosen.

To tredjedele af de voksne ville gerne benytte et genoptræningscenter, hvis et sådant fandtes, som jævnligt tilbyder aktiviteter for personer med Marfans syndrom. Halvdelen af dem ville også selv betale for et sådant tilbud, hvis det er nødvendigt.

## **Voksne med Marfans syndrom**

Kortlægningen har vist, at der er nogenlunde lige så mange i almindelig beskæftigelse som på enten førtidspension eller i flexjob. Det dækker dog over store kønsforskelle, idet mændene i mindre grad end kvin-

derne modtager førtidspension eller andre overførselsindkomster og i højere grad er tilknyttet arbejdsmarkedet. På samme måde mener færre mænd end kvinder, at Marfans syndrom har negativ indflydelse på karrierevalget og forløbet af arbejdslivet.

Kortlægningen viser også, at en del ikke har modtaget genetisk rådgivning – bl.a. har syv af de 18, der har født efter at de fik diagnosen, ikke fået det. Hver anden mente, at risikoen for at give Marfans syndrom videre har været eller er udslagsgivende for eventuelle planer om at få børn. Samtidig er der en risiko for, at der i forbindelse med graviditet lægges et stort pres på hjerte-karsystemet og specielt på aorta, hvorved der kan opstå komplikationer.

## **Perspektivering og opsamling**

### **Marfans syndrom kan ikke ses**

Bortset fra symptomet med at være høj og tynd er Marfans syndrom et stort set usynligt handicap. Usynligt på den måde, at omgivelserne ikke nødvendigvis "opdager" eller registrerer symptomerne. Kroniske smerter, overbevægelige led, ekstrem træthed og problemer med synet er ikke åbenbar for omgivelserne. Det kan derfor være svært at forstå problemerne og huske at tage de hensyn, som kan være en hjælp. Der er lidt uenighed om, hvor mange hensyn der skal tages. Nogle ønsker ikke særlige hensyn, mens andre savner det. En væsentlig forklaring på forskellen ligger formentlig i det individuelle omfang af smerter og træthed. Jo mere handicappet generer en, jo mere behov for hensyn har man formentlig.

### **Livstruende**

Marfans syndrom kan være livstruende, og det fylder en del i bevidstheden hos både dem med Marfans syndrom og hos forældrene. Det er noget der ligger i baghovedet, som en siger. Omvendt mener flere af de medvirkende ikke, at det livstruende kan og må styre deres hverdag. Livet skal leves – også selvom der er en risiko.

### **Stor forskel på tilknytningen til arbejdsmarkedet**

Kortlægningen har dokumenteret en væsentlig forskel imellem kønnene. Mændene er forholdsmæssigt bedre til at fastholde en tilknytning til arbejdsmarkedet. En årsag kan være at kvinder typisk er mest hypermobile, men uanset hvad er det klart, at handicappet har en større betydning for kvinder end mænd.

Set i forhold til den undersøgelse, som Landsforeningen for Marfan Syndrom lavede i 2000, er der en tendens væk fra førtidspension og imod flexjob. Dette er ikke overraskende, idet der i sociallovgivningen generelt er fokus på at udnytte den erhvervsevne, der er hos den enkelte – også hos handicappede. For personer med Marfans syndrom er det væsentligt, at denne udvikling ses i forhold til, at der hos mange opleves en forværring af symptomerne, som kan få betydning for den fortsatte tilknytning til arbejdsmarkedet – og det gælder både for dem, som er i almindelig beskæftigelse og i flexjob.

### **Socialrådgiver har stor betydning**

Mange af de medvirkende mener ikke, at den information de modtager fra deres sagsbehandler er tilstrækkelig, og mange

fremhæver til gengæld den støtte og rådgivning de kan få i Landsforeningen for Marfan Syndrom. Dette skyldes, at landsforeningen har taget det valg at deltidsansætte en socialrådgiver. Det er selvsagt et valg, som påfører foreningen en række udgifter, og på området sjældne handicap er dette valg også en sjældenhed. De færreste foreninger har råd til eller har valgt at prioritere deres midler på denne måde. Men denne kortlægning viser, at landsforeningens valg har stor betydning for dens medlemmer.

