

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

At leve med Sotos' syndrom

Jonas Bo Hansen



Jonas Bo Hansen

AT LEVE MED SOTOS' SYNDROM

© Center for Små Handicapgrupper 2007

Redaktion: Lars Ege

Oversættelse af resume til engelsk: Sabina A. Robinson

Design og produktion: Zornig A/S

ISBN: 978-87-89907-27-7

Salg og ekspedition

Center for Små Handicapgrupper

Bredgade 25, F, 5. sal

1260 København K

Tlf. 33 91 40 20

E-mail: csh@csh.dk

Hjemmeside: www.csh.dk

Kopiering er tilladt efter aftale med

Center for Små Handicapgrupper

Citater med kildeangivelse er altid velkomne

At leve med Sotos' syndrom

INDHOLD

KAPITEL 1: Om undersøgelsen.	3
Forord	3
Læsevejledning	3
Indledning	4
Led i overordnet kortlægning	4
Temaer i denne kortlægning	4
Diagnosen Sotos' syndrom	4
Diagnosen	5
Metodeovervejelser	6
Kortlægningsdata	6
Fokusgrupper	6
Spørgeskemaer	6
Konkret fremgangsmåde	7
Kontaktmulighedernes betydning for metodevalg	7
Formål med spørgeskemaerne	7
Baggrundsdata	8
KAPITEL 2: At få diagnosen.	9
En svær diagnose at stille	9
Ventetid før diagnosen stilles.	10
Mange bliver undersøgt på lokale sygehuse	10
Typiske symptomer	11
Medicin og bivirkninger.	11
Information om diagnosen	12
Informationsbehov om mange forhold	13
Kontakt til Sotosforeningen.	13
KAPITEL 3: Kontakt til sociale myndigheder og pædagogiske institutioner.	14
Information om sociale rettigheder	14
Ikke tilstrækkelig information	15
Kamp – men også løsninger	16
Lovens ord om koordinering	17
Hver femte savner koordinering	17
Skift af sagsbehandler	18
Manglende kendskab til diagnosen.	18
Forældres kontakt til myndigheder	19
Pædagogisk rådgivning.	19
KAPITEL 4: Behov for information.	22
Informationsbehov senere i livet	22
Betydning for familiernes hverdag.	22
Alternativ behandling	24
KAPITEL 5: Påvirkning af hverdagen og familien.	25
At håndtere socialt samvær.	25
Påvirkning af søskende	27
Påvirkning af forældrenes job og karrierer	28
Reaktionerne fra venner og familie	29
Den øvrige familie	30
KAPITEL 6: Sociale netværk.	31
Ensomhed	31
Andres accept	32
KAPITEL 7: Skolegang	34
Overgang fra daginstitution til skole	34
Skoleforløbet.	34
Eftermiddag efter skole	35
KAPITEL 8: Fritidsaktiviteter	36
Svømning mest populær	36
Sotos' syndrom en hindring?.	36
KAPITEL 9: Voksen med Sotos' syndrom	39
Kommunikation med andre.	39
Tarv og sociale rettigheder.	39
Seksualitet og prævention.	39
KAPITEL 10: Konklusionen.	41
Diagnoseafklaring	41
Kontakten til de sociale myndigheder og skolen.	42
Påvirkning af hverdagen og socialt samvær	43
Voksne med Sotos' syndrom.	43
Perspektivering og opsamling	44
Kortere ventetid – stor betydning	44
Bedre kendskab til diagnosen – stor fordel.	45
Skolevalg og skolestart af stor betydning.	45
Behov for fokus på træning	45
Støtte til familien ved overgang til voksen.	45
English Summary:	46

KAPITEL 1:

Om undersøgelsen

Forord

Dette er den 12. i en række af i alt 13 kortlægninger, der indgår i det kortlægningsprojekt, som Center for Små Handicapgrupper (CSH) igangsatte i 2000. Kortlægningsprojektet beskriver levestilkårene for mennesker med sjældne diagnoser, og med denne publikation er vi nået til Sotos' syndrom.

Den lille gruppe børn og voksne, der har denne diagnose, er karakteriseret ved særlige ansigts- og kropstræk, hurtig vækst i spæd- og tidlig småbarnsalder, som hyppigt senere normaliseres, og en forsinket psykomotorisk udvikling i let til moderat grad. 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 Sotos' syndrom. Samtidig er den rettet mod de beslutningstagere, som har indflydelse på dansk handicappolitik. Det er tanken, at kortlægningen skal give målgruppen indblik i hverdagens små og store udfordringer for de berørte familier. Målgruppen får bl.a. mulighed for at få indblik i, hvordan familierne oplever samspillet med fagpersonalet. Endelig gives der bud på hvilke løsninger, der eventuelt vil kunne lette brugernes og de pårørendes hverdag.

Landsforeningen for Sotos Syndrom har været en vigtig samarbejdspartner under udarbejdelsen. Uden deres input var denne publikation ikke blevet en realitet. En stor tak til medlemmerne og særligt til Mette Exsteen, Yvonne Wounlund og Anette Pedersen, som har udgjort en følgegruppe undervejs i forløbet.

Ligeledes en stor tak til Sygekassernes Helsefond og Apotekerfonden af 1991, som har ydet et væsentligt økonomisk bidrag.

Læsevejledning

De læsere, som ikke har behov for en nøjere redegørelse for diagnosen, kan undlade at læse s. 4-6. Og for de af læserne, hvis interesse for kortlægningen først og fremmest samler sig om de konkrete resultater og konklusioner, er det muligt at springe s. 6-7 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 kortlægningen.

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

Indledning

Kortlægningen har vist, at Sotos' syndrom kan være et handicap, der er svært at blive klog på. Selvom der findes beskrivelser af Sotos' syndrom, kan det være svært fuldstændig at forstå de problemstillinger, som diagnosen giver for de familier, der får børn med diagnosen. Derfor er disse problemstillinger og hverdagsbeskrivelserne de væsentligste fokusområder i denne kortlægning. Kortlægningen vil bl.a. også belyse og dokumentere en række problemstillinger for mennesker med Sotos' syndrom omkring kontakten til sundhedsvæsenet, de sociale myndigheder, skolen og i voksenlivet.

Kortlægningen bliver afsluttet med en konklusion, der konstaterer, at der er plads til forbedringer på nogle områder. På fem områder fremhæves, at der bør være bedre kendskab til problemer for mennesker med Sotos' syndrom, og problemerne i ventetiden før diagnosen bliver fremhævet. Børn med Sotos' syndrom kan virke, som om de kan klare sig i det normale skolesystem, men stort set alle ender i et specialtilbud og har behov for især fysioterapeutisk træning og i nogle tilfælde støtte fra talepædagog.

Led i overordnet kortlægning

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

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

Temaer i denne kortlægning

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

Diagnosen Sotos' syndrom

Syndromet blev første gang beskrevet af professor Juan Sotos i 1964. Det kaldes også Cerebral Gigantisme. Årsagen til Sotos' syndrom kendes ikke, men man antager at det er en fejl i en genetisk reguleringsmekanisme. Seneste forskning peger på, at medfødte ændringer i genet NSD1 (Nuclear receptor-binding SET domain containing protein) på kromosom 5 forklarer de fleste tilfælde af Sotos syndrom.

Karakteristiske kendetegn ved personer med syndromet er, at de fødes med et stort hoved, og at de har store hænder og fødder og lange arme i forhold til resten af kroppen. Panden er fremtrædende, og afstanden mellem øjnene er større end normalt, ansigtet er ofte smalt og langt.

Derudover kan de have et særligt mønster i håndfladerne, og mange har problemer med synet i form af skelen. Mange har også problemer med luftvejsinfektioner, ørerne samt urinvejsinfektioner.

Barnet vokser hurtigt i den tidlige barndom, men herefter aftager væksten og bliver mere normal. Den psykomotoriske samt fysiske udvikling er forsinket i langt de fleste tilfælde, og mange oplever, at talesproget er forsinket, men ofte bliver det bedre med alderen. Der kan senere optræde problemer med talesproget, hvis tungen er slap, som det vil forekomme hos nogle. Et af de vanskelige problemer for børn med Sotos' er, at de ofte bliver betragtet som ældre end de er og oplever, at omverdenen forventer mere af dem, end de kan honorere. De fleste med Sotos' syndrom har udviklings- og indlæringsproblemer i varierende grad. Skævrug (scoliose) og epilepsi kan forekomme. Nogle har også hjertefejl og misdannelser i urinvejene. Nogle kan også være pladfodede og/eller have en slap muskeltonus.

De fleste med Sotos' syndrom har forskellige adfærds- og kontaktproblemer, de er motorisk urolige og har svært ved at fastholde opmærksomheden. Børnene beskrives almindeligvis som isolerede og med vanskeligheder i forholdet til kammerater. De leger ofte alene eller foretrækker samvær med voksne.

Ligeledes angives følelsesmæssige og adfærdsmæssige vanskeligheder, med bl.a. aggressivitet, destruktivitet og vredesudbrud. Dette kan skyldes lav frustrationstærskel pga. kommunikationsvanskeligheder og kan give børnene en række sociale vanskeligheder. For mange bliver problemerne dog mindre udtalt med alderen.

Nogle har autismelignende træk, og for enkeltes vedkommende vil man kunne tale om decideret autisme.

Diagnosen

Det kan være vanskeligt at stille diagnosen, og der er ikke international enighed om, hvordan det skal gøres. Derudover kan flere kendetegn forveksles med andre syndromer f.eks Weavers syndrom, Fragilt X syndrom eller Neurofibromatose type 1. Medfødte ændringer i genet NSD1 (Nuclear receptor-binding SET domain containing protein) på kromosom 5 forklarer de fleste tilfælde af Sotos' syndrom. Men det kan også skyldes, at dele af kromosom 5 helt mangler. Nogle oplever, at diagnosen stilles allerede ved fødslen, mens mange først får den stillet måneder eller år efter. Diagnosen stilles ud fra et samlet klinisk billede. De fleste tilfælde af Sotos' syndrom er opstået som en nymutation i familien; men i enkelte tilfælde forekommer dominant arvegang med flere personer i samme familie med syndromet.

Personer med Sotos' syndrom har en risiko på 50% for at føre sygdommen videre. Fosterdiagnostik er mulig, hvis genfejlen er kendt.

Der findes ingen behandling for Sotos' syndrom, men meget kan gøres for at støtte barnet og familien i form af særlige motoriske og specialpædagogiske tiltag. Omfanget af de psykiske udviklingsforstyrrelser og indlæringsproblemer er afgørende for livsforløbet. Tidlig fysioterapeutisk, talepædagogisk og psykologisk vurdering af det enkelte barn er meget vigtig med henblik på at kunne yde optimal rådgivning og støtte. Børnenes indlæringsvanskelighe-

der i skolen vil ofte skyldes problemer med sprog, motorik og koncentration. Børnenes psykiske udvikling og indlæring i skolen kan fremmes væsentligt ved tidlig målrettet pædagogisk støtte.

Der er almindeligvis ingen livstruende komplikationer ved Sotos' syndrom, og den forventede levetid vurderes som normal.

Det vides ikke, hvor mange børn, der fødes om året med syndromet. Men det formodes at være ret sjældent – formentlig er der mindre end 50 personer i Danmark med syndromet.

Metodeovervejelser

Kortlægningsdata

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

Fokusgrupper

Der blev gennemført to fokusgruppeinterview med henholdsvis fem forældre til børn og fem forældre til unge og voksne med Sotos' syndrom.

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 at igangsætte en gruppeproces, som fører til en mere alsidig belysning af emnerne gennem den dynamik, som deltagerne opbygger gennem deres udveksling af erfaringer. Denne interviewform har især sin styrke i forbindelse med interview om emner, hvor interviewpersonerne har et fællesskab – en fælles forståelse af et emne

eller nogle erfaringer, som intervieweren ikke har de samme forudsætninger for at sætte sig ind i. Herudover kan man også opnå at få de mere følelsesmæssige aspekter frem i forhold til, hvad der er muligt i spørgeskemaerne. Gruppeinterview kan udvikle sig sådan, at forældrene præger billedet og genskaber noget af den sociale verden, de har til fælles i dagligdagen, og det kan give et unikt billede af komplekse og ofte følelsesladede sammenhænge.

Desuden gav metoden intervieweren lejlighed til at møde de mennesker, hvis levevilkår skulle beskrives. Det øgede alt andet lige interviewerens indsigt, forståelse og forudsætninger for at nuancere den endelige rapport, sammenlignet med hvis kontakten udelukkende foregik via postvæsenet.

Fokusgruppeinterviewene blev gennemført i august måned 2006. Interviewene med forældrene udviklede sig i høj grad som forventet. Forældrene benyttede muligheden for at kommentere hinandens udsagn og sammenligne med egen situation. Begge interview varede omkring 1½ time. Interviewene gav en solid baggrund for at beskrive hverdagen for familierne og forstå baggrunden for deres efterfølgende besvarelse af spørgeskemaerne.

Spørgeskemaer

Der er udsendt et spørgeskema til forældrene til børn og unge med Sotos' syndrom. De er blevet bedt om at udfylde skemaet på egne og deres børns vegne. Landsforeningen for Sotos Syndrom har været inddraget på flere niveauer i arbejdet med at indsamle data. For det første blev de involveret i processen omkring formuleringen af

spørgsmålene. Herved opnåedes en præcis og relevant fokusering på de særlige problemer, som er knyttet til Sotos' syndrom, og samtidig aktiverede selve processen nogle af de ressourcer og den viden, som er samlet i foreningen. For det andet fungerede foreningen som bindeled til de enkelte respondenter, dels ved at sikre, at alle medlemmer på deres medlemsliste fik tilsendt et spørgeskema, dels ved at anbefale kortlægningen over for medlemmerne. Dette har haft en positiv effekt på svarprocenten.

Konkret fremgangsmåde

Personer med Sotos' syndrom kan ikke selv deltage i spørgeskemaundersøgelsen og gruppeinterviewene på grund af deres handicap. Derfor var spørgsmålene rettet til deres forældre. I den forbindelse er det væsentligt at bemærke, at næsten alt i den følgende analyse af levevilkårene for børn og voksne med Sotos' syndrom bygger på forældrenes oplevelse af forholdene. Det vil ikke være muligt inden for rammerne af denne kortlægning at vurdere, om deres børn har de samme oplevelser.

Det var ikke muligt at komme i kontakt med alle de 50 med Sotos' syndrom, der skønsmæssigt findes i Danmark. Det er langt fra alle, som er organiseret i patientforeningen, og der føres ingen officiel registrering. Der er også en del, som faktisk har Sotos' syndrom, men som ikke er diagnosticeret. Den gruppe, som det derfor er umuligt at komme i kontakt med, er en delmængde af den samlede, skønnede population på 50 personer. Kortlægningen af denne gruppe måtte således metodisk indrette sig efter disse vilkår, og den fik derfor en kvalitativ metodetilgang, hvor der blev fokuseret mere

på at beskrive de problemstillinger, der forekommer, end at dokumentere udbredelsen af problemstillingerne.

Kontaktmulighedernes betydning for metodevalg

Kontakten til de mennesker, som medvirker i kortlægningen, skete som udgangspunkt gennem foreningen, hvilket som sagt udelukker dem, som ikke er medlemmer af foreningen. Problemstillingen med den begrænsede mulighed for at komme i kontakt med alle familier med et barn med Sotos' syndrom ville afstedkomme en væsentlig usikkerhed i kortlægningen, såfremt besvarelsene udelukkende blev behandlet efter rent kvantitative metoder. Det ville simpelthen ikke være muligt at godtgøre, at resultaterne er repræsentative for alle med Sotos' syndrom. Når det så er sagt, er det samtidig vigtigt at erindre, at der har været kontakt til en ret stor del af alle med Sotos' syndrom i Danmark. Formentlig har op imod 50 % af alle familier med et barn med Sotos' syndrom svaret på et spørgeskema.

