

Osteogenesis imperfecta



Medfødt knogleskørhed i Danmark

Lene Anderson

John-Erik Stig Hansen



CENTER FOR SMÅ HANDICAPGRUPPER

Lene Anderson og John-Erik Stig Hansen
MEDFØDT KNOGLESKØRHED I DANMARK
2. oplag 2004

© Center for Små Handicapgrupper, 2000

Redaktion: Lars Ege

Design og produktion: PZ Design
ISBN: 87-89907-10-8

Salg og ekspedition:

Center for Små Handicapgrupper
Bredgade 25, F, 5. sal
1260 København K
Tlf. 33 91 40 20
E-mail: csh@csh.dk
Hjemmeside: www.csh.dk

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

Medfødt knogleskørhed i Danmark

INDHOLD

Forord	5
Kapitel 1: Formål og baggrund	7
1.1 Indledning	7
1.2 Diagnosen Osteogenesis Imperfecta	7
1.3 Fokus på levevilkår	8
1.4 Praktisk tilrettelæggelse	9
1.5 Svarprocent	10
1.6 Læsevejledning	11
Kapitel 2: Demografisk profil	13
2.1 Køn, alder og bopæl	13
Kapitel 3: Diagnose og arvelighed	15
3.1 Diagnosen	15
3.2 Arvelighedsaspektet	15
3.3 Generationsspørgsmålet	16
3.4 Diagnostetidspunktet	17
3.5 Informationsbehov ved diagnostetidspunkt	18
Kapitel 4: Kontakt til myndigheder og institutioner	20
4.1 Kontakthyppighed	20
4.2 Brug af sociale støttetilbud	21
4.3 Samarbejdet mellem myndighederne	23
Kapitel 5: Institution og skole	24
5.1 Pasning i alderen 0-6 år	24
5.2 Skolegang	24
5.3 Rådgivning	25
Kapitel 6: Voksen og hvad så?	26
6.1 Den erhvervmæssige status	26
6.2 Uddannelse og arbejde	26
6.3 Pension	27
6.4 Rådgivningsbehov i valgsituationer	29
Kapitel 7: Familien	30
7.1 Andre i familien med OI	30
7.2 Familielivet	30

7.3 Parforholdet	31
7.4 Spørgsmålet om børn, arvelighed og genetisk rådgivning.	33
Kapitel 8: De sociale netværk og fritidslivet	35
8.1 Kontaktform og hyppighed.	35
8.2 Fritiden	36
Kapitel 9: Selvvurdering af handicap og muligheder	38
9.1 Spørgsmålet om sværhedsgrad og accept.	38
9.2 Vurdering af muligheder	40
9.3 Forventninger til fremtiden	41
Kapitel 10: Temaer på tværs	43
10.1 Rådgivning og informationsbehov.	43
10.2 Netværk og accept	44
10.3 Diagnosen - et vigtigt spørgsmål?.	45
10.4 Det handler (også) om familien.	45
10.5 Udvalgte problemområder	46

OVERSIGT OVER TABELLER

1. Sillence's fire Osteogenesis Imperfecta (OI) klassifikationer
2. Oversigt over spørgeskemaundersøgelsen
3. Oversigt over udsendte og returnerede skemaer
4. Aldersfordeling
5. Fordeling efter bopælsamt
6. Fordeling af OI-diagnosetyperne
7. Familiemedlemmer og OI
8. Andre i familien med OI sammenholdt med OI-type
9. Antal generationer fordelt efter OI-type
10. Diagnosetidspunktet
11. Den endelige diagnose blev givet af:
12. Informationsbehovet på det tidspunkt, hvor diagnosen blev givet
13. Kontakthypighed til behandlingssteder og myndigheder
14. Brug af sociale støttetilbud
15. Antallet af støttetilbud
16. Vigtigste kilder til viden om sociale støttetilbud og muligheder
17. Vurdering af samarbejdet mellem de forskellige myndigheder
18. Pasning indtil skolealder
19. Skolegang

20. Skoleforløbet
21. Rådgivningsbehov i forbindelse med pasning og skolegang
22. Erhvervmæssig status
23. Uddannelsesvalg
24. Sådan har jeg fundet arbejde
25. Pensionsårsag
26. Pensionstype
27. Rådgivningsbehov i forbindelse med valg af uddannelse, arbejde og pension
28. OI i nærmeste familie
29. Ændringer i forældres hverdag som følge af OI
30. OI og parforhold
31. OI og børn
32. Andre i familien med OI og børn
33. Diagnosetype og børn
34. Genetisk rådgivning inden eller i forbindelse med graviditet for dem, som har børn
35. Den sociale kontaktflade
36. Computeren som kontaktmiddel til andre
37. Vurdering af familiære og sociale netværk
38. Fritidsaktiviteter
39. Vurdering af sværhedsgrad af eget handicap i forhold til andre med samme handicap
40. Vurdering af sværhedsgrad af eget handicap i forhold til andre med samme handicap fordelt efter diagnosetype
41. Egen accept af handicappet
42. Andres accept af handicappet
43. Vurdering af egne muligheder på en række områder
44. Forventninger til arbejde, uddannelse og parforhold
45. Forventninger til hjælpemiddelområdet, tilgængelighed samt den medicinske udvikling

Forord

Forbedrede vilkår for mennesker med et sjældent handicap er målsætningen for familier, patientforeninger og offentlige institutioner. En forudsætning for dette er, at man ved hvor en indsats kan udfylde et behov og gøre gavn. Og i den statslige prioritering, som alle må foretage mellem midler og muligheder, er det vigtigt ikke at spilde ressourcerne dér, hvor forholdene måske i virkeligheden ikke er så dårlige endda.