I stort set alle skemaer og gennem begge gruppeinterview fremgår betydningen af socialrådgiveren tydeligt. Der er tale om en socialrådgiver, som har kunnet opbygge en unik viden om netop Marfans syndrom, og som derfor kan rådgive specifikt ud fra de enkeltes og familiernes situation. Det er som sagt et valg at ansætte en socialrådgiver. Landsforeningen har mindre økonomisk frihed og må fravælge andre aktiviteter. Men denne kortlægning dokumenterer dog, at det ikke er penge ud af vinduet.

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

### **Mobning p.g.a. højde**

Selvom det er et begrænset antal af de medvirkende, som fremhæver mobning som et problem i spørgeskemaerne, er det en væsentlig problemstilling i teenageårene. Det er problematisk for de unge at være anderledes i den periode, hvor man normalt danner sin identitet. Mobning og følelsen af at være udenfor og anderledes kan for nogle give sociale og psykiske problemer. Flere forældre efterlyser større fokus på denne problematik.

### **Manglende kendskab giver problemer**

Især på socialforvaltningerne, men også i behandlingssystemet, er der ifølge de medvirkende problemer med manglende kendskab til Marfans syndrom. Det kan gøre det vanskeligt at forklare hverdagens problemer – fx med ekstrem træthed og smerter – fordi det almene kendskab til denne sjældne diagnose er begrænset. I kortlægningen har flere også bemærket dette. Der er derfor fortsat behov for at styrke informationsindsatsen, men især for mere fokus på de særlige problemstillinger, som gælder for mennesker med et usynligt eller næsten usynligt handicap.

### **Genetisk rådgivning til flere**

Kortlægningen har vist, at mange af dem, som har fået børn efter at de fik diagnosen, ikke har fået genetisk rådgivning. Der er således et stort behov for en styrkelse af denne. Især fordi der også er en del, som oplever graviditetskomplikationer.

### **Forværring med alderen**

To tredjedele af de voksne oplever at få forværrede symptomer med alderen og har dermed behov for råd, vejledning og i nogle tilfælde behandling fra sundhedssektoren og/eller støtte fra de sociale myndigheder. Det er især trætheden og smerterne, som forværres. Der kan bl.a. være tale om slitage p.g.a. hypermobilitet. I forhold til sundhedssektoren er det en væsentlig konstatering, fordi der normalt er en tendens til, at personer over 18 år har mindre kontakt

til sundhedssektoren end børn under 18 år. Der er således en risiko for, at en gruppe ikke kan få den støtte, de har brug for. I forhold til de sociale myndigheder er det ligeledes en væsentlig problematik, både fordi der kan opstå nye sociale problemstillinger p.g.a. af forværringen, og også fordi der ligger en særlig problematik i forhold til at fastholde en tilknytning til arbejdsmarkedet. Dette kan blive sværere, når man oplever flere smerter og er mere træt.

### **Kønsforskel i tilknytningen til arbejdsmarkedet**

Der er en stor forskel på kønnene, når det gælder tilknytningen til arbejdsmarkedet. Der er både mænd og kvinder på førtidspension og i flexjob, men der er forholds-mæssigt langt flere kvinder på disse to ydelser end mænd, og mændene mener også, at Marfans syndrom har langt mindre indflydelse på karriere og jobforløb. En af årsagerne er formentlig, at kvinder generelt har en højere tendens til hypermobilitet end mænd, men der kan også være andre. Det ligger ikke inden for rammerne af denne kortlægning at give en fyldestgørende redegørelse for baggrunden, men det virker som et område, hvor der er behov for en nærmere undersøgelse. Kvinderne har tilsyneladende nogle problemstillinger, som giver dem et større besvær med at fastholde tilknytningen, og dermed får Marfans syndrom en kønsmæssig slagside. En problematik, som især de sociale myndigheder bør have fokus på.



# Living With Marfan's Syndrome

## English Summary

This survey informs about the living conditions of people diagnosed with Marfan's Syndrome. Marfan's Syndrome is a heritable disorder that attacks the connective tissue. Connective tissue is found all throughout the body, therefore many body systems such as the skeleton, the eyes, the heart and blood vessels, the nervous systems, the skin, and the lungs are affected by the condition. There are about 500 cases of Marfan's Syndrome in Denmark.

The survey shows, among other things, what consequences a diagnosis has on families. A number of everyday life accounts included in the study helps to illustrate just how much attention children and adults with Marfan's Syndrome require.