Formål med spørgeskemaerne

Der var især grund til metodeovervejelser i forhold til spørgeskemaundersøgelserne. I kortlægninger med meget få respondenter er der grund til at være skeptisk over for validiteten af resultaterne, hvis man ønsker at bruge det til beregninger af forekomsten af en bestemt problemstilling. Intentionen med spørgeskemaundersøgelsen var imidlertid 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 Sotos Syndrom blev der udsendt 35 spørgeskemaer i december 2006. Omkring 14 dage senere fik medlemmerne en påmindelse. I februar 2007 var der kommet 26 skemaer retur. Der var således en svarprocent på omkring 74%, hvilket er tilfredsstillende. 13 skemaer er besvaret af moderen og 13 af forældrene sammen.

Tabellen viser aldersfordeling (i 2006) for de deltagende (Bemærk! En har ikke svaret på spørgsmålet om alder – n=26).

De ældste voksne, som deltager i kortlægningens spørgeskemaundersøgelse, er født i 1985. Af spørgeskemaerne fremgår det, at der er i alt 17 drenge/mænd blandt deltagerne og 9 piger/kvinder.

Tabellen viser resultatet af spørgsmålet om de deltagendes boligform (i 2006).

Aldersfordeling	Antal
Førskolealderen (0-6 år)	3
Skolealderen og frem til 18 år (7-17 år)	16
Voksne (18- år)	6

Hvor de bor	Under 18 år	Over 18 år
Bor hjemme hos deres forældre	17	3
Bor i et institutionstilbud eller i bofællesskab	2	1
Beskyttet bolig		1
Socialpædagogisk kollektiv		1

KAPITEL 2:

At få diagnosen

”Det var fuldstændig tydeligt, at der var noget galt med hende. Så hun gik hos en neurolog, og da der var gået nogle ganske få måneder, så kiggede han tilfældigvis i sin computerbase, som jo ikke var så almindelig dengang, og her så han, at de træk, min datter havde, svarede til beskrivelsen af Sotos' syndrom, og på den måde blev hun diagnosticeret, da hun var meget lille.”

Fra gruppeinterview med forældre til unge og voksne

En svær diagnose at stille

Sotos' syndrom er et medfødt og sjældent handicap. Ovenstående citat er fra det gruppeinterview, som blev foretaget med forældre til unge og voksne med Sotos' syndrom. Citatet viser, at det i begyndelsen kan være svært at stille diagnosen. I forbindelse med de to gruppeinterview fortalte flere af forældrene om deres oplevelser i de første år og om problemerne med at få stillet en diagnose på deres barn. En mor fortæller:

”Min søn blev født med epilepsi og havde epilepsi i et halvt år, hvor han blev medicineret. Efter et halvt år finder man ud af, at det har han nok ikke mere, så forsøger man at trappe ned med medicinen. Han er blevet trappet fuldstændig ud og har ikke fået medicin, fra han var knap et halvt år. Han var langt tilbage udviklingsmæssigt, og til at starte med troede lægerne, at det var

medicinen, der gjorde, at han var så langt bagud, og han har haft en rigtig hård start. Vi synes, som tiden går, at der bare ikke rigtig sker noget. Han begynder at nærme sig de 10 måneder. Jeg spørger vores læge, om det virkelig kan være medicinen, der har gjort, at han er så langt tilbage. Det mener han ikke det kan. Vi kommer til næste undersøgelse med ham. Der fortæller de så, at de har en formodning om, at han har Sotos'. Det var egentlig ikke noget chok, at de havde den formodning. Vi var forberedt på, at der var noget. Det der nok var hårdest for os var at få at vide, at han ikke ville vokse fra det. Vi troede nok, da vi lige fik det at vide, at når han blev voksen, så ville han indhente det tabte.”

Flere fortæller om sådanne lidt tilfældige måder at bliver diagnosticeret på. En anden mor fortæller denne historie:

”Vi fik diagnosen, da vores søn var 10 måneder. Det var en svær fødsel, hvor han har ligget i respirator. I starten troede de, at sådan en stor dreng var slap på grund af det hårde fødselsforløb. Vi gik i alle de der måneder og troede egentlig, da han var kommet ud af respiratoren, at alt var godt. Da han var 9 måneder, fik han røntgenfoto graferet hånden, og ud fra det billede fik vi så diagnosen en måned efter, og siden hen har vi så fået blodprøverne, der viser, at det er Sotos' syndrom”.

En tredje mor fortæller denne historie:

”Da han var 5-6 år, fik han røntgenfoto-graferet og MR-skannet sine hænder og fødder, og så blev vi kaldt ind, fordi jeg sagde, jeg ville godt se journalen snart. Det var en hård proces, fordi man gik i uvished. Så sagde lægen, at han havde formentlig Sotos' syndrom, og jeg fik de der pjecer og fandt også telefonnummeret på foreningen, som lå i en af pjecerne. Så sagde lægen for at opmuntre lidt, at for det første var vores søn ikke så handicappet motorisk, og for det andet var Sotos' syndrom et relativt mildt handicap i forhold til, hvad det kunne være. Så hun opmuntrede os på den måde”.

Ventetid før diagnosen stilles

Sotos' syndrom er en sjælden diagnose, og det er ikke altid nemt at stille diagnosen på et tidligt tidspunkt. Kortlægningens spørgeskemaundersøgelse viser dog, at de første symptomer for et stort flertal, ifølge forældrene, viste sig inden for de første fem måneder. Tre fjerdedele oplevede symptomer inden for fem måneder. I de resterende tilfælde gik der alt fra 10 måneder til fire og et halvt år. Undersøgelsen viser også, at der kan gå længere tid, før diagnosen bliver stillet, selvom symptomerne viser sig tidligt. Ingen familier fik diagnosen, før deres barn var mindst 8 måneder. Efter to år havde kun halvdelen fået diagnosen. To familier har ventet op til ti år på den. Tallene fra spørgeskemaet viser ikke en sammenhæng mellem alder og ventetid før undersøgelse. Ved andre diagnoser ser man ofte en tendens til, at jo ældre du er, jo længere har du ventet på diagnosen. En sammenhæng der ofte kan forklares med, at man er blevet bedre til at stille diagnoser – også sjældne diagnoser. Men denne sammenhæng kan man ikke se

hos Sotos' syndrom. Det tyder på, at Sotos' syndrom er et sværere handicap at diagnosticere. I gruppeinterviewet med forældrene til unge og voksne fortæller en mor om de tilfældigheder, der kan føre til diagnosen:

”Min datter er født med en kranieskævhed, som var det største fokus, og så voksede den helt ekstremt. Da hun så var 13 måneder, skulle hun opereres, og der var en børnelæge der lige pludselig kom i tanke om, at der var noget, der hed Sotos' syndrom, og så blev hun udredt. Så fik vi en snak med vores egen læge, som så kunne konstatere, at det var rigtigt. Han havde overhovedet ikke tænkt på det, fordi fokus var på det skæve hoved”

Mange bliver undersøgt på lokale sygehuse

Over halvdelen af børnene har, ifølge kortlægningens spørgeskemaundersøgelse, fået deres diagnose på det lokale sygehus. Knap hver fjerde fik den på et ikke lokalt sygehus. Tre fik diagnosen på et af de to landsdelscentre for sjældne sygdomme og handicap på Rigshospitalet og Skejby.

Kortlægningens spørgeskemaundersøgelse viser også, at flertallet var indlagt i det første leveår. 19 af 24, som besvarer skemaet, har været indlagt mindst en gang. Fem eller hver femte har ikke været indlagt. Kun to har været indlagt mere end fire gange det første år. Et stort flertal (18) markerer, at de har oplevet, at det første leveår var præget af hyppige sygdomsperioder. Det drejer sig fx om lungebetændelse, mange vejrtrækningsproblemer, virusinfektioner og mellemørebetændelse.

I kortlægningens spørgeskemaundersøgelse er der spurgt lidt nærmere ind til de

medvirkendes kontakt med de to landsdelscentre for sjældne sygdomme og handicap på henholdsvis Rigshospitalet og Skejby sygehus. Lidt under en fjerdedel (6) af de medvirkende har været henvist til et af de to centre. Det er vigtigt at bemærke, at alle ikke nødvendigvis vurderes til at skulle henvises til et af landsdelscentrene. I de fleste tilfælde var det det lokale sygehus, som informerede om muligheden for henvisning. De henviste familier blev henvist mellem tre år og ti år efter, at de blev klar over de første symptomer på et handicap. Tre har været forbi et af landsdelscentrene for at få diagnosen, og tre andre nævner kontrolbesøg som årsagen til deres besøg i centrene.

Når man spørger om kontakten til sundhedssektoren gennem de seneste tre år, viser svarene, at de fleste familier har en jævnlig kontakt (hermed menes mindst en gang om året) til det lokale sygehus. Der er formentlig mest tale om kontrolbesøg. De fleste familier markerer, at de har kontakt mindst en gang årligt. Fem har kontakt hvert halve år, otte hvert år og én kommer der månedligt. De øvrige har sjældnere eller ingen kontakt med det lokale sygehus. Forholdsvis få svarer, at de er i jævnlig kontakt med en speciallæge eller et af de to landsdelscentre. Fire har jævnlig kontakt med en speciallæge, og to har jævnlig kontakt med et landsdelscenter.

I fem ud af 26 skemaer har forældrene noteret, at der i første omgang blev stillet en anden, men forkert, diagnose. Af kommentarerne kan man læse, at der bl.a. har været tale om vand i hovedet, tumor i hjernen, craniessynostose, DAMP, Tourette, fragilt X, psykomotorisk retarderet, muskelfiberdysproportion, eller som en enkelte skriver:

”hjerneskadet”. Et stort flertal har i dag kun diagnosen Sotos' syndrom. Tre familier noterer, at deres børn har andre diagnoser bl.a.: ”epilepsi” og ”infantil autisme”.

Typiske symptomer

I spørgeskemaet er nævnt en række typiske symptomer, der er en følge af Sotos' syndrom. I tabellen s. 12 kan man se forældrenes svar på hyppigheden af symptomerne. Bemærk at besvarelserne går på, om de adspurgtes børn har eller har haft et eller flere af på s. 12 oplyste symptomer (n=26).

Som det fremgår af skemaet, er det ikke alle med Sotos' syndrom, som har samtlige symptomer, dog har de alle svaret store fødder og hænder og alle på nær en svære indlæringsvanskeligheder. Det er vigtigt at bemærke, at ikke alle symptomer giver lige store problemer for den enkelte. Skemaet viser udelukkende, hvilke symptomer der er mest udbredt. Én med få og meget alvorlige symptomer kan have mange problemer, fx blive voldsomt syg eller trives dårligt. Omvendt kan en anden have mange symptomer, men i mildere grad.

Medicin og bivirkninger

En gruppe på seks af børnene får eller har fået forskellige slags medicin. Ikke alle med Sotos' syndrom har brug for medicin, mens andre har. Typisk er det medicin, som skal dæmpe epileptiske anfald eller virke beroligende. Blandt de præparater, som familierne nævner, er: Catapresan, Spirocort, Ritalin, Movicol og Aiomir. Nogle af disse præparater har bivirkninger. På spørgsmålet, om lægerne på noget tidspunkt har stoppet behandlingen pga. bivirkninger,

svarer én familie "ja". Om bivirkninger skriver de: "Kvalme og nedsat spytfunktion, hvilket medfører usunde drikkevaner med alt for meget cola".

Information om diagnosen

Generelt er behovet for information stort lige efter, at diagnosen er stillet, men besvarelserne viser, at informationen kan være svær at skaffe.

Typiske symptomer	Antal
Store fødder og hænder	26 krydser
Svære indlæringsproblemer	25 –
Typisk Sotos' syndrom udseende	23 –
Vekslende muskelspændinger	23 –
Taleproblemer	22 –
Lange arme	21 –
Platfodet	20 –
Svært ved at fastholde opmærksomhed	20 –
Høj og smal gane	19 –
Problemer med at spise	17 –
Skæve tænder	13 –
Ofte mellemørebetændelse	13 –
Lille søvnbehov og/eller hyperaktiv	12 –
Aggressiv og destruktiv adfærd	11 –
Motorisk urolige	11 –
Manglende tænder	10 –
Andet*	10 –
Høreproblemer	7 –
Lungeproblemer	6 –
Skoliose	6 –
Kramper især ved feber	5 –
Epilepsi	4 –
Tidlig kønsmodning	4 –
Misdannelse i urinveje	1 –
Hjertefejl	1 –

* Andet dækker bl.a. svært ved at holde sig tør om natten, overvægtig, kronisk forstoppelse, hyperflexibilitet, overbid og skelen.

Med sjældne diagnoser er det ofte svært for forældrene at finde den information, de har brug for. Hver femte af de adspurgte føler ikke, at de har haft tilstrækkelig adgang til den fornødne information.

Næsten to tredjedele svarer, at de har modtaget nogen, men utilstrækkelig information, og fem svarer, at de fik den information, de havde behov for. En væsentlig del af informationen kom ikke overraskende fra hospitalerne. 16 (af 21) markerer, at de fik information af hospitalet. Resten har fået information om diagnosen fra bl.a. internettet, Landsforeningen for Sotos Syndrom og Center for Små Handicapgrupper.

Informationsbehov om mange forhold

Det er næppe overraskende, at så godt som alle familierne havde et stort behov for information om alt tænkeligt med relation til diagnosen på det tidspunkt, diagnosen blev stillet. I spørgeskemaet er der listet 11 emner: Viden om prognosen for Sotos' syndrom – Fremtidsudsigterne for dette handicap – Information om, hvordan handicappet håndteres i dagligdagen – Information om fosterdiagnostik – Familiens sociale rettigheder – Mulighederne for behandling – Praktiske hjælpemuligheder – Viden om arvegangen – Information om krisehjælp – Kontaktfamilier i nærområdet – Og ikke mindst viden om en patientforening. Et emne skiller sig i besvarelsene lidt ud fra de andre ved, at alle på nær en enten har et stort eller noget behov for information om prognosen. Derudover havde knap tre fjerdedele stort behov for information om sociale rettigheder og om praktiske hjælpemidler. Over halvdelen havde stort behov i forhold til håndtering i dagligdagen, behand-

lingsmuligheder og skolegangen. Derefter kommer information om en patientforening. Omvendt er der færre med stort behov, når det gælder fosterdiagnostik, kontaktfamilier i nærområdet, arvegang og krisehjælp.

Kontakt til Sotosforeningen

Afslutningsvis er familierne i denne del af spørgeskemaet blevet bedt om at svare på, hvor lang tid der gik fra de fik diagnosen, til de kom i kontakt med Landsforeningen for Sotos Syndrom. Næsten halvdelen af familierne var i kontakt med foreningen allerede efter otte uger. Resten af de 25, som svarer, markerer alt mellem et halvt år og op til otte år, eller at diagnosen blev stillet væsentligt før foreningen blev stiftet. Én familie er ikke medlem af foreningen.

Det, de medvirkende vægter højest i landsforeningen, er erfaringsudveksling. Der er også mange, som værdsætter foreningen for det sociale samvær og rådgivningen. Lidt færre markerer arrangementer med fx oplægsholdere. Enkelte skriver, at en fordel ved foreningen er, at Sotos børn og unge kan mødes. Når de medvirkende bliver spurgt, om de savner noget i foreningen for Sotos' syndrom, svarer ni familier "ja". Som eksempler skriver de bl.a.: "Endnu mere erfaringsudveksling end i dag, evt. med kontaktfamilie det første år", "Vi vil gerne have, at der ikke er så lang tid mellem, at vi ser hinanden", "Mere info om hverdagsagtige ting, fx hvor man køber sko til små piger med kæmpe fødder", "Større viden om deres voksenalder, muligheder og begrænsninger", "Jeg ønsker artikler om syndromet tilsendt samt løbende opdatering og nyheder" og "at emner vægtes forskelligt i forhold til børn og unge, altså i forhold til deres alder og udvikling".