Center for Små Handicapgrupper er med denne rapport over de selvoplevede forhold for mennesker med Osteogenesis imperfecta begyndt at kortlægge visse af de livsvilkår, mennesker med sjældne handicap lever med. Mange spørgsmål kunne være stillet anderledes, og nogle emner kunne man efterfølgende have ønsket sig uddybet. Alligevel tegner rapporten et billede af både tilfredshed på nogle områder og mangler på andre. Variationen er ofte stor som den nødvendigvis altid må være, når der er tale om en gruppe af mennesker med individuelle forskelligheder. Men rapporten udpeger nogle områder, hvor både fagfolk og brugere kan gøre en indsats, og det er ikke nødvendigvis områder, som alle måske ville have udpeget på forhånd.

Vi vil derfor gerne takke alle de mennesker med Osteogenesis imperfecta og deres familier, som har brugt tid på at udfylde det ret omfattende spørgeskema, uden at det måske vil få direkte betydning for dem selv, men som derigennem måske har givet et bidrag til at gøre forholdene bedre for andre, og som i hvert fald har givet os alle noget at tænke over. Vi vil også gerne takke Klinik for Sjældne Handicap ved Rigshospitalet, Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta og formand Sten Spohr for deres store arbejde, som har gjort det muligt at formulere spørgsmålene og udsende skemaerne.

John-Erik Stig Hansen, CSH

1. december 2000

Redaktionel bemærkning til 2. oplag

Dette genoptryk af "Medfødt knogleskørhed i Danmark" er trods ny typografi indholdsmæssigt identisk med den publikation, der udkom i 2000.

Hvis man ønsker at kontakte Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta kan der rettes henvendelse til Mogens Brandt Clausen (der i dag er formand).

Adresse: Fiskergade 26, 4220 Korsør. Tlf.: 58 38 35 14.

E-mail: mogensbc@tiscali.dk. Hjemmeside: www.dfoi.dk.

CSH, Februar 2004

KAPITEL 1:

Formål og baggrund

1.1 Indledning

Hvis man selv, ens barn eller nærmeste pårørende bliver diagnosticeret med et handicap, ændres hverdagen markant. Hvis dette handicap ydermere er sjældent forekommende, stilles man over for nogle særligt vanskelige problemstillinger, da de myndigheder og institutioner, man er afhængig af, ofte mangler viden om handicappet og dermed også mangler indsigt i, hvilke behov man, forårsaget af handicappet, har og vil få senere i livet.

Generelt findes der kun begrænset viden om de sjældne handicap. Ingen kan med sikkerhed angive antallet af diagnoser, og forekomsten af de specifikke diagnoser baseres i dag på skøn. Der findes heller ingen viden om, hvorledes personer diagnosticeret med et sjældent handicap klarer sig i hverdagen og i et livsforløb.

Derfor gennemfører Center for Små Handicapgrupper (CSH) et projekt over to år, som skal kortlægge sjældne handicap i Danmark. Formålet er dels at få et mere præcist indtryk af forekomsten af de mange forskellige diagnoser, dels at indhente viden om levevilkår for udvalgte diagnosegrupper. I forbindelse med det sidstnævnte formål er der i foråret 2000 gennemført en pilotundersøgelse blandt personer, som er diagnosticeret med Osteogenesis Imperfecta (OI).

Denne publikation er en afrapportering af resultaterne fra pilotundersøgelsen, som er gennemført som en spørgeskemaundersøgelse i perioden fra 23. marts til 20. maj 2000.

1.2 Diagnosen Osteogenesis Imperfecta

Osteogenesis Imperfecta kaldes i daglig tale OI eller medfødt knogleskørhed. Handicappet er oftest kendetegnet ved, at knoglerne er skøre og derfor brækker lettere end normale knogler. Den egentlige årsag til de skøre knogler skyldes en genetisk fejl i produktionen af collagen type 1, som er den vigtigste komponent i kroppens bindevæv. Det findes ikke kun i knogler, men mange andre steder i kroppen også, og derfor kan både muskler, sener, ledbånd, blodkar og tænder være berørt af sygdommen. Symptomerne kan variere betydeligt fra person til person.

OI findes i forskellige former og med forskellig sværhedsgrad. Ofte er det særligt svært at diagnosticere de mildere former for OI. Flere har forsøgt at klassificere OI, og den mest anvendte klassifikation opdeler OI i fire typer, som summarisk er gengivet i nedenstående skema. Heraf fremgår de karakteristika, som knytter sig til graden af knogleskørhed, deformitet og arv.

Tabel 1: Sillence's fire Osteogenesis Imperfecta klassifikationer

	Type I	Type II	Type III	Type IV
Knogle-skørhed	Fra ingen til flere hundrede frakturer i et livsforløb	Ekstrem fraktur tendens Stor dødelighed	Variabel, men ofte svær fraktur tendens i barnealderen	Øget fraktur tendens
Graddeling	Mild til moderat	Meget svær	Svær	Mild til svær
Deformitet	Ingen eller minimale knogleforandringer		Progressive, men variable grader af forandringer Små individer	Ingen, mild eller moderate forandringer
Arv	Autosomal dominant	Autosomal dominant eller mosaik	Autosomal dominant	Autosomal dominant

De nævnte karakteristika illustrerer variationen i sværhedsgraden af handicapet. Selve knogleskørheden kan variere fra stort set ingen frakturer til svær fraktur tendens. Type to er den sværeste form for OI, og overlevelsesprocenten er meget lille. Type tre er også en svær form for OI.