For some patients, Marfan's Syndrome is a serious disability which greatly affects everyday life; for others, it is a latent disturbance that always lingers in the back of the mind. Despite that there may be huge differences in degrees of severity – Marfan's Syndrome is potentially life-threatening to all because it does tend to cause problems with the aorta and heart. At the same time, Marfan's Syndrome is a relatively invisible disorder. Some individuals are very tall and skinny with long limbs, but the joint and back pains that plague many are not obvious to others.

By focusing on a variety of issues, this survey attempts to describe some of the obstacles everyday life and life in general presents to people with Marfan's Syndrome and suggests ways in which some of these problems can be countered or prevented in the first place. Unfortunately, many of the people who are in a position to help i.e. the primary target audience of this publication, professionals in the social, health-care and educational sectors, are often not aware of all of these problems due to a lack of first-hand experience with the disorder. This survey, which has been carried out in conjunction with the Danish National Association for Marfan's Syndrome, means to address this issue.

## Counselling

The study showed that the part-time social worker hired by the Danish National Association for Marfan's Syndrome proved of great value to people with Marfan's Syndrome in Denmark. The evaluations of the questionnaire and both group interviews basically point to the importance of this social worker. This particular social worker is able to provide advising exclusive to each individual's or family's situation on account of the specialized knowledge she has acquired about Marfan's Syndrome.



**The survey shows that improvements should be made in these five areas:**

**Mobbing on account of height**

Despite that only a few participants cited mobbing as a problem in the questionnaire, it can be a real issue during adolescence. Being different during a period where identity is usually formed can be troubling for young people.

**Improved knowledge of the problems faced by people with Marfan's Syndrome**

According to the survey participants, the lack of knowledge about the problems associated with Marfan's Syndrome is evident especially within the social sector but there are also problems within the medical treatment sector. This can be problematic when explaining everyday distresses like extreme fatigue and pains, because common knowledge about this rare diagnosis is limited.

**Genetic advising for more people**

The study showed that many of those individuals, who had children after they had been diagnosed, did not receive genetic advising. There is a great need to improve access to genetic advising – especially because there are some women who do experience pregnancy complications.

**Deterioration of symptoms with age**

Two-thirds of the adults witness a deterioration of their symptoms as they age and thus are in need of advising, guidance, and in some cases medical treatment and/or support from social authorities. Especially fatigue and pains worsen with age as hypermobility causes the joints to wear down.

**Differences between men and women in ties to the job market**

There is a significant difference between men and women in terms of their ties to the work force. Both men and women receive their retirement pension at an early age and are employed in part-time jobs that are subsidized by the public authorities, but this applies by far more to the latter. Men also think that Marfan's Syndrome plays far less of a role in their career and work progress.

**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](mailto:csh@csh.dk)

Website: [www.csh.dk](http://www.csh.dk)

# At leve med Marfans syndrom

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

Der er omkring 500 personer i Danmark med Marfans syndrom, og der fødes ca. 7 om året. Det er en arvelig, medfødt bindevævssygdom, der påvirker bindevævet især i skelet, øjne, blodkar og lunger. Syndromet kan betyde, at man bliver høj og tynd med lange lemmer, og at man kan få ryg- og ledproblemer. Desuden er der bl.a. hjerte-/karproblemer, som kan være livstruende, forskellige øjensymptomer, tandproblemer og hypermobilitet. Det er vanskeligt at stille diagnosen, og den kan ikke stilles med en enkelt undersøgelse. Selv de mest fremtrædende karakteristika ved Marfans syndrom optræder langt fra hos alle. Det er et meget individuelt syndrom. For at kunne stille diagnosen skal man igennem en række kliniske undersøgelser, og familiens tidligere sygdomme og symptomer vil blive gransket. Oftest kommer sygdommen først til udtryk i løbet af voksenlivet, fordi kroppen og bindevævet udsættes for øget belastning. Det er derimod vanskeligt at stille diagnosen på små børn, medmindre symptomerne er alvorlige, eller en forælder har diagnosen.

Med de behandlingstilbud, der findes i dag, kan langt de fleste leve et både langt og godt liv, idet der er gode muligheder for at afhjælpe og behandle følgesygdommene. Det er derfor vigtigt at blive fulgt af speciallæger.

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

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

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