KAPITEL 3:

Kontakt til sociale myndigheder og pædagogiske institutioner

”Enten har man en diagnose, eller også har man ikke nogen. Hvis man ikke har nogen diagnose, er man på herrens mark. Hvis man har en diagnose, så er det næsten lige meget, hvad det er, så går man ind i sociallovgivningen og falder i hak med de ting, der er beskrevet.”

Fra gruppeinterview med forældre

Citatet er fra en af deltagerne i gruppeinterviewet og illustrerer betydningen af at have en diagnose, når der er tale om et sjældent handicap. Men som følge af det ofte ringe kendskab til diagnosen kan der, på trods af at diagnosen er stillet, alligevel opstå særlige problemer i forhold til de myndigheder, som skal bevilge sociale ydelser på baggrund af en konkret vurdering af barnets behov. Det vil dette kapitel beskæftige sig nærmere med.

Information om sociale rettigheder

Forældre til et barn med Sotos' syndrom er berettiget til støtte efter sociallovgivningen. Af spørgeskemaerne fremgår det, at familierne modtager en række forskellige ydelser. Især drejer det sig om: økonomisk støtte til merudgifter, compensation for tabt arbejdsfortjeneste og hjælpemidler efter Lov om

social service. Ifølge Lov om social service¹ er det kommunernes opgave at rådgive forældrene. Det kan man læse i lovens § 5 om rådgivning, hvor der står: ”Kommunen er forpligtet til ved opsøgende arbejde at tilbyde denne rådgivning til enhver, som på grund af særlige forhold må antages at have behov for det”. En vigtig forudsætning for at kommunerne kan rådgive er, at kommunerne bliver informeret, når et barn med handicap bliver født.

For at undersøge, hvor hurtigt forældrene blev opmærksomme på deres ret til rådgivning og støtte, blev forældrene bedt om at skrive, hvor mange måneder, der gik, fra de var klar over at deres barn havde et handicap, til de fik information om deres ret til compensation for merudgifter. Besvarelserne viser, at halvdelen (ni af de 18 som har svaret) blev informeret inden for de første tre måneder. Næsten tre fjerdedele blev informeret inden for et år. De sidste blev først informeret mellem to og fire år efter, at familierne blev klar over, at de havde et handicappet barn. Det er positivt, at knap halvdelen får hurtigt besked, men det virker omvendt ganske urimeligt, at så mange får sen besked om vigtige rettigheder.

¹ Spørgeskemaet er udsendt i december 2006 og henviser derfor til Lov om social service fra før 1. jan. 2007. Lov om social service er blevet revideret i forbindelse med kommunalreformen, og paragrafferne har i den forbindelse fået nye numre. §5 svarer til §11 i den reviderede udgave.

På spørgsmålet om, hvem der gav forældrene den første information om retten til støtte fra det offentlige, nævner forældrene virkelig mange forskellige kilder til denne viden. Flest nævner den lokale socialforvaltning (fem). Næst efter socialforvaltningen nævnes hospitalet (fire), hvor enten en socialrådgiver ansat på hospitalet, læger eller personale fra hospitalets afdelinger har bidraget med information. De resterende nævner en række forskellige kilder til information, som fx foredragsholder i patientforeningen eller andre fra foreningen (Landsforeningen for Sotos' syndrom), venner og bekendte, småbørnsvejleder, børnehaven, det lokale amt, synskon-sulent og mødrehjælpen – og i et tilfælde fandt forældrene selv frem til oplysningerne.

Ikke tilstrækkelig information

Det næste spørgsmål er så, om informationen, som familierne modtager, er tilstrækkelig. Desværre tyder svarene på, at den ikke er det. Der er ikke særlig mange af forældrene som synes, at de er blevet godt informeret om deres sociale rettigheder. Et overvældende flertal på næsten tre fjerdedele (18 af de 25, der svarer) mener ikke, at de blev informeret godt nok. I spørgeskemaerne forekommer der flere kommentarer om problemet. De skriver bl.a.: "Blev afvist med en kommentar om, at alle ikke bare kan komme og kræve", "Krisehjælp mangler til hele familien og særligt vores tre andre børn" eller "Har brugt foreningen meget til at få info om vores rettigheder". Der er også kommentarer fra mindretallet: "Vi havde en god socialrådgiver" eller "Fik bevilget kørselsgodtgørelse og bleer". I gruppeinterviewet kommer en mor med følgende kommentar:

"Når vi er kommet og bedt om et møde eller noget hjælp, så har vi fået det. De har fulgt reglerne, så de har ikke obstrueret det, sparet eller trukket i langdrag. Men de har heller ikke gået ud og været aktive og gået ind og hjælpe os eller været opsøgende"

På samme måde mener 18 (af 24) forældre heller ikke, at de er informeret godt nok om øvrige offentlige tilbud og muligheder. Forældrene begrundet det bl.a. med manglende information om: "Aflastningsweekend med andre handicappede børn, handiidræt, handicapridning etc."

Med så overvældende en utilfredshed med informationsniveauet om rettigheder i forhold til den sociale lovgivning er det næppe overraskende, at stort set alle familier (22 ud af 25) har søgt information fra andre end deres sagsbehandler. Flertallet af disse familier markerer, at de selv søgte information for at kunne være med til at finde løsninger. De fleste familier (14) mener også, at de fik for lidt information af deres sagsbehandler.

De fleste (ni ud af 10) har søgt information fra andre forældre i samme situation. Et stort flertal har også søgt information gennem Landsforeningen for Sotos' Syndrom og internettet. Lidt færre (ni) har læst bøger om rettigheder ifølge den sociale lovgivning. En mindre gruppe har søgt information hos amtslige rådgivninger (seks) og hos Center for Små Handicapgrupper (syv). Det er ikke overraskende, at familierne bl.a. hjælper hinanden gennem foreningen eller via andre kanaler (fx internettet). Det er ofte nødvendigt for pårørende til børn med sjældne handicap, fordi kommunerne ikke har mange erfaringer, og forældrene derfor med fordel kan trække på hinandens erfaringer. I den forbindelse er det naturligt for forældre at

diskutere erfaringerne med deres kontakt til kommunen med andre. I en kommentar skriver en af familierne: "Nogle socialrådgivere ved ikke, hvad vi har brug for/er berettiget til som handicapfamilie. Har derfor søgt info andre steder, fx andre familier i foreningen".

I spørgeskemaet er nævnt en række sociale ydelser, og familierne er blevet bedt om at markere, hvilke af disse ydelser, de enten har modtaget eller stadig modtager. Som nævnt tidligere modtager et stort flertal en eller flere af følgende ydelser: økonomisk støtte til merudgifter, kompensation for tabt arbejdsfortjeneste, aflastning og hjælpemidler. Kort sagt gives der ofte økonomisk støtte til det, man kalder merudgifter, altså de forøgede udgifter, som følger af at have et handicappet barn. Det har 21 børn modtaget, og tre over 18 år modtager også økonomisk støtte til merudgifter. Kommunen kan efter Lov om social service yde kompensation for tabt arbejdsfortjeneste. Kompensation for tabt arbejdsfortjeneste kan være nødvendigt at yde, hvis en af forældrene er nødt til at passe barnet i en periode ud over barselsorloven og eventuelt i senere perioder i løbet af barnets opvækst. Også i forbindelse med undersøgelser og sygehusindlæggelser kan der søges om dækning af tabt arbejdsfortjeneste. Aflastning er et tilbud, hvor det handicappede barn enten kan blive passet i hjemmet af en person, som forældrene ansætter, eller fx kan komme på weekendophold på en aflastningsinstitution eller hos en aflastningsfamilie. Hjælpemidler dækker en lang række praktiske hjælpemidler, som kan hjælpe familien i hverdagen. De 14 familier, som har fået hjælpemidler, nævner bl.a., at de har fået bevilget støttehjul til cykel, tandem, specialpuslebord og -badekar,

ladcykel, træningsbold, specialseng, klapvogn, bestik, kørestol, stokke, gåstol og specialsko. Ydelserne bevilges kun til børn og unge under 18 år. Når den unge fylder 18 år, skal de sociale ydelser vurderes ud fra lovgivningen for voksne handicappede.

De øvrige ydelser, der er oplistet, har færre modtaget. Det gælder bl.a. praktisk personlig hjælp, støttepersoner, rengøringshjælp, støtte til psykologtimer og handicapbil. Ingen har modtaget hjælp i forbindelse med adfærdsproblemer.

I forbindelse med tildelingen af sociale ydelser har knap hver femte af familierne oplevet problemer med at få afklaret, om de var berettigede til ydelserne. Det kan fx være problemer med at afgøre, hvor stor en ydelse bør være, eller om familien overhovedet er berettiget til en ydelse. Af kommentarerne kan det ses, at en del har haft problemer med afklaring vedrørende støtte til psykologhjælp til barn og forældre, handicapridning, ledsager og/eller handicaphjælper og dækning af udgifter ved medlemssammenkomsterne.

Et flertal på 14 familier mener ikke, at det har haft betydning i denne sammenhæng, at Sotos' syndrom er en sjælden diagnose. Syv mener, at det har medført nogle problemer, mens tre mener, at det har skabt store problemer.

Kamp – men også løsninger

Forældrene oplever kontakten med kommunens socialforvaltning som præget af både samarbejde og kamp. Forældrene blev bedt om at vælge et eller flere blandt fire udsagn, som bedst beskriver deres samarbejde med deres socialrådgiver. Der er heldigvis ingen, som har følt, at de skulle bruge udsagnet

”du/I har overhovedet ikke fået de løsninger igennem, som du/I har ønsket”.

I deres kommentarer giver nogle af forældrene udtryk for deres frustrationer over samarbejdet med kommunen. Forældrene giver i spørgeskemaet en række kommentarer, som bl.a. denne: ”Det er en svær kamp med de sociale myndigheder. Selv i dag må jeg kæmpe for selv de mindste ting”. Mellem kommentarerne kan man dog også finde mere positive kommentarer. En familie skriver, at deres ”super” socialrådgiver har været meget hjælpsom. Flest forældre (16) har sat kryds ved udsagnet ”sagsbehandlere har samarbejdet med jer om at løse problemerne”. 11 familier markerer ”det har været en kamp mod systemet at få gennemført de løsninger, I har ønsket” og 15 har markeret ”I har selv måttet finde frem til de fleste af de løsninger, som I har fået igennem”. Familierne oplever altså alt lige fra samarbejde til kamp, og ofte må forældrene selv yde den væsentligste indsats.

Det er måske ikke helt overraskende, at der i kortlægningens spørgeskemaundersøgelse er et sammenfald mellem tre af dem, som har oplevet problemer med afklaring af ydelser efter den sociale lovgivning og dem, som har oplevet samarbejdet med kommunen som en kamp.

Lovens ord om koordinering

Et andet centralt element i kommunernes tilbud til familier med handicappede børn (under 18 år) er kommunernes forpligtelse til at sikre en koordination mellem de forskellige fagpersoner, som er involveret i forløbet. Omkring koordinering står der i

Lov om Social Service § 37 a², at ”For at tilgodese børn og unge med behov for særlig støtte opretter kommunen en tværfaglig gruppe, der skal sikre, at støtten ydes tidligt og sammenhængende, og at der i tilstrækkeligt omfang formidles kontakt til lægelig, social, pædagogisk, psykologisk og anden sagkundskab”.

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

Hver femte savner koordinering

Når forældrene bliver spurgt, om de synes, at de offentlige myndigheder har koordineret indsatsen, vælger kun tre af 26 at svare ja. En stor gruppe (18 af 26) mener, at det offentlige har koordineret i nogen grad i deres tilfælde. De sidste fem eller knap hver femte af de 26, som svarer, mener til gengæld ikke, at der er blevet gennemført en koordination i deres tilfælde.

Kortlægningens spørgeskemaundersøgelse viser altså, at koordineringen generelt ikke er tilfredsstillende for alle forældrene. De fleste familier har ikke deltaget i såkaldte koordineringsmøder, hvor alle (eller de fleste) af de involverede fagpersoner har været samlet. 11 af de 26, som svarer, har været med til sådanne møder. I nogle tilfælde er der blevet indkaldt til møderne på initiativ fra forældrene og i nogle på initiativ fra fagpersonale.

² Jf. tidligere fodnote om revidering af Lov om social service. Paragraf §37a svarer i dag til §49

18 familier (eller mere end to tredjedele) føler selv, at de har måttet tage initiativ til en bedre koordination. Ni skriver, at de til tider selv må tage initiativ, mens ni mener, de gør det ofte. En skriver følgende forklaring: "Reelt har der ikke været en koordinering. Vi har selv sendt papir etc. til andre myndigheder. Det er for dårligt og fungerer slet ikke". Flest forældre føler, de selv skal koordinere, fordi der ikke er andre, som tager ansvar. Fem overtager dog også selv styringen, fordi de synes, de kan gøre det bedre, end hvis andre, fx deres sagsbehandlere, skal stå for koordineringen.

Næst efter forældrene selv er det personalet i daginstitutionerne og på skolerne, som i de fleste tilfælde har taget initiativet til koordineringen. Det har 11 familier oplevet. Kun otte familier har oplevet, at deres sagsbehandler har stået for koordineringen. To familier nævner hospitalet, og enkelte nævner fx psykolog, amtet, speciallæge og familien, som dem, der tog mest initiativ.

Skift af sagsbehandler

Halvdelen af familierne har oplevet skift af sagsbehandler, og det kan i nogle tilfælde give problemer i forholdet til kommunen. Kun i ét tilfælde er det gået gnidningsfrit. De resterende er delt mellem to grupper, som henholdsvis har oplevet nogle (fire) eller mange problemer (seks) i forbindelse med skiftet. Blandt de forældre, som har oplevet problemer, kan man læse følgende forklaringer: "De satte sig ikke ind i sagen og viste ingen interesse for handicappet og søgte aldrig info om syndromet", "Ved skift starter vi forfra hver gang" eller "Stor udskiftning af personale. Fem forskellige sagsbehandlere på to år". En mor fortæller

også i gruppeinterviewet om problemerne med mange skift:

"Jeg synes det var hårdt, fordi man hele tiden skulle ringe, ringe, ringe og ringe. Jeg tror ikke, jeg overdriver, hvis jeg nogle uger ringede 60 gange uden at få fat i nogen, og de ringede ikke tilbage. Der var ingen tvivl om, at min kommune var rigtigt, rigtigt hårdt presset, og det har de været siden. Vi har skiftet sagsbehandler nu for femte gang. Vi har lige fået sagsbehandler nr. 6, og der er flere af dem, vi slet ikke har mødt. Det er jo desværre ikke sådan, at den forrige sagsbehandler sætter den nye sagsbehandler ind i det"

Hver fjerde familie har oplevet problemer i samarbejdet amt og kommune imellem. Problemerne drejer sig typisk om forskellige fortolkninger af reglerne, eller at amt og kommune har været uenige om betaling af fx aflastning og talepædagog.

Manglende kendskab til diagnosen

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

Tre femtedele har oplevet problemer pga. manglende kendskab. Blandt dem, som oplever problemer, er der flest, syv af 26, som fremhæver de sociale myndigheders manglende kendskab til syndromet. Der er ligeledes syv, som savner bedre kendskab til diagnosen på hospitalerne. Ud af de 19 familier, hvor barnet har modtaget fysioterapi, nævner fem mangel på kendskab hos fysioterapeuterne, ud af de 20 familier, der

har været til talepædagog, har tre familier oplevet manglende kendskab fra talepædagogernes side. Seks familier har også oplevet manglende kendskab til diagnosen i deres barns institution. Enkelte nævner også skolen, efterskolen og skolefritidsordningen. Blandt kommentarerne kan man bl.a. læse om de sociale myndigheders manglende kendskab: "Sagsbehandlere synes ikke, det er nødvendigt at sætte sig ind i diagnosen og kan ikke forstå vores problemer". Andre skriver: "De kender ikke syndromet, og det har været vanskeligt at vurdere, om dette syndrom har været direkte årsag til de psykiatriske problemer" eller "Fordi børn med Sotos er så store, at alle tror, man er en pylremor. Beskrivelserne af Sotos er ikke uddybende nok, de siger ikke noget om, hvordan de er inden i". I gruppeinterviewet med forældrene til voksne med Sotos' syndrom fortæller en mor følgende historie om manglende kendskab til diagnosen:

"Så er det sådan med hensyn til spørgsmålene omkring briller, hvor nogle får støtte til briller, og vi ikke har fået, og hvor det er tydeligt, at sagsbehandlerne så betjener sig af det tilgængelige materiale, og det er sådan lidt vilkårligt, hvad det så er. Man tager det for gode varer, hvis det nu er beskrevet, at der ikke er problemer med synet hos Sotos børn, så er det klart, man ikke kan få bevilget briller. Men det er i hvert fald rigtig rart i forhold til kommune og sagsbehandler, at der er så stor en fond af viden, som er tilgængelig."