Der er andre kendetegn og symptomer, end de her nævnte. Bl.a. har ca. halvdelen af alle med OI nedsat hørelse. Desuden er tandproblemer også karakteristisk for mange med handicapet. Smerter i led samt træthed er også hyppigt forekommende symptomer. Det er endvidere karakteristisk, at handicapet enten kan være nedarvet, eller det kan opstå spontant ved nymutation, og derfor kan et barn med OI være den første i familien med denne sygdom. Når den genetiske fejl i collagenet er til stede, nedarves sygdommen med dominant arvegang. Generelt er der derfor ca. 50 pct. risiko for, at sygdommen videreføres til ens børn.

1.3 Fokus på levevilkår

Formålet med denne undersøgelse er at få et bredt kendskab til, hvorledes personer, der er diagnosticeret med Osteogenesis Imperfecta, klarer sig praktisk og socialt i hverdagen. Der bliver bl.a. fokuseret på, hvilke valg der er foretaget i forbindelse med skolegang, uddannelse, arbejde og pension. Hvilken form for rådgivning har man efterspurgt og måske fået i disse valgsituationer? Hvordan påvirker handicapet hverdagen og de sociale relationer, hvori man indgår?

I hovedtræk er der indsamlet information om:

- Diagnosetidspunktet
- Kontakt til myndigheder, institutioner og behandlingssteder
- Familieforhold og arvelighed
- Valg i forbindelse med skolegang, tilknytning til arbejdsmarkedet, pensionsforhold samt fritidslivet
- Vurdering af eget handicap

At sætte fokus på levevilkår er omfattende og indledningsvis må der ske en afgrænsning af, hvilke temaer som ønskes belyst. Dette hænger i høj grad også sammen med valg af dataindsamlingsmetode. Her er det valgt at indsamle data via postomdelte spørgeskemaer. Spørgeskemaer har den fordel, at man kan nå mange personer og dermed bredt indsamle et datamateriale, som systematisk kan give et indblik i, hvordan personer med et givet syndrom klarer sig i hverdagen. Hermed får man også mulighed for at lokalisere eventuelle problemområder, som man så senere ved hjælp af andre metoder kan undersøge nærmere. Ulempen ved spørgeskemaer er selvsagt, at man kun kan berøre nogle emner meget kort og systematisk og dermed mister muligheden for at gå dybere ind i en enkelt problemstilling.

1.4 Praktisk tilrettelæggelse

Undersøgelsen gennemførtes i samarbejde med Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta, som både har bidraget med konstruktive forslag i forbindelse med udformningen af skemaet og efterfølgende har stillet medlemslisten til rådighed, således at skemaet efterfølgende kunne blive udsendt til de medlemmer, som har diagnosen.

Samarbejdet er forløbet således, at foreningen har haft mulighed for at påpege særlige problemområder, som den gerne vil have belyst, og efterfølgende praktisk at have fungeret som CSH's sparringspartner i den endelige tilblivelse og udformning af skemaet. Dette samarbejde har været med til at sikre en præcis og relevant fokusering på de særlige problemer, som knytter sig til netop dette handicap.

Forberedelserne til undersøgelsen startede i december 1999. Her holdt CSH og Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta det første møde. I løbet af de følgende måneder blev spørgeskemaet konstrueret. Der blev i den proces gennemført et interview med forældre til et OI barn og et interview med en voksen, som selv er diagnosticeret med OI. Formålet var bl.a. at sikre, at der inden for de enkelte spørgsmål var medtaget de relevante svarkategorier. Interviewene gav derfor anledning til mindre justeringer i skemaet.

Det springende punkt i undersøgelsen har været identifikation af respondenter. Sundhedsstyrelsen vurderede i 1993, at der er ca. 250 personer diagnosticeret med OI i Danmark. Dette antal er et kvalificeret skøn, da der ikke sker nogen central registrering. Desuden er der - især ved sjældne diagnoser - stor sandsynlighed for, at der er nogle, som har diagnosen i mild grad, men som aldrig er blevet diagnosticeret. Via foreningens medlemsliste er der registreret/lokaliseret 134 personer med OI. Dette antal er ikke et entydigt udtryk for,

at foreningen har 134 medlemmer diagnosticeret med OI. Det skyldes, at det indtil fornyligt har været muligt at tegne familiemedlemskaber i foreningen, således at ét medlemskab kan dække over flere personer med OI. For også at inddrage personer i undersøgelsen, som ikke er medlem af foreningen, henvendte vi os til Rigshospitalets Klinik for Sjældne Handicap og Skejby Sygehus Center for Sjældne Sygdomme. Dette er de to behandlingssteder i Danmark, som har flest OI patienter tilknyttet, og Rigshospitalets klinik deltog med udsendelse af spørgeskemaer.

Rent praktisk skete identifikationen af respondenter ved, at navnene på personer i foreningen blev sammenlignet med navnene på de personer, som er i behandling på Rigshospitalet. Sammenligning er foretaget af personalet på Rigshospitalet, som også har stået for den praktiske udsendelse af skemaer til de personer, som ikke er med i foreningen. Hverken CSH eller Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta er bekendt med identiteten af denne gruppe personer.