Forældres kontakt til myndigheder

Forældrene er også blevet bedt om at redegøre for frekvensen af deres kontakt til

forskellige offentlige myndigheder. Dette er gjort for at skabe et overblik og ikke som led i en bedømmelse af de offentlige myndigheder. Overordnet viser det sig, at det er specialskoler og -institutioner, socialforvaltningen, praktiserende læger samt fysio- og ergoterapeuter, forældrene har mest kontakt til. Generelt er der mindre kontakt til Pædagogisk Psykologisk Rådgivning, skolepsykologer, talepædagoger, amtslige specialkonsulenter og hjælpemiddelcentraler. 15 af de 24 familier, som svarer, har kontakt med specialskoler og -institutioner hver måned. Seks er i månedlig kontakt med fysio- og ergoterapeuter, og tre familier er i kontakt med deres socialforvaltning hver måned. Kortlægningens spørgeskemaundersøgelse viser, at fem familier, som er i jævnlig kontakt med deres socialforvaltning, samtidig er den gruppe, der oplever problemer med afklaring af berettigelsen af bestemte ydelser. Der er således en lille tendens til, at familier med afklaringsproblemer oftere er i kontakt med socialforvaltningen.

Pædagogisk rådgivning

I kortlægningens spørgeskemaundersøgelse er der blevet spurgt, om familierne har fået relevant rådgivning om pædagogiske tilbud. Spørgsmålet er medtaget for at vurdere, om forældre til børn med sjældne handicap modtager relevant rådgivning, når de skal have deres børn i daginstitution. I forlængelse heraf er der også spurgt til, om rådgivningen var målrettet de særlige problemstillinger, som gør sig gældende for børn med Sotos' syndrom. Kun lidt under halvdelen af familierne mener, de har modtaget rådgivning. Rådgivningen er bl.a. kommet fra kommunen, en psykolog,

en sundhedsplejerske eller en specialinstitution. Forskellen på hvem, der har modtaget rådgivning, og hvem som ikke har, skyldes ikke barnets alder – altså om rådgivning er blevet bedre eller dårligere med årene. Der er en ligelig fordeling på alder. Blandt disse 12 familier mener flertallet på otte, at rådgivningen har været helt eller delvis målrettet diagnosen. Forældrene skriver, at det fx kan være i forhold til det manglende sprog eller til støttepædagog. Et forældrepar skriver dog også: "Men der er stadig tvivl om, hvad der er det rigtige tilbud".

De sidste fire mener omvendt ikke, at der var taget højde for diagnosen i rådgivningen.

I tabellen ses, hvordan børnene i førskolealderen fordeler sig på pasningsmuligheder (bemærk at der kan være sat flere krydser for hvert barn).

De fleste forældre (14) mener, det var svært at finde et pasningstilbud til deres børn.

11 fandt omvendt, at det ikke var svært at finde det rette tilbud. En kommentar fra en familie, der ikke havde problemer, lød: "Kommunen har en specialinstitution og vi var enige om at han passede ind der". Blandt de 14, som havde problemer med at finde et egnet tilbud, kan man læse følgende: "Vi vidste ikke, hvem der kunne hjælpe med at finde de rigtige tilbud",

"Sotosbørn har brug for meget voksenkontakt, og almindelige institutioner kan ikke klare opgaven. Det er også et problem, at specialinstitutionerne kan være beregnet til meget svage børn uden sprog og eller kørestolsbrugere" eller "Ingen vidste noget om Sotos' syndrom"

Der er ligeledes spurgt til, hvilken habilitering der er blevet tilbudt børnene. Der er blevet spurgt til fysio- og ergoterapi og støtte fra en talepædagog. 19 børn har modtaget eller modtager fysioterapi. Det svarer til knap tre fjerdedele. Der er 20 børn, som har fået eller får støtte fra en talepædagog. Ergoterapi er lidt mere udbredt. Det har ni børn fået. Syv familier har derudover markeret, at de har benyttet sig af andre aktiviteter, som fx ride-, musik- og svømmeterapi. I en familie har barnet ikke modtaget nogen af de overstående tilbud.

Familierne er også blevet bedt om at vurdere, om disse tilbud er tilstrækkelige for deres børn, og her svarer ni nej. 16 familier mener derimod, at deres børn har fået et tilbud, som er helt eller delvist tilstrækkeligt. Blandt dem, som svarer nej, skriver en: "Han kunne have brugt meget mere".

11 familier bruger enten tegn til tale eller andre kommunikationsfremmende tekniker

Pasning	
Passet i hjemmet af den ene af forældrene	6 krydser
Passet i dagpleje	11 –
Passet i en almindelig institution (heraf har 18 modtaget støttetimer, seks har fået praktisk støtte og 12 har fået pædagogisk støtte)	20 –
Basisgruppe i en almindelig institution	4 –
Specialinstitution	8 –
Andre steder: Passet i udenlandsk børnehave og aflastningsinstitution	2 –

i deres kommunikation med barnet. Ifølge kommentarerne er det primært tegn til tale og digitalt kamera, som forældrene bruger. under halvdelen af familierne mener, de har modtaget rådgivning. Rådgivningen er bl.a. kommet fra kommunen, en psykolog, en sundhedsplejerske eller en specialinstitution. Forskellen på hvem, der har modtaget rådgivning, og hvem som ikke har, skyldes ikke barnets alder – altså om rådgivning er blevet bedre eller dårligere med årene. Der er en ligelig fordeling på alder. Blandt disse 12 familier mener flertallet på otte, at rådgivningen har været helt eller delvis målrettet diagnosen. Forældrene skriver, at det fx kan være i forhold til det manglende sprog eller til støttepædagog. Et forældrepar skriver dog også: "Men der er stadig tvivl om, hvad der er det rigtige tilbud".

De sidste fire mener omvendt ikke, at der var taget højde for diagnosen i rådgivningen.

I tabellen ses, hvordan børnene i førskolealderen fordeler sig på pasningsmuligheder (bemærk at der kan være sat flere krydser for hvert barn).

De fleste forældre (14) mener, det var svært at finde et pasningstilbud til deres børn. 11 fandt omvendt, at det ikke var svært at finde det rette tilbud. En kommentar fra en familie, der ikke havde problemer, lød: "Kommunen har en specialinstitution og vi var enige om at han passede ind der". Blandt de 14, som havde problemer med at finde et egnet tilbud, kan man læse følgende: "Vi vidste ikke, hvem der kunne

hjælpe med at finde de rigtige tilbud", "Sotosbørn har brug for meget voksenkontakt, og almindelige institutioner kan ikke klare opgaven. Det er også et problem, at specialinstitutionerne kan være beregnet til meget svage børn uden sprog og eller kørestolsbrugere" eller "Ingen vidste noget om Sotos' syndrom"

Der er ligeledes spurgt til, hvilken habilitering der er blevet tilbudt børnene. Der er blevet spurgt til fysio- og ergoterapi og støtte fra en talepædagog. 19 børn har modtaget eller modtager fysioterapi. Det svarer til knap tre fjerdedele. Der er 20 børn, som har fået eller får støtte fra en talepædagog. Ergoterapi er lidt mere udbredt. Det har ni børn fået. Syv familier har derudover markeret, at de har benyttet sig af andre aktiviteter, som fx ride-, musik- og svømmeterapi. I en familie har barnet ikke modtaget nogen af de overstående tilbud.

Familierne er også blevet bedt om at vurdere, om disse tilbud er tilstrækkelige for deres børn, og her svarer ni nej. 16 familier mener derimod, at deres børn har fået et tilbud, som er helt eller delvist tilstrækkeligt. Blandt dem, som svarer nej, skriver en: "Han kunne have brugt meget mere".

11 familier bruger enten tegn til tale eller andre kommunikationsfremmende tekniker i deres kommunikation med barnet. Ifølge kommentarerne er det primært tegn til tale og digitalt kamera, som forældrene bruger.

KAPITEL 4:

Behov for information

”Man skal stort set selv skaffe alle informationer.”

Kommentar fra et spørgeskema

Kommentaren ovenfor er til spørgsmålet om, hvor svært det er at skaffe information om Sotos' syndrom. I dette kapitel vil fokus være på behovet og mulighederne for at skaffe information om syndromet. Kapitlet skal gerne være med til at give indtryk af familiernes behov for information og den betydning, som information eller mangel på information har. Hvad end det gælder usikkerhed hos forældrene eller konkrete problemer, er information centralt. Det gælder også, at der skal være adgang til den ønskede information. Derfor er der i kortlægningens spørgeskemaundersøgelse blevet spurgt til behov for information.

Informationsbehov senere i livet

Hvor der tidligere blev spurgt til familiernes behov for information, da diagnosen blev givet, blev forældrene desuden bedt om at vurdere deres generelle behov for information i forhold til en række emner. Der er således også tale om informationsbehov, som opstår senere i livet. De har selvfølgelig svaret ud fra deres nuværende situation, og det skal således bemærkes, at besvarelserne vil reflektere de forskellige faser i livet med Sotos' syndrom (antal besvarelser – n=26). Se tabellen s. 23.

En iøjnefaldende observation, når man kigger på tabellen, er, at der stort set er et flertal med et ”stort behov” ved næsten alle emnerne. Der er således et stort informationsbehov blandt forældrene til børn med Sotos' syndrom. Mest markant er manglen på viden om beskæftigelse efter skole/uddannelse og derefter fritidsaktiviteter og prognosen. Modsat er der færre, som udtrykker stort behov for information om mulighederne i forbindelse med psykologisk bistand og om Sotos' syndrom i samspillet med den øvrige familie.

Generelt er der stort behov for at kende muligheder for aktiviteter i hverdagen og fremtidsmulighederne. Mange efterspørger viden om skolen og uddannelsen. Det tyder på, at forældrene savner svar på, hvad deres børn vil kunne gøre efter skolen og i forbindelse med uddannelsesmuligheder. På dette område er der også begrænsede erfaringer at trække på i foreningen på grund af de få voksne medlemmer med Sotos' syndrom. Når man ser på børnenes alder viser kortlægningen, at det netop er de forældre, som lige nu har disse problematikker inde på livet, der savner information.

Betydning for familiernes hverdag

For halvdelen af de deltagende i kortlægningens spørgeskemaundersøgelse har det uopfyldte informationsbehov efter egen opfattelse haft betydning for deres hverdag.

De mangler således viden til at bruge direkte i deres hverdag. Omvendt mener knap seks ud af ti, at de mangler information, som de generelt gerne vil have, men som ikke er af central betydning for dagligdagen. De forældre, som mener at manglende information har betydning for hverdagen, skriver bl.a., at manglen på information giver usikkerhed om fremtiden. Andre skriver, at "man tænker meget på fremtiden og har ingen svar" eller "Skaber tvivl og frustrationer."

Hvorvidt det er svært at skaffe den information, de efterspørger, er et emne, som forældrene ser lidt forskelligt på. Et flertal på 15 imod otte siger, at det er et problem. Der er en svag tendens til, at problemerne med at skaffe informationen er størst hos dem med de yngste børn. Det kan virke underligt, da man normalt må antage, at det er nemmere at skaffe information i dag end før. Dels fordi internettet giver gode muligheder for informationsøgning, og dels fordi der

Informationsbehov	Stort behov	Noget behov	Intet behov
Mulighederne for beskæftigelse efter skole/uddannelse	17	4	4
Mulighederne for fritidsaktiviteter	14	9	3
Prognosen for Sotos' syndrom	13	11	2
Mulighederne i forbindelse med uddannelse	14	7	4
Mulighederne i forbindelse med skole	14	5	6
Viden om personlig udvikling i skolen	13	6	6
Mulighederne for at danne netværk	12	9	4
Mulighederne for at flytte hjemmefra	12	5	8
Søskendeproblematik (ift. raske søskende)	12	5	8
Generel viden om Sotos' syndrom	10	13	3
Medicinsk behandling	11	6	9
Mulighederne i forbindelse med daginstitution	10	3	12
Håndtering af økonomisk situation efter 18 år	9	8	8
Mulighederne for psykologisk bistand	7	10	8
Håndtering af Sotos' syndrom ift. den øvrige familie	7	9	9

samles mere viden med tiden. Når forældrene til de yngste derfor finder det sværere at skaffe viden, kan det skyldes, at de efterspørger mere viden end forældrene gjorde tidligere. Spørgsmålet er, om det faktisk, at Sotos' syndrom er en sjælden sygdom, giver særlige problemer med at skaffe information. Når man spørger forældrene, svarer 14 af de 26, som har besvaret spørgsmålet, at det er en særlig forhindring. Som begrundelser kan man bl.a. læse i skemaerne, at "Jeg har ikke haft overskud til at rykke for hjælp og info", "Vi kan ikke finde info om voksne med Sotos" eller "Vi skal selv skaffe alle informationer. Der er ingen hjælp nogen steder". Nogle af dem, som ikke mener at Sotos' syndrom som et sjældent handicap er en særlig forhindring for at skaffe information, begrundes det fx således: "Vi ringer bare til foreningen, hvis der opstår problemer".

Alternativ behandling

I kortlægningens spørgeskemaundersøgelse er punktet omkring behov for viden om alternativ behandling gjort til et særligt fokuspunkt. Grunden til fokus på netop

dette emne er, at nogle med Sotos' syndrom bruger forskellige medicinske præparater. Ønsket var derfor at undersøge, hvilken interesse der var for alternativ behandling som et alternativ eller supplement til den traditionelle medicinske behandling. Lidt over en tredjedel har en form for behov for mere viden om alternativ behandling. To har et stort behov, og syv har noget behov. De, som ser et behov, er blevet bedt om at svare på baggrunden for deres behov. De fleste svarer enten, at deres behov skyldes manglende effekt af den traditionelle medicin (eller at de ikke har opnået de ønskede resultater med medicin) (4), eller at deres behov skyldes et ønske om at finde en alternativ behandling frem for den traditionelle behandling (2). De ønsker at bruge færre medicinprodukter. En familie begrundes deres behov for viden om alternativ behandling med et behov for et alternativ, som kan hjælpe med koncentrationsevnen, eller som familien selv skriver: "Håndtering af barnets trivsel – særligt koncentrationsproblemer [gennem alternative metoder, red.]".

KAPITEL 5:

Påvirkning af hverdagen og familien

”Den der moderbinding, man kan simpelt hen ikke føle sig fri, næsten uanset om de er der eller ej.”

Fra gruppeinterview med forældre

Ovenstående citat stammer fra forældrein-terviewet og går igen flere gange. Mange af forældrene fortæller, at deres børn søger voksenkontakt og især gerne har en moderbinding, som betyder, at de gerne vil være tæt på deres mødre. Citatet er taget med for at vise de store udfordringer, hverdagen kan byde på, når man har et barn med Sotos' syndrom. Dette kapitel vil beskæftige sig nærmere med, hvordan Sotos' syndrom påvirker hverdagen. Herunder vil der være særligt fokus på søskende uden Sotos' syndrom, eventuelle påvirkninger af forældrenes arbejdssituation samt reaktioner hos venner og den øvrige familie.