Tabel 2: Oversigt over spørgeskemaudsendelsen

- 23. marts 2000** 134 skemaer udsendt til OI-foreningens medlemmer
- 27. marts 2000** Rigshospitalet udsender i alt 43 skemaer
- 4. april 2000** Svarfristen udløber, 50 skemaer modtaget
- 13. april 2000** Kollektiv rykker udsendes
- 23. maj 2000** Dataindsamlingen afsluttes, i alt 92 skemaer returneret

1.5 Svarprocent

Der er i denne undersøgelse udsendt 177 spørgeskemaer. Da skemaerne er udsendt både via Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta og med hjælp fra Klinik for Sjældne Handicap på Rigshospitalet, er der en risiko for, at enkelte har modtaget flere skemaer. Det er ikke muligt at korrigere fuldstændigt for dette pga. hensynet til anonymiteten. CSH er i 7 tilfælde blevet gjort opmærksom på dubletter eller fejludsending, og der er efterfølgende foretaget den nødvendige korrektion. Der er udsendt en kollektiv rykker til foreningsmedlemmerne den 12. april, derimod er der ikke sendt rykkere til den gruppe, som modtog spørgeskemaet via Rigshospitalet.

Den samlede svarprocent er 54, hvilket er tilfredsstillende for denne type undersøgelse. Der er returneret forholdsvis flest skemaer fra medlemmerne af Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta. Nedenstående tabel viser svarprocenten og antallet af udsendte skemaer, som er korrigeret for fejl i udsendelsen, dubletter m.m.

Tablet 3: Oversigt over udsendte og returnerede skemaer (korrigeret for fejl i udsendelsen)

	Via forening	Via RH	I alt
Skemaer udsendt (antal)	133	37	170
Skemaer retur (antal)	80	12	92
Svarprocent (pct.)	60	32	54

Det er ikke muligt at lave nogen vurdering af bortfaldet, dvs. de ikke-retournerede skemaer, da undersøgelsen er gennemført under fuldstændig anonymitet.

1.6 Læsevejledning

De følgende kapitler summerer resultaterne fra pilotundersøgelsen. Alle svar er givet af personer med OI og i de tilfælde, hvor det er et barn, som har diagnosen, er det forældre, som har svaret på barnets vegne.

Kapitel 2 er gennemgang af de beskrivende karakteristika af gruppen, dvs. en beskrivelse af alder, køn, bopæl etc. Kapitel 3 omhandler selve diagnosen og den genetiske arvelighed, som bevirker, at der er forholdsvis mange med OI, hvor handicappet i forvejen er kendt i familien. Desuden sættes der fokus på diagnostidspunktet og på de besværligheder, der kan være forbundet med at få stillet den korrekte diagnose. Kapitel 4 beskriver kontakten til myndigheder, institutioner og behandlingssteder, hvem har man kontakt med, hvor hyppig er kontakten, og hvilke sociale støttetilbud modtages.

Kapitel 5 beskriver de valg, som tages i forbindelse med institution og skole. F.eks. om man har benyttet den lokale folkeskole, og om der har været særlige problemer i skoleforløbet på grund af handicappet. Det efterfølgende kapitel 6 kortlægger de valg, som foretages senere i livet og vedrører uddannelse, arbejdsliv eller pension. F.eks. hvordan fordelingen er mellem dem, som har et arbejde, og dem som får pension. Et eventuelt rådgivningsbehov i valg, som repræsenterer overgange i livet, belyses også.

Kapitel 7 omhandler familielivet, både med hensyn til om handicappet har påvirket forældrenes arbejds- og fritidsliv, og senere i livet om man selv indgår i parforhold og vælger at få børn. Herunder belyses også problemstillingen vedrørende genetisk rådgivning.

Kapitel 8 er forholdsvis kort og belyser den sociale kontaktflade, både hvad angår hyppighed, og hvordan det sociale netværk fungerer.

Det sidste kapitel handler om accept af eget handicap og vurdering af de muligheder, som tegner sig i fremtiden. Endelig afrundes rapporten med en diskussion af tværgående emner som rådgivning, arvelighed, selvværd.

Der er i rapporten en del tabeller. Her er svarfordelingerne angivet i procent af alle svar. På grund af afrundinger er det ikke altid, at summen af procenterne giver 100. Tabellerne læses altid i den retning, hvor procenterne summerer til 100. Dette er angivet i alle tabeller, bortset fra de steder, hvor svarpersonerne har haft mulighed for at angive flere svar på én gang. Ikke

alle har svaret på alle spørgsmål, enten fordi spørgsmålet er irrelevant for den enkelte, eller fordi man af anden grund har fravalgt at svare på det. I hver tabel angiver n, hvor mange valide svar der er på det pågældende spørgsmål. Signifikansniveauet i undersøgelsen er generelt fem pct., medmindre andet er angivet.

KAPITEL 2:

Demografisk profil

2.1 Køn, alder og bopæl

92 skemaer er blevet returneret, heraf kommer de 80 fra personer, der er medlem af Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta. De 92 svar fordeler sig med 48 kvinder og 44 mænd.

Aldersmæssigt er spredningen stor, da den yngste er knap to år, og den ældste er 80 år. Tabellen viser, hvorledes respondenterne fordeler sig efter alder. 18 år er et vigtigt skillepunkt, da man her skifter status fra barn til voksen i forhold til det sociale system og de støttetilbud, som man modtager. Konkret for denne undersøgelse gælder, at der er en række spørgsmål, som kun besvares af de personer, der er fyldt 18 år.

Tabel 4: Aldersfordeling (n=92)

	Pct.
Under 18 år	27
18 - 29 år	24
30 - 39 år	10
40 - 49 år	8
50 - 59 år	24
60 - 64 år	3
65 år og derover	4
I alt	100

Tabel 4 viser aldersfordelingen for de 92 personer, som indgår i denne undersøgelse. Aldersfordelingen er iøjnefaldende skæv, således er mere end halvdelen af respondenterne yngre end 30 år. Derudover er der 24 pct. i alderen 50-59 år. Da der ikke er noget, som indikerer, at aldersfordelingen blandt personer med OI generelt er skæv, må det formodes at være en foreningsbias, som resulterer i denne fordeling. Unge melder sig måske ud af foreningen på et tidspunkt, hvor man ikke ønsker, at OI problemstillinger skal fylde så meget i livet. Flere personer med mildere former for OI melder sig måske først ind, når de begynder at få problemer som følge af diagnosen. Den store andel af personer i alderen 50-59 år kan måske også forklares ved, at det var dem, som var med til at starte foreningen og derfor trofast har vedholdt deres medlemskab.

Det er selvfølgelig ikke muligt at vurdere, om aldersfordelingen ville være anderledes, hvis alle skemaer var kommet retur.

Table 5: Fordeling efter bopælsamt (n=90)

	Pct.
København (+ København- og Frederiksberg Kommune)	22
Frederiksborg Amt	2
Bornholms Amt	7
Roskilde Amt	3
Vestsjællands Amt	6
Storstrøms Amt	3
Fyns Amt	9
Sønderjyllands Amt	7
Ribe Amt	7
Ringkøbing Amt	4
Vejle Amt	7
Århus Amt	14
Viborg Amt	7
Nordjyllands Amt	1
Grønland/Færøerne	1
I alt	100

De personer, som har deltaget i undersøgelsen, er bosat over hele landet. Procentvis er der naturligvis flest bosat i hovedstadsområdet. At der f.eks. efter den demografiske størrelse bor forholdsvis mange med OI på Bornholm, kan skyldes familieforhold, eller at foreningen har været god til at få medlemmer netop derfra, eller blot være en tilfældighed. Hvis svarpersonerne groft opdeles i øst- og vest-Danmark, så svarer fordelingen helt overens med "normalbefolkningen". Meget groft er der derfor heller ingen forskel på den diagnostiske aktivitet i øst- og vest-Danmark.

KAPITEL 3:

Diagnose og arvelighed

3.1 Diagnosen

OI findes i flere varianter og med forskellig sværhedsgrad. De to hyppigst forekommende former for OI er type I og type III. Type I er en forholdsvis mild form af handicappet, mens de, som er diagnosticeret med type III, er betydelig hårdere ramt.

Tabel 6: Fordeling af OI diagnosetyperne (n=72)

	Pct.
OI type I	58
OI type II	4
OI type III	29
OI type IV	8
I alt	99

Flere har angivet, at de ikke kender typebetegnelsen for deres diagnose, heraf har nogle dog noteret, at de har handicappet i en mild grad. Der er ingen bestemte karakteristika ved dem, som ikke har angivet deres typebetegnelse.

Ifølge klassifikationen er overlevelseschancerne i forbindelse med fødsel for OI type II minimale. Det kan derfor undre, at tre personer har angivet at have denne type af OI. Til sammen afspejler dette den usikkerhed, der er om brugen af klassifikationerne, og de vanskeligheder der kan være forbundet med at typebestemme handicappet. I denne undersøgelse er det dog det mål, som betegner handicappets sværhedsgrad.

18 personer angiver at være berørt af dentinogenesis imperfecta, dvs. dårlige tænder, som er et af symptomerne ved handicappet.

3.2 Arvelighedsaspektet

Ved OI spiller arvelighedsaspektet en væsentlig rolle. Arvegangen er autosomal dominant, dvs. at hvis blot en af forældrene har arveanlægget, er der 50 pct. risiko for at sygdommen videreføres til børn. I mange tilfælde opstår sygdommen som følge af en nymutation, hvilket betyder, at der for første gang i slægten sker denne bestemte ændring i arveanlægget.

Tabel 7: Familiemedlemmer og OI (n=91)

	Pct.
Ingen andre familiemedlemmer med OI	48
Familiemedlemmer med OI	52
I alt	100

Overordnet er det hos ca. halvdelen, at handicappet også forekommer hos familiemedlemmer, og hos ca. halvdelen er der ingen familiære fortilfælde. Hvis man alene betragter diagnoserne I og III i forhold til arvelighed ses det, at der i to tredjedel af tilfældene ved OI type I forekommer familiære fortilfælde, mens det ved type III knapt forekommer i et ud af tre tilfælde.

Tabel 8: Andre i familien med OI sammenholdt med OI-type (pct.)

		Andre i familien med OI
OI type I	(n=41)	66
OI type III	(n=21)	29

Når den familiære forekomst er højere ved type I end ved type III, så kan det skyldes, at OI type III har en alvorligere sværhedsgrad, og at personer med type III derfor hyppigere er barnløse end type I. Det viser sig faktisk at personer med OI type I hyppigere end personer med OI type III har børn ($p=0,055$). OI type III vil derfor hyppigere være opstået ved nymutation end være nedarvet fra forældrene.

3.3 Generationsspørgsmålet

I tæt relation til spørgsmålet om arvelighed opstår spørgsmålet om, hvor mange generationer handicappet kan føres tilbage. Kun ca. halvdelen har besvaret dette spørgsmål. Det kan for nogle skyldes, at man simpelthen ikke ved det. Tidligere var det vanskeligere at få stillet en diagnose, særligt hvis man kun havde handicappet i mild grad. Det er typisk hos dem, som har OI type I, at diagnosen kan tilbageføres i generationer. Nedenstående tabel viser kun antallet af generationer i forhold til OI type I og OI type III

Tabel 9: Antal generationer fordelt efter OI type i pct. (n=55)

	OI type I (n=38)	OI type III (n=17)
0 generationer	29	77
1 generation	24	6
2 generationer	21	6
3 generationer	16	12
4 generationer	11	0
I alt	100	100

Problematikken om arvegang og videreførelse af handicappet til efterfølgende generationer er vigtig i forhold til, om man vælger eller ønsker at få børn. Denne problematik forfølges nærmere i afsnit 7.3.