At håndtere socialt samvær

Det første emne forældrene blev bedt om at vurdere var børnenes evne til at håndtere socialt samvær. Lige over hver tredje af forældrene mener, at deres børn klarer sig godt. Knap halvdelen, 12 af de 26, synes det går mindre godt. Til gengæld er der fem, som synes det går decideret dårligt. Det er klart, at når forældrene i overvejende grad synes, at deres børn klarer sig godt, så tager de deres børns handicap i betragtning. Det er socialt samvær set i forhold

til børnenes betingelser og næppe direkte sammenlignet med socialt samvær blandt mennesker uden Sotos' syndrom. Nogle af de forældre, som markerer 'mindre godt', skriver: "Han skal kende folk godt for at deltage i samværet, men er oftest tilskuer" og "Han forstår ikke det sociale samspil og er meget voksenkontaktsøgende". Nogle af de forældre, som synes deres børn klarer sig dårligt, begrundet det fx med: "Har svært ved at forstå en social situation. Hvad tænker og mener de andre etc. eller har ingen venner. Kender kun dem fra klassen". En forældre stiller spørgsmål ved, hvordan man kan vurdere det. Hun skriver: "Dårligt i mine øjne, men han virker rimeligt tilfreds i sin lukkede verden".

At kontakte andre på en 'god' måde leder videre til næste spørgsmål. For nogle børn med Sotos' syndrom kan også overskride andre menneskers grænser enten ved at være hidsige og voldsomme eller ved at være meget kærlige over for fremmede. Ti forældre (eller lidt under en tredjedel) svarer, at deres børn ofte eller engang imellem ikke forstår disse grænser og derfor overskrider dem. Nogle af de ord, som forældrene sætter på, er, "han går meget tæt på både psykisk og fysisk", "giver store knus og tror, alle imødekomme piger vil være hans kæreste" eller "bliver hurtigt vred og skælder ud". Andre fortæller om en dobbelthed hos deres børn: "Voldsomme knus

og kys. Ved vrede slår og sparker han". 16 af de deltagende børn/voksne overskrider ikke andres grænser.

En del børn med Sotos' syndrom bliver senere renlige end børn uden Sotos' syndrom. Hver femte familie svarer, at deres barn med Sotos' syndrom endnu ikke er renlig, og der er tale om to små børn og tre i alderen mellem fem og 11 år. Blandt de øvrige er 13 blevet renlige mellem tre og fem års alderen. Af de sidste syv af de 25, som svarer, blev seks renlige mellem seks og ti år, og den sidste mellem 16 og 20 år. Den fjerdedel, som er renlige, er først blevet det i en alder mellem 6 og 20 år.

Der er andre ting, som i høj grad også er med til at påvirke hverdagen. I det følgende fortæller nogle af forældrene om hverdagsoplevelser, når man har et barn med Sotos' syndrom. En mor fortæller om problemer med at finde venner:

"Min datter går i en almindelig skole, men hun har svært ved at finde bedste venner. Hun har svært ved at have jævnaldrende kammerater. Hun går i en klub, hvor der er børnehaven nedenunder. De har fælles legeplads, og hun søger altid de små"

Samme mor fortæller, at hendes datter med Sotos' syndrom er meget styrende i hverdagen:

"Ja, hun er meget styrende, og selv om jeg står og siger, nu skal du stoppe, så kæfter hun op, og hun bliver ved, hun bliver ved. Først når jeg virkelig er helt deroppe og siger NU er det nok, og så slår hånden i bordet eller virkelig bliver gal og faktisk råber til hende, virker det. Jeg hader mig selv, når jeg gør det, fordi jeg jo godt ved, det er ikke det, man skal gøre. Men det gør jeg, jeg kan ikke stoppe hende."

Børn med Sotos' syndrom har generelt brug for en struktureret hverdag. En mor fortæller fx:

"Da min søn gik i børnehaven og skulle transporteres med taxa, måtte der ikke ske skift til anden chauffør. Jeg har måttet tage med taxaen til børnehaven, for at han ville køre med en vikar. Samtidig lægger han meget mærke til, om der er sket forandringer. Tidligere blev huset gennemgået for at se, om der var kommet nye møbler, billeder eller hvad det nu kunne være"

Samme dreng ønskede som voksen at gøre tingene på sin måde. Moderen fortæller:

"Som 19-årig trænede min søn i selv at køre med bus. Under bustræningen missede han ind imellem den bus, han skulle med. Han ringede hjem og spurgte, hvornår bussen kom. Vi spurgte, om vi ikke skulle hente ham, fordi der ville gå lang tid, inden den næste bus kom, men nej han skulle med bus hjem og svarede: Rolig mor, jeg skal nok komme hjem til jer."

Hverdagen bruger nogle børn med Sotos' syndrom på nogle af deres passioner, som nogle af dem bruger rigtig meget tid på. En mor fortæller:

"Han er meget glad for fx at være foran fjernsynet, hvor han spiller mundharmonika og optræder som Amin Jensen. Det er hans store passion, at han bare får lov til det, og han bruger oceaner af tid med det. Puslespil kan han også bruge, computer osv. kan han godt spille. Selvfølgelig vil han gerne have, at man skal være med til at stå og spille guitar eller et eller andet."

En anden mor fortæller om at have en pige med Sotos' syndrom:

"Jeg har en pige, og hun er ikke en, der har siddet meget foran fjernsynet. Hun kan

godt sidde og spille computerspil, og hun kan også godt lide at se fjernsyn, men hun søger andre ting. Der er en stor forskel, fordi min datter kan godt sætte sig og tegne, hun kan sidde og male i lang tid, hun kan sidde og lave noget med perler, eller også sidder hun og klipper, eller også går hun ud og leger med dem, der er yngre end hende selv. På den måde altså, og hun sidder ikke der i flere timer, så der har jeg ikke problemer med hende. Hun er aktiv, hun fiser og farer rundt også derhjemme"

Nogle forældre fortæller, at deres børn med Sotos' syndrom kan virke ældre, end de faktisk er. Det kan snyde andre til at tro, at de er uopdragne eller dårligt opdraget. Det kan gøre familier mere synlige, idet andre bemærker den måske barnlige adfærd. En far fortæller:

"Nu har vores søn ikke så synlige fejl, så man næsten ikke kan se det på ham, men vi kan mærke, at andre tænker, det er da utroligt, at den store dreng ikke kan opføre sig ordentligt. Så jeg synes, vi har forsøgt på at forklare og fortælle, hvordan vi har det og hvorfor, men det fiser altså ikke ind, og det er tilmed ens forældre, nu mine forældre, han er bare lidt sent på den, tag det nu roligt. Jeg synes, det er svært"

En mor supplerer:

"Vi har lige oplevet det på ferie, hvor vi godt kan mærke, at frem for at have almindelige børn med, så bliver der lagt mærke til vores søn. Selv om vi ikke selv synes, han ser så handicappet ud, så kan man godt mærke, at andre folk ser det. Han stjæler bare alt, hvad der er af tid fra sine søskende, altså det synes jeg, især nok når vi er på ferie. Man skal hele tiden tage hensyn til, hvordan vores søn opfører sig,

om vi kan gøre dit og dut og dat. Vi har også altid været vant til at gå i byen – både i biografen og Eksperimentariet, Planetariet, Tivoli og Bakken, men det er sådan noget, vi synes, det er der blevet lagt lidt låg på"

Påvirkning af søskende

Kun fire af børnene i kortlægningen er enebørn. Seks har yngre søskende, og andre 19 har ældre søskende. De fleste har én eller to søskende. To har tre søskende. Der er i undersøgelsen taget et spørgsmål med om, hvordan forældrene vurderer, at disse søskende uden Sotos' syndrom bliver eller er blevet påvirket af at have en handicappet bror eller søster. Hver femte af de forældre, som svarer, synes ikke, børnene bliver påvirket, mens det store flertal mener, at der sker en påvirkning. Når man kigger på kommentarerne til spørgeskemaet, går det igen, at en søster eller bror med Sotos' syndrom fylder meget i hverdagen. En forælder skriver, at "det handicappede barn fylder meget i hjemmet. Søskende føler ofte, at de i samvær med andre bliver stillet til ansvar for, hvad den handicappede gør" eller som en anden skriver om søskende, at "søskende har manglet tid med forældre og er modnet for hurtigt". Nogle forældre skriver også om, hvordan de mener deres børn uden Sotos' syndrom er blevet påvirket. En skriver: "Søster er tit flov over lillebror og siger tit fra til deltagelse i ting med ham". I gruppeinterviewene fortalte forældrene om deres øvrige børns reaktioner. En far fortalte:

"Nu har vi en pige, som er 17, og en på 13. De har nok også et eller andet sted haft svært ved at forstå, at han er anderledes. De siger, "hold nu op, det kan da ikke

passe, at han ikke kan lære noget". Nu har hun [den ældste, red.] været et år på efterskole, og det har faktisk hjulpet. Hun er bedre til at acceptere, efter hun er kommet hjem igen".

En mor fortæller denne historie om deres børn uden Sotos' syndrom:

"Vi mærker det mest ved, at vi ikke har så god tid til vores andre børn. Det er jo også derfor, vi har taget mod aflastning. Det er det, der har gjort, at vi er begyndt at leve igen. Før den tid levede vi altså ikke. Vi havde intet overskud til nogen af de andre. Selv om vi har en på 13 og en på 14, de kræver ikke så meget, men de kræver alligevel, at man er der og er forældre"

En anden mor fortæller en lignende historie:

"Vi besluttede os for aflastning til vores søn med Sotos' syndrom, da storebror på et tidspunkt spørger, om han skulle være hjemme juleaften, og da vi svarede, at det var han selvfølgelig, var reaktionen æv"

En anden mor fortæller lidt om, hvordan påvirkningen kan vise sig: "Jeg har en pige på 18, som i år har gået til psykolog, og det første, hun snakkede om med den psykolog, har hun fortalt, det var det forhold, at hun er i den familie med et barn, der fylder så meget, som han gør, hvor psykologen havde forklaret hende, jamen et barn, der er handicappet, fylder 75 %, og så er der 25 % til de andre børn, og sådan er det almindeligvis. Men det tænker jeg om vores store datter, at det har været svært for hende, hele vejen op at se på, at han altid fyldte så meget. På den måde er jeg sikker på, at hun psykisk er påvirket af det. Den måde, hun går ud i verden på nu, er i forhold til, at hun fylder ikke særlig meget.

Hun bider tingene i sig og sætter sig ikke igennem. Det hun har brug for nu med sine kammerater og venner er at kunne sætte sig igennem og markere sig, og det er faktisk svært for hende nu, og jeg er sikker på, at det har noget med den relation til sin handicappede bror at gøre"

Kortlægningens spørgeskemaundersøgelse viser også en sammenhæng mellem påvirkning af søskende og adfærd hos barnet med Sotos' syndrom, eller nærmere bestemt barnets tendens til at overskride andres grænser. Fx svarer syv mod blot en af familierne sammenfaldende 'ja' til, at søskende påvirkes og 'ja' til, at børnene med Sotos' syndrom ofte overskrider andres grænser. Jo mere grænseoverskridende barnet med Sotos' syndrom er, jo større tendens er der til, at det påvirker søskende negativt.

Påvirkning af forældrenes job og karrierer

I 17 af de 25 familier, som svarer, har man enten modtaget eller modtager stadig kompensation for tabt arbejdsfortjeneste. I én familie har begge forældre modtaget, men ellers er det i resten af familierne kun en, som modtager kompensation. Der er meget stor forskel på, hvor mange timer familierne har fået kompensation. Kompensation på 37 timer har to familier modtaget, men det svinger ellers mellem fire og 20 timer. Knap to tredjedele af familierne har dog kun modtaget 15 timer eller mindre. Kortlægningens spørgeskemaundersøgelse viser, at forældrene til de ældste børn ikke i samme grad har modtaget kompensation for tabt arbejdsfortjeneste, som forældrene til yngre børn. Med andre ord ydes der nu hyppigere

kompensation for tabt arbejdsfortjeneste end tidligere.

Knap to tredjedele af familierne svarer, at deres uddannelses- og arbejdssituation har forandret sig som følge af, at de har fået et handicappet barn. Af skemaerne fremgår det, at forældrenes situation i de fleste tilfælde drejer sig om orlov fra arbejdet eller ændrede arbejdstider. En skriver: "Jeg har ændret arbejdstider, så arbejdet var tilpasset skolegang og bus". En anden skriver: "Jeg har ændret arbejdstider og arbejdet på skift pga. meget sygdom de første ni leveår". En af de familier, som ikke har oplevet den store forandring, begrundet det med en "meget forstående arbejdsplads". I 14 af 26 hjem har børnene med Sotos' syndrom problemer med at sove. Otte familier med børn med søvnproblemer mener, at dette har påvirket arbejdslivet for forældrene, idet det fx har ført til flere sygedage og stress. En skriver: "I op til 2-3 mdr. ad gangen sover han kun 5 timer i døgnet og han virker ikke sløv eller træt". Andre skriver lignende kommentarer: "Vågner stadig 1-2 gange pr. nat", "Det har altid været meget svært at overgive sig til søvnen, og så står han tidligt op" eller "Har hele barndommen sovet ekstremt dårligt og sov først igennem ved otte års alderen".

Reaktionerne fra venner og familie

Børn med Sotos' syndrom fylder, som det fremgår af dette kapitel, meget i hverdagen. Derfor blev der i kortlægningens spørgeskemaundersøgelse spurgt, om der også bliver tid til at fastholde kontakten til venner og bekendte. Svarene viser, at det i mange familier har en betydning i forhold

til venner og bekendte, når man får et barn med Sotos' syndrom. Næsten halvdelen mener, det er blevet mere besværligt at fastholde kontakten. Blandt dem, som synes, det er blevet mere besværligt, mener tre familier, at det er fordi, de selv ikke har den samme tid og det samme overskud som tidligere. Andre tre familier mener, det hovedsagelig skyldes, at vennerne ikke har forståelse for situationen med et barn med Sotos' syndrom. Et flertal på seks mener, at det både er deres eget manglende overskud og vennernes manglende forståelse. Flere af forældrene begrundet deres svar. I et skema skriver forældrene: "Vores søn fylder meget fysisk og psykisk, og når vi er sammen med vores venner, kan han ikke bare lege med vennernes normale børn".

Kortlægningen viser en sammenhæng mellem de børn, der overskrider andres grænser, og dem som synes, det er sværere at holde på vennerne. Med andre ord har det en betydning i forhold til vennerne, når børnene er grænseoverskridende. Fire femtedele af dem, der har børn som er grænseoverskridende, har samtidig oplevet, at det er blevet mere besværligt med vennerne. Det samme gælder kun mindre end hver tredje af de familier, hvor børnene ikke er grænseoverskridende.

En ting er, om man opretholder vennekredsen, noget andet er, om forældrenes venner viser interesse for det handicappede barn og situationen omkring familien. Alle på nær to oplever, at i hvert tilfælde nogle af deres venner viser interesse. 14 af de 26 familier, som svarer, synes, at de fleste af vennerne viser interesse. Lidt færre (10) mener, at nogle af deres venner viser interesse, mens andre ikke har gjort det.

Blandt kommentarerne til dem, som synes, de fleste af vennerne har vist interesse, kan man bl.a. læse: "Spørger om udvikling og takling af ham, men har en tendens til at synes, at det ikke er så hårdt". Andre skriver: "Jeg ønsker kun venner, som har evnen til at forstå situationen omkring min søn" eller "De forstår, hvis vi er nødt til at sige nej til et eller andet, fordi det er for uoverskueligt".

Den øvrige familie

Forældrene er også blevet spurgt om den øvrige families reaktioner (med "øvrige familie" menes alle familiemedlemmer ud over forældre og søskende), og her har heldigvis meget få (5) markeret, at den øvrige familie har svært ved at tackle situationen. Et flertal på 11 af 26 mener til gengæld, at der er stor forståelse fra familien, og de sidste ti mener, at reaktionerne er blandede.