3.4 Diagnosetidspunktet

Der er store variationer i sygdomsforløbet, og da OI ydermere er et sjældent forekommende handicap, er det i nogle tilfælde vanskeligt at stille en diagnose. Som det fremgår af nedenstående tabel, er der knap 40 pct. (svarende til 34 personer) af svarpersonerne, som ikke har fået deres diagnose inden for det første leveår. De fleste får stillet diagnosen i barndommen, men der er også få eksempler på personer, som er midaldrende, før de er blevet diagnosticeret.

Tabel 10: Diagnosetidspunktet (n=89)

	Pct.
Ved fødsel	33
Inden for det første leveår	29
Senere	38
I alt	100

Der er stor variation med hensyn til, hvor lang tid der går fra de første symptomer bliver registreret, til den endelige diagnose stilles. Typisk er det ca. et års tid, men nogle få har oplevet, at der faktisk er gået flere år fra de første symptomer bliver registreret, til den endelige diagnose stilles.

Der er 10 personer, som svarer ja til, at de før den endelige diagnose har fået stillet en forkert diagnose. Det drejer sig bl.a. om Muskelinfiltration, Osteoporose, Engelsk Syge og Caffey sygdom.

Men også "hysteriske forældre" og mistanke om børnemishandling er blevet nævnt i et par tilfælde. Dette er ikke en diagnose, men det antyder den problemstilling, at forældre til børn med OI fejlagtigt kan blive anklaget for børnemishandling eller lignende.

Diagnosen stilles lokalt. Dvs. at typisk har man fået diagnosen af den praktiserende læge eller af en læge på det lokale sygehus. Spørgsmålet her kan være lidt misvisende, for der er tilfælde, hvor det at få stillet den korrekte diagnose er en proces, som forløber mellem eksempelvis den praktiserende læge og sygehuset. Dvs. at patienternes oplevelse af, hvem der er tovholder i forhold til den enkelte, ikke nødvendigvis er lig den aktør, som i praksis har foretaget det diagnostiske udredningsarbejde.

Tabel 11: Den endelige diagnose blev givet af: (n=83)

	Pct.
Den praktiserende læge	21
Speciallæge	8
(Børne)læge på det lokale sygehus	34
(Børne)læge på specialafdeling	13
Landsdelscenter (Rigshospitalet eller Skejby)	18
Andre	6
I alt	100

I tilknytning til henholdsvis Rigshospitalet og Skejby Sygehus er der to klinikker eller centre for sjældne handicap. OI er en af de diagnosegrupper, som følges tæt på netop disse centre. 18 pct. angiver at have fået deres diagnose på et af disse to landsdelscentre. Det er formentligt misvisende, da centrene som sådan kun har eksisteret i få år, og af dem, som angiver at have fået deres diagnose netop der, er kun seks personer diagnosticeret efter centrenes oprettelse. Det er derfor nærmere et udtryk for, at flere generelt har fået diagnosen enten på Rigshospitalet eller på Skejby Sygehus. Der observeres ingen sammenhæng med hverken alder, diagnosetype, diagnosetidspunkt eller bopælsamt i forhold til, hvem der giver diagnosen.

3.5 Informationsbehov ved diagnosetidspunkt

Der er i skemaet stillet et spørgsmål, som vedrører informationsbehovet på diagnosetidspunktet. Da mere end halvdelen af alle diagnosticeres inden for det første leveår, må det være forældrene, som står med et behov for information. Det kan da være et svært spørgsmål at tage stilling til, den store aldersspredning in mente. Aldersspredningen betyder, at det for manges vedkommende er mange år siden, at diagnosen blev stillet. På det tidspunkt var der endnu mindre viden om handicapet, end hvad der er tilgængeligt i dag, og ej heller var der de samme krav eller forventninger til informationsniveauet, som vi kender i dag. Desuden er der en risiko for, at besvarelsen på netop dette spørgsmål beror på en efterrationalisering.

Alle disse forbehold til trods tegner der sig følgende vedrørende informationsbehovet. Den information, som man umiddelbart efterspørger mest, er om mulighederne for behandling, prognosen for handicapet samt viden om, hvorledes man håndterer handicapet i hverdagen.

Det behov, man oplever for information ved diagnosetidspunktet, er større, hvis det er det første tilfælde af OI i familien, end hvis handicappet er kendt i familien i forvejen. Hvorvidt man har behov for kontakt til andre eller ej, afhænger af diagnosetidspunktet, idet det er personer (eller forældre), som har fået stillet diagnosen inden for det første leveår, der udtrykker netop det behov.

Tabel 12: Informationsbehovet på det tidspunkt, hvor diagnosen blev givet (pct.)

		Stort Behov	Nogen Behov	Intet Behov	I alt
Information om muligheder for behandling	(n=81)	74	16	10	100
Information om prognose for handicappet	(n=75)	69	19	12	100
Information om håndtering i hverdagen	(n=77)	66	17	17	100
Oplysninger om OI-forening	(n=74)	55	23	22	100
Information om kontakt til sociale myndigheder	(n=79)	46	35	19	100
Information om tekniske/ praktiske hjælpemuligheder	(n=78)	40	41	19	100
Information om medicinske bivirkninger	(n=73)	38	22	40	100
Oplysninger om kontakt til andre	(n=71)	37	31	32	100

KAPITEL 4:

Kontakt til myndigheder og institutioner

4.1 Kontakthypighed

At være handicappet betyder, at man jævnligt er i kontakt med flere forskellige myndigheder og/eller institutioner. I spørgeskemaet er svarpersonerne blevet bedt om at angive hyppigheden for kontakten med en række forskellig myndigheder, som de har haft kontakt med inden for de seneste tre år. Flere har undladt at tage stilling til kontakthypigheden til en eller flere myndigheder. Da der kun er en enkelt, som ikke har svaret på spørgsmålet overhovedet, kan den manglende afkrydsning være et udtryk for, at der ikke er nogen kontakt til den pågældende myndighed eller institution/behandlingssted. Nedenstående tabel angiver det overordnede billede af kontaktmønsteret, og antallet af personer, som har afkrydset den enkelte kategori, er angivet i parentes.

Tabel 13: Kontakthypighed til behandlingssteder og myndigheder (pct.)

		Måned- ligt	Hvert 1/2 år	Én gang årligt	Sjæld- nere	Ingen kontakt	I alt
Fyiso/ergoterapeut	(n=81)	46	7	6	10	31	100
Den praktiserende læge	(n=87)	14	43	17	15	12	100
Sygehuset	(n=80)	11	26	18	28	18	100
Den kommunale socialforvaltning	(n=79)	15	25	15	17	28	100
Landsdelscenter	(n=79)	6	28	32	11	22	100
Hjælpemiddelcentral	(n=75)	3	9	11	23	55	100
Amtslige specialkonsulenter	(n=69)	0	6	10	20	64	100
Andre	(n=49)	10	10	4	4	82	100
Ankenævn	(n=72)	0	1	8	21	69	100
Psykolog	(n=71)	1	4	4	3	87	100
Specialscole/institution	(n=68)	6	0	0	0	94	100
Talepædagog	(n=67)	3	0	2	2	93	100

Knap halvdelen kommer regelmæssigt hos fysio- og ergoterapeuterne, og derudover foregår den hyppigste kontakt til behandlersystemet hos den praktiserende læge. Brud er for nogle en hyppig konsekvens af handicappet, og det kan være en følge deraf, at knap 40 pct. har kontakt til sygehuset mindst én gang hvert halve år. Det er børn og yngre personer med OI, som har den relativt største kontakt til sygehuset. En del af behandlingen af patienter med

OI er centreret på de to landsdelscentre på henholdsvis Rigshospitalet og i Skejby. Derfor ses centrene også at være et af de steder, hvortil der er forholdsvis hyppig kontakt.

Få har kontakt til andre aktører end de nævnte, det kan bl.a. være tandlægen.

4.2 Brug af sociale støttetilbud

Den sociale lovgivning giver handicappede ret til en række sociale støttetilbud, som kan kompensere for handicapet. Den kommunale socialforvaltning er derfor en væsentlig aktør for mange med OI diagnosen.

Tabel 14: Brug af sociale støttetilbud (n=92)

	Pct.
Bil	44
Økonomisk hjælp til særlige merudgifter	39
Tekniske hjælpemidler	33
Andet	23
Praktisk personlig hjælp	17
Hjælp til boligindretning	17
Støtteperson	12
Rådgivning fra kommunen	9
Aflastningsordning	5
Ledsagerordning	3

Ovenstående tabel viser, hvilke sociale ydelser personer med OI modtager p.t. Knap halvdele har med kommunens hjælp fået en bil. En handicapbil kan være nødvendig uanset alder, derfor kan familier til et handicappet barn også få hjælp til bil. Desuden er økonomisk hjælp til særlige merudgifter samt tekniske hjælpemidler ydelser, som flest modtager. 16 personer, svarende til 17 pct. modtager hjælp til boligindretning. Her er handicappets sværhedsgrad alene afgørende for, om man modtager hjælp til boligindretning.

Et fysisk handicap kan være forbundet med, at man behøver praktisk personlig hjælp i nogle situationer. 16 personer med OI modtager praktisk personlig hjælp i varierende grad, svingende fra ganske få timer om ugen op til 112 timer ugentligt. Hvor meget hjælp man modtager, afhænger selvfølgelig af diagnosen. 11 af de 16 personer bor alene og får pension.

En støtteperson er en anden form for personlig hjælp, som gives til børn. For gruppen af børn med OI gælder, at 9 ud af de 27 under 18 år har tilknyttet en støtteperson i mellem 10 og 60 timer ugentligt. Hverken aflastningsordning eller den nyetablerede ledsagerordning er meget brugt.

Knap en fjerdedel af svarpersonerne har endvidere markeret, at de modtager andre støttetilbud end de nævnte. Det er f.eks. taxakørsel, specialudstyr, sociale ydelser i forbindelse med job eller lign. Samlet summerer tabel 14 ikke til 100, da man jo kan modtage mere end et

støttetilbud, nedenstående tabel illustrerer hvor mange tilbud, den enkelte modtager.

Tabel 15: Antallet af støttetilbud (n=92)

	Pct.
Modtager ingen støttetilbud	21
Ét støttetilbud	28
To støttetilbud	13
Tre støttetilbud	16
Fire støttetilbud	11
Fem støttetilbud	9
Seks støttetilbud	2
I alt	100

En femtedel angiver slet ikke at modtage nogen af de ovennævnte tilbud. Det er alle personer, som er diagnosticeret med type I, og som også selv vurderer sværhedsgraden af eget handicap som let i forhold til andre med samme diagnose (se i øvrigt også afsnit 9.1). Ikke overraskende afhænger antallet af støttetilbud, som man modtager, af handicappets sværhedsgrad, hvorimod hverken alder eller bopælsamt har nogen signifikant indflydelse på, hvor mange støttetilbud den enkelte modtager.