Som det gjorde sig gældende med vennerne, så er der også en sammenhæng mellem familiens forståelse og børnenes tendens til at være grænseoverskridende. Sammenhængen er ikke så tydelig, som når det gælder vennerne, men kortlægningen viser, at der er fire grænseoverskridende børn, hvis øvrige familie har haft svært ved at tackle dem. Jo mere grænseoverskridende, jo mere blandede er familiernes reaktioner. I de to grupperinterview blev familiernes reaktioner også diskuteret meget, og en mor fortæller bl.a. følgende:

"Min datters fars familie, som er næsten en generation ældre end min egen familie, har en kultur, hvor handicap er noget, der bare er langt, langt væk. De har bare aldrig forholdt sig til det. Der er ikke nogen af dem, der har bedt om at få lov til at læse,

hvad Sotos' syndrom går ud på, eller at få en aftens forklaring om, hvad det handler om. De får det i småbidder indimellem, og kan ikke rigtigt forholde sig til det billede, som min datter giver, når hun er ude"

Citatet viser, at også familiemedlemmerne skal gennem en erkendelsesfase. En anden mor fortæller om forskellige reaktioner i familierne:

"Min svigerfar startede med at sige, kunne det ikke have været undgået?, kunne vi ikke lige have fået det undersøgt?, så vi havde undgået det. Det eneste min svigermor fokuserer på er det der skæve hoved. I stedet for at sige, nej hvor er hun sød, ikke. Men altså så igen, familien på min side, de har simpelthen været helt vidunderlige, gode og interesserede. Jeg har aldrig nogen sinde fået et godt forhold til min svigerfamilie, og slet ikke efter det der i hvert fald. Det griber jo også forstyrrende ind i det, at de har orden i sagerne, og så kommer det der hoved ind. Det har jeg aldrig nogen sinde tilgivet dem for, og de beretter højt og flot om alle de her børnebørn undtagen lige min datter, fordi der er ikke noget at fortælle om hende".

En tredjedel af de deltagende svarer i spørgeskemaet, at familien ikke har passet barnet med Sotos' syndrom. En del giver begrundelser. En skriver fx: "Ingen i familien har tilbudt at passe mit barn. Det er for besværligt, og de forstår ikke problematikken" eller "P.t. ikke det store behov. Da der var , var det svært at få pasning". Hos ni af de deltagende bliver barnet med Sotos' syndrom passet i familien, men det sker sjældent. De sidste otte svarer, at det sker jævnligt.

KAPITEL 6:

Sociale netværk

“Han er ensom! Vi oplever bare ikke, at det er et problem for ham.”

Kommentar fra spørgeskemaet

Socialt netværk er i denne sammenhæng defineret som det at have personer omkring sig, som man kan hente støtte fra. Et stort flertal på 24 familier af de 26 mente, at deres barn med Sotos' syndrom har et godt socialt netværk. Antallet er lidt mindre end hver anden, når man spørger, om det samme gør sig gældende uden for den nærmeste familie.

Ensomhed

Når hver anden med Sotos' syndrom, ifølge forældrene, står uden netværk uden for den nærmeste familie, virker det nærliggende at se på, om også mulighederne for at finde venner og eventuelt ensomhed er et problem. Et flertal på 13 familier oplever, at deres børn har dårlige muligheder for at finde jævnaldrende venner. Otte mener deres børn klarer det med vennerne mindre godt. Forældrene giver flere forklaringer: “Vi tror det kan blive svært, fordi hans kammerater bor meget spredt”. Problematikken med at børnene bor spredt skyldes bl.a., at specialskolerne ofte samler børn fra et stort geografisk område, og børnene derfor ikke bor i et lokalområde. Andre forældre skriver: “På grund af de sociale vanskeligheder”, “Hun er meget tilbagetrukket og deltager

helst på afstand eller slet ikke”, “Han er ikke opsøgende og er umoden og er en stor dreng, der ikke bliver rummet af andre børn, hvis det er muligt at vælge fra” eller “Bliver ikke ret lang tid ad gangen, da han ikke forstår de sociale spilleregler”. Sammenholder man manglende netværk uden for familien og muligheden for at finde venner, er der en sammenhæng. Af de 13, som mangler netværk uden for familien, mener 11 forældre, at deres børn også er dårlige til at finde venner. Kun fem mener, deres børn er gode til at finde venner. Blandt disse fem forældre findes ifølge kommentarerne et meget lille barn, som forældrene derfor ikke mener har problemer, og nogle børn, som går på kostskole eller lignende og derfor har venner der.

Lige over en tredjedel (10 af 26) af dem, der besvarer dette spørgsmål, bekræfter, at ensomhed er et problem. Nogle forklaringer kan man finde i kommentarerne. En skriver om sit barns ensomhed: “Han foretrækker at spille playstation eller se fjernsyn alene, for så bliver han ikke udsat for krav, han ikke kan leve op til”. Af de andre kommentarer ses, at forældrene ofte ikke ser ensomhed som et problem. Børnene “er ikke særlig sociale” som et forældrepar skriver. Blandt dem, som svarer “nej”, kan man også læse følgende kommentar: “Ja, i forhold til jævnaldrende og nej i forhold til voksne. Nu bor han på sin skole med 30 børn og unge, så der er hele tiden kontakt med nogen. Men

hvis han boede herhjemme, ville svaret være ja, men jeg tror ikke han selv føler ensomheden". Børn med Sotos' syndrom kan ikke som andre børn lege med legekammerater, og ensomhed og/eller kedsomhed bliver derfor et spørgsmål om, hvordan man tolker dem. Er det et problem for dem eller ej?

Andres accept

Familierne og de voksne med Sotos' syndrom har på en skala fra 1 (mindst) til 5 (mest) vurderet, hvorledes de oplever, at andre end de nærmeste accepterer handicappet. Det viser sig, at der generelt er flest markeringer fra tre til fem (n=26).

De fleste, 21 af 26, vælger enten middel (3) eller højere, og markerer derfor middel

til mest accept. Af kommentarerne i spørgeskemaet kan man dog læse, at deltageres oplevelse af accepten er blandet. En svarer 3 og skriver, at "Normale børn vil ham ikke, voksne tolererer ham, familien elsker ham og venner accepterer ham". Følgende kommentar kan ses som et eksempel på en høj grad af accept: "Alle vi kender forstår og accepterer vores søn, som han er". I den modsatte ende skriver et forældrepar, som svarer "1": "Mange har troet, at min søn var uopdragen". Accept handler umiddelbart mest om forståelse og accept, og ikke så meget om at forstå handicappet. Eller, som et forældrepar skriver: "Vi tror ikke, de tænker det som et handicap, men at han er en sær og mærkelig dreng".

Accept	
5 – mest accept af handicappet	2 krydser
4	11 –
3	8 –
2	3 –
1 – mindst accept af handicappet	2 –

KAPITEL 7:

Skolegang

”Hun gik i helt normal folkeskole i 5 år, hvor det bare var helt galt. Der var ikke støtte nok, og når der var støtte, var den ikke kvalificeret nok. Hun kunne ikke fungere i en normal klasse. Så kom hun på en af amtets specialskoler, og det er fantastisk. Så jeg er bare helt klart af den overbevisning, at så længe man kan være i en specialforanstaltning, som tilgodeser ens behov, så er det bedre bare at sige, jeg er sgu handicappet og i forvejen uden for den almindelige hverdag, så lad mig blive der og have min livskvalitet her, frem for at prøve at blive proppet ind i noget, som skal se normalt ud, men som bare ikke er det.”

Fra gruppeinterview med forældre

Ovenstående citat illustrerer forældrenes overvejelser, om deres børn skal gå på en almindelig folkeskole eller i en specialklasse eller specialskole. I dette kapitel vil vi kigge lidt på folkeskoletiden for børn med Sotos' syndrom. Kapitlet vil bl.a. fokusere på, om det er let eller svært at finde et egnet tilbud til børnene, om overgangen fra børnehaven og om tilfredsheden med skolegangen.

Af de 20 medvirkende, som har gået eller går i skole, kan fordelingen på forskellige skoletilbud ses i tabellen (n=26).

Skemaet viser primært, at børn med Sotos' syndrom gør brug af et specialtilbud, enten på en specialskole eller i en specialklasse. Kortlægningens spørgeskemaundersøgelse viser, at hver tredje mener, det har været et problem at finde et egnet skoletilbud (det svarer 7 ud af de 21, som besvarer det spørgsmål). Når man kigger på kommentarerne, kan man se, at det ikke kun er forældrene, som har skullet finde et egnet tilbud: ”Kommunen kom i sidste øjeblik med en lokal løsning, så vores barn ikke skulle bruge flere timer dagligt på transport”, skriver en. En anden kommentar fra den tredjedel, som har haft problemer, lyder: ”En skolekonsulent mente, han skulle på DAMP skole, og jeg kunne ikke nægte.” Blandt dem, der svarer ingen problemer, kan man bl.a. læse følgende kommentar: ”Der var kun et tilbud. Ingen valgmulighed”. Når man læser kommentarerne og lytter til gruppeinterviewene, er det klart, at Sotos' syndrom er et handicap, som kræver noget specielt af skolen, som børnene skal

Specialskole	6
Folkeskole med specialklasse	9
Flere forskellige skoletilbud	5

gå i. Samtidig er børn med Sotos' syndrom så lille en gruppe, at det næsten er umuligt at lave specielle grupper kun med børn med Sotos' syndrom.

Overgangen fra dagsinstitution til skole

Når forældre bliver spurgt, hvordan overgangen fra dagsinstitution til skole bedst kunne beskrives, svarer lige over halvdelen, at det gik gnidningsfrit. Seks familier har oplevet små eller få problemer, mens kun 3 af de 19, som svarer, har oplevet store problemer. Selvom man arbejder med små tal, tyder det dog ikke på en direkte sammenhæng med den forrige problemstilling om at finde et skoletilbud. Fordelt på alder er der en jævn spredning på dem, som har oplevet problemer. Af spørgeskemakommentarerne kan man se, at nogle skoler tilsyneladende ikke helt forstår Sotos' syndrom. Et forældrepar skriver "Helt forkert skolevalg", og et andet forældrepar har en lignende kommentar: "Blev vurderet til at kunne mere end tilfældet var. Skolen var ikke interesseret i at hjælpe med læsningen".

En mor fortæller i gruppeinterviewet om overgangen for hendes datter med Sotos' syndrom:

"Min datter går i en specialklasse i en almindelig folkeskole. Jeg har været nede på skolen og aflevere pjecen fra foreningen. Min datter fik lavet en udredning fra børnepsykiatrisk afdeling, da hun har været 6-7 år, og den har jeg også ladet dem læse, netop fordi der står meget om hendes adfærd. Min datter har en meget speciel adfærd. Hun mangler en masse med grænser, hun bliver bare ved og ved og ved, og en eller anden dag så ramler det nok også med en eller anden, der ikke gider finde sig

i det, så hun får nogle på ørerne. Men jeg synes, det var vigtigt for lærerne også at forstå, at min datter ikke nødvendigvis er uartig, når hun reagerer, som hun gør. Hun har et forfærdeligt sprog, og hun har også haft nogle episoder, hvor hun har været oppe og diskutere".

Når der er få med store problemer, hænger det formentlig sammen med, at der også er få forældre, der mener, at det er et stort problem, at Sotos' syndrom er et sjældent handicap og ikke særlig kendt i skolen. At det er et stort problem mener 2 af de 19, som har svaret. Begge forældrepar har også blandt andet svaret, at overgangen gav store problemer. En skriver: "Der er ingen kasse at putte Sotosbørn ned i". Det andet par skriver noget lignende: "Ingen forståelse for problematikken".

Skoleforløbet

Forældrene er ligeledes blevet bedt om at vurdere barnets skoleforløb. Syv forældre markerer, at skoleforløbet har været eller er uden problemer. Noget tyder dog på, at det kan være en overordnet vurdering, fordi fire af disse forældrepar alligevel angiver et eller flere problemer. Samtidig har otte forældre svaret, at der blev taget passende hensyn til deres barn i skolen. Fem af disse melder også om et eller flere problemer. Koncentrationsbesvær er klart det problem, som flest forældre oplever. I alt 12 forældre har oplevet, at deres barn har koncentrationsbesvær i skolen. Andre problemer i skolen er også rimeligt almindelige for børn med Sotos' syndrom. Ni forældre synes, der har været manglende hensyntagen til deres børn i den daglige undervisning. Otte har oplevet problemer med mobning, og en af

disse forældre skriver: "Bliver ikke selv drillet, men er stærkt påvirket af andres drilleri". Otte savner, at skolen er eller var bedre til at tage hensyn til deres barns behov for struktur i hverdagen. Seks forældre klager over manglende eller utilstrækkelige fysioterapi- og/eller ergoterapitilbud eller støtte fra en talepædagog, som tilbydes i forbindelse med skolegang, og fire ser problemer i forbindelse med særlige aktiviteter, som fx skoleudflugter og koloniophold. Endelig er der to forældre, som oplever eller har oplevet problemer med for mange sygedage. I kommentarerne kan man læse om mange meget konkrete problemer, som fx denne forældre: "Det gik virkelig godt i børnehaveklassen, men herefter oplever jeg manglende hensyntagen, dialog, løsningsforslag i forhold til de problemer skolen nævner."

Kun to af forældrene mener, der var eller er aktiviteter i forbindelse med skolegangen, som deres barn er forhindret i at deltage i pga. Sotos' syndrom. Ifølge de to forældrepar er det fx cykling og bold-

spil, der kan være vanskeligt for barnet at deltage i. Når 18 familier ikke mener, der er aktiviteter, som deres børn er forhindret i at deltage i, skyldes det formentlig, at mange af børnene går i specialskole, hvor aktiviteterne i forvejen er tilpasset denne gruppe børn. Et forældrepar skriver i hvert fald: "Kan det samme som andre handicappede."

Eftermiddag efter skole

Forældrene er også blevet spurgt til eftermiddagstimerne efter skoletid. De fleste af børnene er eller har været tilknyttet en skolefritidsordning. De fleste i en skolefritidsordning i forbindelse med en specialskole (7 af de 20 som svarer). Otte har gået i andre skolefritidsordninger, enten på den lokale folkeskoles skolefritidsordning eller i en integreret skolefritidsordning. En har været hjemme efter skolen. Tre har været flere forskellige steder, bl.a. hjemme og i specialskolens skolefritidsordning. En har været hos en aflastningsfamilie.

KAPITEL 8:

Fritidsaktiviteter

”Jeg synes, det er utrolig svært at finde ud af, hvad man kan sætte ham til, og som han samtidig synes er spændende. Ofte hvis du foreslår noget, så siger han, nej det kan jeg ikke finde ud af. Så siger jeg, du skal prøve, og der skal du næsten være gal. Der skal godt nok presses på og skældes ud, når man skal prøve at få ham til det. Det er hårdt at blive ved med.”

Fra gruppeinterview med forældre

De fleste af børnene med Sotos' syndrom deltager i forskellige fritidsaktiviteter, men som citatet illustrerer, er der problemer med at få nogle af børnene motiveret til det.

Svømning er mest populær

Familierne har noteret de fritidsaktiviteter, deres børn deltager i, og svømning er den mest almindelige aktivitet. 11 går til svømning. Dernæst kommer ridning, som ti går til. Der er så et spring ned til de fire, som går til musik. Der er enkelte, som går til dans, boldspil, skydning, badminton, bowling og gymnastik. Blandt dem, som går til fritidsaktiviteter, er der 12, som går til en aktivitet, hvor man har tilgodeset deres handicap (typisk ville det kunne være et handicaphold). Blandt andet går ni af de ti, som går til ridning, på et hold, hvor deres handicap bliver tilgodeset. Det samme gælder otte af de 11, som går til svømning. Tilbage er der fire, som ikke deltager i nogen

fritidsaktiviteter. Alle fire er i skolealderen. Tre af dem, som ikke deltager i nogen fritidsaktiviteter, har problemer med at fastholde koncentrationen, og det kan måske være baggrunden for, at de ikke deltager.

Sotos' syndrom en hindring?

Et flertal af forældrene (16 af 22 som svarer) mener, at diagnosen Sotos' syndrom er en forhindring for at deltage i bestemte fritidsaktiviteter. Af kommentarerne ses både fysiske forhindringer og problemer med at indgå i større grupper. Nogle af forældrene, der tilhører flertallet, skriver, at der er forhindringer ved at ”Der er ingen fritidstilbud i vores nærmiljø vores barn kan deltage i på grund af sociale vanskeligheder”, ”Alt sport interesserer ham, men hans fysiske og psykiske formåen forhindrer det”, ”Vores barn vil være som alle andre, men kan ikke deltage i holdsport og er desuden meget stor og voldsom i forhold til jævnaldrende”. Transporten til fritidsaktiviteter kan også være et problem: ”Aktiviteter der kræver, at han skal transporteres over længere afstande”, eller som et andet forældrepar skriver: ”Gymnastik ikke noget tilbud til handicappede her i området”. Desværre er der ingen begrundelser fra de forældre, som ikke ser forhindringer.

Emnet blev også diskuteret i interviewet med forældrene til dem mellem 15 og 21 år. Flere gav her udtryk for, at der både

mangler tilbud, og også i nogle tilfælde vilje fra børnene. En mor fortæller:

”Jeg synes, det karakteristiske ved en gruppe af Sotos børnene er energiniveauet, altså at det fysiske energiniveau ikke er så specielt højt. Der er en gruppe af lidt tunge Sotos børn”

Samme mor fortæller, at børn med Sotos' syndrom også foretrækker lidt indesluttede og gentagende aktiviteter:

”For min datters vedkommende er det film, men det er også på sådan en nørdet måde. Hun kan huske alle replikkerne. Hvis hun falder over et eller andet, så bliver hun ved med at beskæftige sig med det. Hun så Titanic-filmen en million gange, og så gik hun på biblioteket og lånte bøger om Titanic, og så gik hun hjem og læste, og så lavede hun tegninger sådan minutløst med

ting og sager. Hvor vi andre måske synes, at der skulle være ordnet struktur omkring det, så ligger de tegninger og flyder overalt. Men hun er helst på sit værelse, hun gider ikke rigtig ud i selskab med os andre. Kun hvis hun skal se noget fjernsyn, hvor hun så også tit sidder med hovedtelefoner på, så hun er inde i sin egen verden. Eller også sidder hun ved computeren, og så har hun sådan nogle faste ting, som hun gør, hun laver sit stamtræ eller skriver sådan en historie, så begynder hun forfra halvtreds gange eller hundrede”

En anden mor supplerer: ”Man får dårlig samvittighed, fordi de sidder så meget på værelset. Men man gør dem jo ingen tjeneste ved at foretage en hel masse aktiviteter”.

KAPITEL 9:

Voksen med Sotos' syndrom

”Han bor på en kollegieform, hvor det handler om, at de skal lære at blive voksne.”

Kommentar fra et spørgeskema

Når det gælder voksne med Sotos' syndrom skal man huske, som det fremgik af indledningen, at kortlægningens data er baseret på forældrenes besvarelser af spørgeskemaer og et gruppeinterview med fire forældre. Derfor kan dette kapitel ikke give en beskrivelse af livet set med de voksne med Sotos' syndroms øjne. Forældrene er blevet bedt om at svare på faktuelle spørgsmål om fx tildeling af førtidspension og boform, samt om nogle mere principielle spørgsmål om valg, man skal tage, når ens barn bliver voksen og har Sotos' syndrom. Der mangler generelt erfaringer med at bo uden for hjemmet, efter man er fyldt 18 år. Det skyldes, som omtalt i indledningen, at der kun er seks personer over 18 år med i kortlægningen. Den ældste er født i 1985. Tre af dem over 18 år bor stadig hos deres forældre, en bor i beskyttet bolig, mens de sidste to bor enten på en institution eller i et andet botilbud (se skema i kapitel 1).

At finde et egnet botilbud er ifølge forældrene muligt. Alle fire forældrepar, som har erfaringer, svarer, at det ikke er et problem. ”Nej, formentlig fordi vi bor i en stor by”, skriver det ene forældrepar, mens et andet forældrepar skriver: ”Vi fik vores søn

skrevet op til botilbud, da han var fyldt 17 år – han er i dag 20. Ventetiden på daværende tidspunkt var ca. 4 år, hvilket ville passe med, at han kunne flytte hjemmefra efter endt ungdomsuddannelse, dvs. i juni 2008. Hvordan ventetiden er nu og om det i det hele taget er muligt at få det valgte botilbud om 1 år, ved vi ikke.” I alt har fire forældre erfaringer med botilbud og bofællesskaber. Når man beder dem sætte ord på deres erfaringer og på, om botilbuddet sikrer tilstrækkeligt udfordrende aktiviteter for de voksne med Sotos' syndrom, udtrykker de, at der er gode erfaringer. Fire af forældrene har gode erfaringer. En skriver, at ”De lærer at klare sig selv, lave mad vaske tøj etc.” eller ”De udvikler ham, så han bliver mere selvhjulpne samt får en masse oplevelser på ferieophold og festival etc.” En af forældrene fortæller i interviewet om overvejelserne:

”Det har været alle tiders. Jeg var lidt bange for, han kørte så meget, men der var ikke andre muligheder. Da han kom hjemmefra, kom han på en specialefterskole, hvor han var i 3 år. I dag er han i et botilbud i et kollektiv. Det er simpelt hen gået så nemt. Jeg har taget beslutninger om, hvor han skulle hen, men i det daglige har jeg ikke noget med det at gøre”.

Andre forældre til børn lige under 18 år fortæller om moderbindinger og mange konflikter med deres børn. En mor fortæller fx:

”Konflikterne kan virkelig få en til at rive håret af sig selv i afmagt. Vi tager dem ofte, og det er så opslidende. Jeg har for længst bestemt mig, at når hun bliver 18, så flytter hun hjemmefra. Jeg vil også mene, det er med til at udvikle hende mere og styrke hende i det sociale.”

Tre af de voksne er tilknyttet et beskyttet værksted. De øvrige ni er alle tilknyttet forskellige aktiviteter, som fx uddannelse, botræning på husholdningsskole eller på en efterskole. Fem af de seks voksne er på førtidspension efter de pensionsregler, som trådte i kraft 1. januar 2003, hvor man ganske kort fortalt kigger mere på, hvad den enkelte kan og ikke på, hvad den enkelte ikke kan. Samtidig er der kun en sats, og ikke tre satser som under de gamle regler. Der har kun i et tilfælde været problemer med at få tildelt førtidspension. Forældrene skriver: ”Et barn med Sotos snyder, man tror de kan mere end de kan.” Det er uklart hvad den sidste lever af.

Kommunikation med andre

Når det gælder de voksnes evne til at kommunikere med andre, er forældrenes vurderinger lidt delte. Der er tre svarmuligheder, 'godt', 'mindre godt' og 'dårligt'. Der er fire, der mener, deres barn klarer sig godt. To mener deres barn klarer sig mindre godt. Ingen svarer ”dårligt”. I kommentarerne kan man bl.a. læse følgende fra forældrene som svarer ”godt”: ”Han er åben og ikke bange for hvad andre tænker”, og en anden skriver: ”Stort ordforråd, men stammer desværre en del”. En som svarer ”mindre godt” skriver: ”Har svært ved at gøre sig forståelig pga. utydelig tale”.

Tarv og sociale rettigheder

De voksne med Sotos' syndrom har således brug for hjælp og støtte i dagligdagen. Forældrene er derfor blevet spurgt, om deres børns tarv bliver varetaget betryggende uden forældrenes indgriben. To af fem, som besvarer spørgsmålet, mener heldigvis, at der er styr på det. Herunder at deres søns eller datters sociale rettigheder bliver tilgodeset. Det er en positiv melding. To svarer nej, og en har sat kryds ved ”ved ikke”. De to som svarer nej har følgende begrundelser: ”Vi har måttet undersøge rettigheder selv” eller som en anden skriver: ”Ikke altid”.

Problemerne med den videre varetagelse af de voksnes tarv kan derfor lede nogle af forældrene til at blive væрге for deres børn. Det er der dog ingen, der har gjort, men et af de medvirkende forældrepar har overvejet at blive væрге for deres barn. Det er ikke en af de to, som har oplevet problemer med varetagelsen af deres børns tarv. Forældreparret skriver: ”Ja overvejet, men ikke gjort, men han skal altid have en økonomisk væрге”. De øvrige fem har end ikke overvejet det. Heller ikke de to, hvor der har været problemer med varetagelsen af deres børns tarv. En skriver: ”Der sker fortsat en udvikling, så han måske kan klare sig selv med hjælp”.

Seksualitet og prævention

Afslutningsvis blev forældrene bedt om at besvare spørgsmål om seksualitet og prævention. Emnet er svært, fordi det både handler om evne til at forstå følelser over for et andet menneske og om at forstå sex og seksualitet. Først blev forældrene spurgt om, hvilken relevans disse emner har i forhold til deres børn. To mener, det har stor relevans,

mens tre mener, det har nogen relevans. Det sidste forældrepar ser dog ingen relevans. Der er kun én kvinde blandt dem over 18 år, og det er derfor svært at vurdere, om der er en forskel i besvarelserne mellem dem der har drenge og piger. Forældrene til den ene kvinde har svaret stor relevans. Seksualitet er måske lidt abstrakt for de voksne med Sotos' syndrom. En af dem, som skriver stor relevans, har dog en konkret årsag: "Skal IKKE HAVE BØRN". En anden voksen med Sotos' syndrom har en kæreste, og forældrene ser derfor en stor relevans.

Ingen af forældrene har valgt at gennemføre en sterilisation af deres voksne søn eller datter med Sotos' syndrom. Fire af seks har overvejet det, henholdsvis med tre drenge og en pige. De øvrige to har end ikke overvejet det. Af kommentarerne kan man se, at en har planlagt en sterilisering, når den voksne bliver 25 år, og andre følger løbende deres voksne søn eller datter og taler med dem om, at det kan være svært at tage vare på et barn.

KAPITEL 10: Konklusionen

Sotos' syndrom kan være et svært handicap at blive klog på. Dels er der individuelle forskelle, og forskel på hvordan børnene og de unge klarer sig, dels kan de samtidig også "snyde" ved at give indtryk af, at de kan mere, end de reelt magter. Dette viser sig især omkring skolegangen. Børnene er ofte højere end jævnaldrende, men de har ofte også problemer med at følge deres jævnaldrende. Deres støttebehov kan derfor ikke klares i det normale skolesystem:

"Hun gik i en helt normal folkeskole i fem år, hvor det bare var helt galt. Der var ikke støtte nok, og når der var støtte, var den ikke kvalificeret nok. Hun kunne ikke fungere i en normal klasse. Så kom hun på en af amtets specialskoler, og det er fantastisk"

Sådan beskriver en mor problemet i kapitel 7. Hverdagen for familien er også påvirket. Børn med Sotos' syndrom kan fylde en del i hverdagen, og i mange tilfælde får det betydning for resten af familien. Både for søskende, som må acceptere at far og mor har mere at se til, og også for forældrene i relation til job og karriere. Eller som en mor fortæller i kapitel 5:

"Vi mærker det mest ved, at vi ikke har så god tid til vores andre børn. Det er jo også derfor, vi har taget mod aflastning. Det er det, der har gjort, at vi er begyndt at leve igen. Før den tid levede vi altså ikke. Vi havde intet overskud til nogen af de andre"

Disse forhold og meget mere har denne

kortlægning beskrevet, og her i konklusionen vil det vigtigste blive opsummeret. Samtidig vil konklusionen kigge på nogle perspektiver på baggrund af den viden, der er opsamlet.

Diagnose afklaring

Kortlægningen har bl.a. vist, at der kan gå længere tid, før diagnosen bliver stillet, selvom symptomerne viser sig tidligt. Bl.a. er der ingen familier, der fik diagnosen, før deres barn var otte måneder. Tallene fra spørgeskemaet viser ikke en sammenhæng mellem alder og ventetid før undersøgelse. Dermed tyder meget på, at Sotos' syndrom ikke følger den generelle tendens blandt sjældne handicap, hvor man ved stort set alle diagnoser ser tendens til faldende ventetid, fra de første symptomer viser sig, til diagnosen bliver givet. Generelt tyder det på, at sundhedssektoren har problemer med diagnosen Sotos' syndrom. I den forbindelse er det ligeledes værd at bemærke, at mere end halvdelen af børnene har fået deres diagnose på det lokale sygehus. Det er et ret højt tal set i forhold til andre sjældne diagnoser. Ved andre ser man oftere, at børnene skal videre til hospitaler med landdelsfunktion, hvor læger med specialiseret viden kan vurdere symptomerne.

Alle de medvirkende med Sotos' syndrom har store fødder og hænder. Stort set alle har også svære indlæringsproblemer og

vekslende muskelspændinger. Samtidig er det typiske udseende, som karakteriserer personer med Sotos' syndrom, ret almindeligt. Mange har også taleproblemer på et eller andet tidspunkt.

En mindre gruppe af børnene og de unge tager forskellige former for medicin. Det drejer sig typisk om medicin, som skal dæmpe epileptiske anfald eller virke beroligende.

Hver femte af familierne sad tilbage med fornemmelsen af ikke at være blevet tilstrækkelig informeret, da deres børn fik diagnosen. Det var især information om prognosen, som forældrene savnede. Flere savnede også viden om sociale rettigheder og om praktiske hjælpemidler.

Landforeningen for Sotos' syndrom er populær blandt medlemmerne, fordi foreningen vægter erfaringsudveksling højt. Der er også mange, som værdsætter foreningen for det sociale samvær og rådgivningen.

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 stort set alle har valgt at hente information fra andre, fx ligestillede, landsforeningen eller internettet, for at være bedre forberedt. Samtidig markerer knap halvdelen, at de selv må finde frem til de fleste løsninger, de kan få igennem i forhold til socialforvaltningen. Disse to forhold er formentlig medvirkende til, at ca. hvert femte har oplevet afklaringsproblemer i forhold til sociale ydelser. Heldigvis er der ingen familier, der har oplevet, at de slet

ikke kunne få nogen løsninger igennem hos kommunens socialforvaltning, og 16 familier synes de og deres sagsbehandler har samarbejdet om løsningerne. Økonomisk støtte til merudgifter, kompensation for tabt arbejdsfortjeneste, aflastning og hjælpemidler er de ydelser, som forældrene til børn og unge med Sotos' syndrom søger mest hos socialforvaltningen.

Over halvdelen af de medvirkende mener, at der blandt fagpersoner mangler viden om Sotos' syndrom. Det er især i socialforvaltningen og på hospitalerne, der mangler viden. Kortlægningen viser desuden, at mere end hver tredje af forældrene selv føler, at de ofte har måttet tage initiativ til en bedre koordination. Halvdelen oplever også problemer i forbindelse med skift af sagsbehandler i kommunen.

Mere end halvdelen har ikke modtaget rådgivning om relevante pædagogiske tilbud. Mere end hver tredje familie vurderer, at tilbud til deres børn om fx fysioterapi og talepædagogisk støtte er eller var utilstrækkelig for deres børn. Knap halvdelen af familierne bruger enten tegn til tale eller andre kommunikationsfremmende teknikker i deres kommunikation med barnet.

Kortlægningen har vist, at børn med Sotos' syndrom primært gør brug af et specialtilbud, enten på en specialskole eller i en specialklasse. Alligevel starter en del i det normale skolesystem, og det skyldes, at børn med Sotos' syndrom kan "snyde" og virke, som om de ikke har behov for specialiseret støtte. Hver tredje har haft svært ved at finde et egnet skoletilbud til deres børn. De fleste har oplevet problemer i skolen, som kan relateres til Sotos' syndrom. Koncentrationsbesvær er klart det mest udbredte, men

en del oplever også manglende hensyntagen til deres børn i den daglige undervisning og problemer med mobning.

Påvirkning af hverdagen og socialt samvær

Socialt samvær er problematisk for børn og unge med Sotos' syndrom sammenlignet med normale børn. Knap halvdelen af familierne mener, deres børn klarer sig mindre godt. Fem mener, de klarer sig decideret dårligt. Problemet kan forstærkes, fordi børnene kan virke ældre, end de faktisk er. Det kan narre andre til at tro, at de er uopdragne eller dårligt opdraget.

Omkring en tredjedel af børnene overskrider en gang imellem eller ofte andres grænser. Samtidig har børn med Sotos' syndrom generelt brug for en struktureret hverdag

Den øvrige familie bliver også ofte påvirket. Et stort flertal af forældrene mener, at der sker en påvirkning af søskende uden Sotos' syndrom. Det skyldes primært, at deres søster eller bror med Sotos' syndrom fylder meget i hverdagen. I langt de fleste familier modtager eller har moderen eller faderen modtaget kompensation for tabt arbejdsfortjeneste. At have et barn med Sotos' syndrom påvirker således også arbejdslivet. I næsten halvdelen af familierne mener forældrene også, at det bliver mere besværligt at fastholde kontakten til venner og bekendte. Det gælder især de familier, hvor barnet overskrider andres grænser.

Børn med Sotos' syndrom har ofte også dårlige muligheder for at finde jævnaldrende venner. Det kan gøre dem ensomme, hvilket mere end en tredjedel af forældrene mener, deres børn er. Men det kan også diskuteres, fordi børn med Sotos' syndrom

også trives med at lege i deres egen fantasiverden eller med voksne.

Voksne med Sotos' syndrom

De fire forældrepar, som har erfaringer med at finde et botilbud til deres barn, svarer, at det ikke udgjorde et stort problem. Der kan dog være problemer med ventetid før pladsen er ledig. De fire forældrepar har overvejende positive erfaringer med de forskellige botilbud. Når det gælder de voksnes evne til at kommunikere med andre, er forældrenes vurderinger lidt delte. Fire forældrepar mener, deres barn klarer sig godt. To mener, deres barn klarer sig mindre godt.

De voksne med Sotos' syndrom har brug for hjælp og støtte i dagligdagen, og to af forældrene mener, at der på botilbudet er godt styr på det. Omvendt mener de sidste to ikke, deres børns tarv altid bliver tilfredsstillende varetaget, bl.a. fordi de selv må undersøge sociale rettigheder. Omkring de voksnes seksualitet er der hos forældrene enighed om, at det har nogen eller stor relevans for deres voksne børn. Forældrene begrundede det enten med, at deres børn har svært ved at forstå følelser mellem to mennesker, eller at forældrene ikke mener, de kan tage vare på børn og derfor ikke må have ubeskyttet sex.

Perspektivering og opsamling

I det ovenstående er fremhævet en række problemstillinger omkring Sotos' syndrom, men det er væsentligt at fremhæve, at børn og unge med denne diagnose er utrolig kærlige og omsorgsfulde mennesker, som giver deres familier masser af dejlige ople-

velser. Når denne kortlægning fokuserer på problemerne, er det fordi den vil sætte fokus på de områder, som fylder meget for familierne, ikke fungerer eller som kan forbedres.

Blandt de områder, som kan være problematiske for familier med børn med Sotos' syndrom, er ventetiden fra man oplever symptomer hos sit barn, til diagnosen stilles. Sotos' syndrom følger ikke den generelle tendens blandt sjældne handicap, hvor man ved stort set alle diagnoser ser en tendens til faldende ventetid fra de første symptomer viser sig, til diagnosen bliver givet. Jo senere diagnosen stilles, jo mere usikkerhed giver det hos forældrene, og jo sværere har de forskellige myndigheder med at give den rette støtte og behandling. Diagnosen har generelt stor betydning, når der er tale om et sjældent handicap, bl.a. fordi der mangler viden om problemerne, og fordi diagnosen ofte har stor betydning i forhold til de sociale myndigheders arbejde. Derfor er en kortere ventetid af stor betydning.

Mange af forældrene føler ikke, de bliver tilstrækkeligt rådgivet fra de kommunale socialforvaltninger, og mange må selv være aktive for at få den rette støtte og sikre koordineringen mellem fx lægerne, socialforvaltningen og skolen eller de pædagogiske institutioner. Særligt to områder har stor betydning for familierne.

Dels er det forvisiteringen i forbindelse med skolen, hvor der er stort behov for at sikre de rigtige støtteforanstaltninger på grund af uvidenhed om Sotos' syndrom. Ofte ses deres støttebehov ikke tidligt i førskole- og skoleforløb, og børnene starter i det normale skolesystem. De er grænsebørn mellem det normale skolesystem, hvor de

ikke er gode nok, og specialområdet, hvor de ofte ikke vurderes til at have tilstrækkelige støttebehov. Ofte oplever de nederlag og må flyttes til specialklasse eller -skole.

Dels er der også et behov for træning og generel aktivering af børnene. Børnene bliver ofte dovne – bl.a. pga. lav muskeltonus – og har derfor behov for træning og det fra en tidlig alder. Der er derfor behov for fokus på fysio- og ergoterapi, men også i nogle tilfælde på syn og hørelse og talepædagogisk støtte.

I hverdagen har børn og unge med Sotos' syndrom behov for en struktur. For mange nye indtryk og ændringer i de faste rutiner kan gøre dem usikre. I hverdagen leger mange børn med Sotos' syndrom ofte i en fantasiverden, hvor de nok er aktive, men gerne i deres egen verden. De har ofte mange gentagelser i deres lege og er ofte ikke aktive i leg med andre børn. Samtidig kan de være voldsomme, når de udtrykker deres følelser – både glæde og vrede. Deres smertetærskel er høj.

Familiens sociale liv påvirkes, fx fordi man begrænser nogle af sine aktiviteter uden for hjemmet. Ferier skal også planlægges, så der tages højde for barnet med Sotos' syndroms behov for struktur og tryghed.

Afslutningsvis virker det, som om der samlet særlig er fem områder, hvor der er plads til forbedringer:

1. Så vidt det er muligt, vil en forkortelse af ventetid før diagnosen blive stillet være af stor betydning

Det vil være af stor betydning, hvis tiden før diagnosen stilles kan minimeres. Det vil give forældre svar på deres spørgsmål og i nogle tilfælde lindre deres fortvivlelse. En

hurtig diagnose er alt andet lige også forudsætning for at sikre den rigtige behandling og støtte. Såfremt der er problemer med at give en diagnose, må man ønske, at patienterne kan sendes videre i sundhedssystemet – fx til et af de to landsdelscentre for sjældne handicap.

2. Bedre kendskab til problemer for mennesker med Sotos' syndrom og herunder fokus på individuelle behov og problemer

Manglende kendskab til en meget sjælden diagnose som Sotos' syndrom kan give afklaringsproblemer i forhold til sociale ydelser, og dette forstærkes ofte, fordi børn med Sotos' syndrom kan virke ældre og bedre fungerende, end de reelt er. I kortlægningen har forældre fremhævet, at der især hos de sociale myndigheder og på hospitalerne er et dårligt kendskab til diagnosen.

3. Skolevalg og skolestart er et centralt tidspunkt for børn og unge med Sotos' syndrom. En sikring af den bedst mulige visitation vil hjælpe meget.

Børn med Sotos' syndrom kan virke, som om de kan klare sig i det normale skolesystem, men stort set alle ender i et specialtilbud. Der bør derfor være fokus på pædagogisk rådgivning i førskolealderen for at sikre, at børnene tilbydes de bedst egnede førskoletilbud. Samtidig skal der være fokus på overgangen til skolen.

4. Behov for fokus på træning – primært gennem fysioterapi men fx også støtte fra talepædagog

Gennem en sikring af tilstrækkelige fysioterapi- og ergoterapitilbud og støtte fra

en talepædagog i forbindelse med skolen, kan man hjælpe meget på de typiske problemer, som børn med Sotos' syndrom har. Disse tilbud er med til at styrke børnenes motoriske færdigheder og hjælpe dem med kommunikationen. Begge dele er af stor betydning for børnene og familierne.

5. Overgangen fra barn til voksen kræver støtte til familierne

Den store forskel i reglerne i den sociale lovgivning alt efter, om barnet er over eller under 18 år, er svær for forældrene at overskue. Samtidig er sønnen eller datteren over 18 år myndig, og forældrenes indflydelse kan blive mindre. Overgangen kræver derfor støtte til familierne. Kortlægningen har heldigvis vist få problemer, men datagrundlaget var også meget lille. Gennem gruppeinterviewene kan man se, at mange af de forældre, som har børn, der snart er 18 år, har mange spørgsmål, og har et stort behov for viden og støtte.

Det har været hensigten med denne kortlægning at give et bedre indblik i hverdagsproblemerne for familier med børn med Sotos' syndrom. Kortlægningen har vist nogle problemområder, som giver især fagfolk mulighed for at hjælpe og støtte disse familier bedre. Det er derfor håbet, at kortlægningen kan være med til at give en dokumentation af denne mulighed, og dermed fremme dialogen mellem fagpersoner og familier.

Living with Sotos' Syndrome

English Summary

This survey informs about the living conditions of those affected by Sotos' Syndrome and tries to raise understanding for the problems they meet. Sotos' Syndrome is a rare genetic disorder characterized by excessive physical growth during the first two to three years of life. The disorder may be accompanied by mild mental retardation, delayed motor, cognitive, and social development, hypotonia (low muscle tone), as well as speech impairments. Symptoms of the disorder, which vary from individual to individual, include a disproportionately large and elongated head with a slightly protrusive forehead, large hands and feet, hypertelorism (an abnormally large distance between the eyes), and down slanting eyes. There are about 50 cases of Sotos' Syndrome in Denmark.

The survey shows, among other things, how families tend to be affected by the consequences of a diagnosis. By help of a number of everyday-life-accounts the survey portrays just how much attention children and adults born with the disorder demand.

Sotos' Syndrome is a disorder that can greatly affect daily life. Even though individual differences exist among children with the disorder, all of them require some form of support. Still, they may exhibit different symptoms and vary in their abilities and limitations in relation to everyday life.

By focusing on a number of issues this survey attempts to describe some of the obstacles everyday-life and life in general presents to people affected by Sotos' Syndrome; it also suggests ways in which some of these problems can be lightened or even prevented in the first place.

Some of the people who are in a position to help (such as the primary target audience of this publication i.e. professionals in the social, health-

care, and educational sectors) are unfortunately unaware of some of these problems due to a lack of first-hand experience with the disorder. Through this survey, which has been carried out in conjunction with the parent association for Sotos' Syndrome in Denmark, we have tried to provide more profound insight into the issue.

The long waiting period experienced by the families of children with Sotos' Syndrome from the time the first symptoms are observed to when the diagnosis is ascertained presents a serious problem. Sotos' Syndrome does not conform to the general tendency exhibited by virtually all other rare disabilities where waiting periods between the first observed symptoms and the official diagnosis are decreasing. The later the diagnosis is made, the greater the uncertainty that arises among the parents, making it even harder for the various authorities to provide appropriate support.

Children and adolescents with Sotos' Syndrome need stability in their daily lives. Too many new impressions and changes to established routines may be a cause of anxiety for them. On a daily basis, many children with Sotos' Syndrome play in a fantasy world where they are active but in their own world. They often display a lot of repetition in their play and are not very active when playing with other children. They can also be violent when expressing emotions – both joy and anger. They have a high tolerance for pain. A family's social life is affected, for example, because one limits ones activities outside the home out of necessity. Vacations have to be planned in a way that takes account of the affected child's need for regularity and security.

The survey showed that there is ground for improvements in the following five areas:

1. As far as possible, any decrease in the waiting period from the time the first symptoms are observed to when the diagnosis is ascertained would make a great difference.

It would make a great difference if the time up to the diagnosis could be minimized. This would allow parents to receive the answers they need and might in some cases lessen their desperation. A speedy diagnosis is above else also the prerequisite for securing proper treatment and support. If there are difficulties in determining a diagnosis, one hopes that the patients will be able to be referred to specialists within the field – for example, one of the two national centers for rare disabilities.

2. Improved knowledge of the problems faced by people with Sotos' Syndrome and with this focus on individual needs and problems

Poor knowledge of a very rare diagnosis like Sotos' Syndrome may create problems when determining eligibility regarding social services and it doesn't help that children with Sotos' Syndrome often appear more mature and capable than they actually are. In the survey parents emphasized that knowledge about the diagnosis is particularly poor among the social authorities and at the hospitals.

3. Choice of school and school start are focal points for children and adolescents with Sotos' Syndrome. Ensuring the best possible attendance would be of great help.

Children with Sotos' Syndrome may seem to do fine in the regular school system but they all basically end up in special education classes. Therefore there should be focus on offering pedagogical advising throughout the preschool years in order to ensure that these children are enrolled in the right preschool programs. In addition, there should be focus on the transition from preschool to elementary school.

4. Need for focus on training – primarily through physical therapy but also, for example, through the support of a speech therapist

Many of the common problems faced by children with Sotos' Syndrome in connection with school can be lightened by providing sufficient physical- and ergotherapeutical help and with the support of a speech therapist. These forms of therapy aid in strengthening the children's motor skills and help them learn to communicate. Both are of great significance to the children and their families.

5. The transition from childhood to adulthood requires support to the families

The severe differences among the rules of the social legislation depending on whether the child is over or below 18 years of age are difficult to comprehend for the parents. In addition, if the son or daughter is over 18 years of age, he or she seizes to be a minor and the parents may have less of a say. Therefore support should be offered to the parents during the transition. Fortunately, the survey only pointed to a few problems but the amount of data was limited too. Group interviews have shown that many of the parents whose children are soon to turn 18 years of age have lots of questions and thus are in great need of information and support.

Centre for Rare Diseases and Disabilities

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

At leve med Sotos' syndrom

Dette er den 12. af i alt 13 undersøgelser, hvor Center for Små Handicapgrupper kortlægger, hvordan det er at leve med forskellige sjældne handicap.

Den lille gruppe børn og voksne, der har Sotos' syndrom, har typisk særlige ansigts- og kropstræk, hurtig vækst i spæd- og tidlig småbarnsalder (som hyppigt senere normaliseres) og en let eller moderat forsinket psykomotorisk udvikling.

Sotos' syndrom kan være et svært handicap at blive klog på. Dels er der individuelle forskelle og forskelle på, hvordan børnene og de unge klarer sig; dels kan de samtidig også "snyde" ved at de tilsyneladende kan mere, end de reelt magter. Børnene har ofte problemer med at følge deres jævnaldrende, og stort set alle ender før eller siden deres skolegang i et specialtilbud.

De fleste tilfælde af syndromet er opstået som en ny mutation i familien, men i enkelte tilfælde forekommer dominant arvegang, hvor flere i familien har syndromet. Der er formentlig mindre end 50 personer her i landet med syndromet.

Det kan være vanskeligt at stille diagnosen, og der er ikke international enighed om, hvordan man gør det. Meget tyder på, at Sotos' syndrom ikke følger den generelle tendens blandt sjældne handicap, hvor der typisk går kortere tid end tidligere, før diagnosen bliver stillet.

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 Sotos' syndrom. Formålet er at give et nærmere indblik i livet for børn, unge og voksne med syndromet.

Undersøgelsen er som nævnt det 12. bidrag i et samlet kortlægningsprojekt, som Center for Små Handicapgrupper iværksatte i 2000. De 11 første kortlægninger udkom imellem 2000 og 2007. Det drejede sig om Tourettes syndrom, medfødt knogleskørhed (osteogenesis imperfecta), primær immundefekt, Rubinstein-Taybis syndrom, galaktosæmi, tuberøs sclerose, Angelmans syndrom, Ehlers-Danlos' syndrom, Crouzons syndrom, Marfans syndrom og dværgvækst.

Den sidste kortlægning, der er lige på trapperne, bliver Spielmeier-Vogts syndrom. Endelig er det håbet at skaffe finansiering til et opsamlingsprojekt, der med baggrund i de 13 undersøgelser søger at trække nogle generelle vilkår og problemer ved at leve med et sjældent handicap op.