Ordet tilbud kan for nogle vække lidt mislyde, da de ikke føler, at de har fået tilbudt noget, men i stedet har måtte kæmpe for den hjælp, som modtages. Til spørgsmålet om, hvorfra man primært henter information om støttemulighederne, svarer to tredjedele af personerne med OI, at de selv har fundet ud af det. Det er dog kun få, som ikke angiver flere kilder end sig selv.

Tabel 16: Vigtigste kilder til viden om sociale støttetilbud og muligheder (n=92)

	Pct.
Har selv fundet ud af det	65
Handicapforening eller andre med handicap	47
Sygehus/praktiserende læge/speciallæge	37
Venner/familie	28
Center for Små Handicapgrupper	28
Socialkontoret/sagsbehandler	24
Internettet	15
Uklart, hvorfra jeg henter min information	8
De amtslige specialkonsulenter	7
Videnscentre	5

Der er ofte flere kilder til, hvor man henter sine informationer, hvilket langt de fleste også

angiver. Den vigtigste kilde er handicapforeninger/andre med handicap samt den information, man modtager fra sygehuset og den praktiserende læge. Flere og flere informationer kan i dag findes på internettet. 15 pct. angiver at benytte internettet til at søge information om sociale støttetilbud og muligheder. Der er dog ingen, som alene forliger sig med den information, som hentes via internettet. De sociale myndigheder, som leverer støttetilbudene, nemlig socialkontoret eller sagsbehandleren, bliver kun regnet som en vigtig informationskilde af en fjerdedel.

4.3 Samarbejdet mellem myndighederne

At være i kontakt med behandlersystemet og de sociale myndigheder er ofte ensbetydende med kontakt til mange forskellige både instanser og personer. Dette kan give anledning til koordinationsproblemer og misforståelser i behandlingsforløbet.

På spørgsmålet om, hvorledes samarbejdet mellem de forskellige myndigheder vurderes, angiver knap halvdelen samarbejdet som godt. En fjerdedel angiver at samarbejdet er mangelfuldt, men at der er velvilje i systemet, hvorimod den sidste fjerdedel oplever modvilje og manglende eller helt fraværende samarbejde.

Det betyder jo, at selv om mange er positive i deres vurdering af samarbejdet, er der nogle som oplever problemer, og som derfor kan være frustrerede over manglende samarbejde og koordination i forhold til behandlingsforløbet.

Tabel 17: Vurdering af samarbejdet mellem de forskellige myndigheder (n=92)

	Pct.
Jeg synes, at der har været et godt samarbejde	46
Mangelfuldt samarbejde, - men megen velvilje	26
Mangelfuldt samarbejde, - og modvilje	12
Intet samarbejde	17
I alt	100

Der er ingen sammenhæng mellem antallet af støttetilbud, som modtages, og vurderingen af samarbejdet mellem myndighederne, ej heller har det nogen indflydelse på vurderingen, hvem eller hvor mange kontakter man har til myndigheder, institution og behandlingssteder.

KAPITEL 5:

Institution og skole

5.1 Pasning i alderen 0-6 år

De fleste børn er blevet passet hjemme, evt. kombineret med en institutionsplads senere. Godt 25 pct. har haft behov for en støtteperson i forbindelse med at gå i institution. Der er stor aldersspredning i gruppen af personer med OI, og mulighederne og traditionerne for pasning er ændret markant i takt med, at samfundsstrukturen har ændret sig. Det er f.eks. først blevet almindeligt med pasning i almindelig institution inden for de seneste 25 år. Mulighederne for at få tilknyttet en støtteperson er også først opstået i de senere år.

Tabel 18: Pasning indtil skolealder (n=78)

	Pct.
Hjemme	51
Hjemme + almindelig institution (med støtte)	15
Almindelig institution	13
Almindelig institution med støtte	10
Specialinstitution	3
Andet	8
I alt	100

5.2 Skolegang

Næsten alle har gået i den lokale folkeskole. Nogle har haft en støtteperson tilknyttet. Igen gælder det, at muligheden for at få tilknyttet en støtteperson er forholdsvis ny set i forhold til den aldersspredning, der er. Kun to personer har været på døgninstitution, og enkelte har i perioder været tilknyttet en specialskole.

Tabel 19: Skolegang (n=84)

	Pct.
Den lokale folkeskole	63
Den lokale folkeskole med støttefunktion	23
Anden folkeskole (evt. med støtte)	4
Institution/døgninstitution eller specialskole	10
I alt	100

Generelt oplever de fleste (eller har oplevet) deres skolegang uden væsentlige problemer, og ved at der blevet taget passende hensyn. Sygefravær har været et problem for nogle, men det er helt individuelt og handler ikke om hverken diagnosetype, eller hvor og hvornår man går i/har gået i skole.

Tabel 20: Skoleforløbet (n=92)

	Pct.
Uden væsentlige problemer	54
Der blev taget passende hensyn til mig	37
Problemer med at følge med pga. sygefravær	20
Problemer med det fysiske miljø på skolen	10
Problemer med det psykiske miljø på skolen	9
Manglende hensyn i tilrettelæggelsen af daglig undervisning	5
Manglende hensyn i tilrettelæggelsen af særlige aktiviteter	10
Spørgsmålet er ikke relevant for mig	14

5.3 Rådgivning

Dette spørgsmål handler for en stor dels vedkommende om at huske tilbage, flere har derfor også undladt at besvare spørgsmålet. Desuden er det ikke sikkert, man i de givne situationer har følt, at man har haft nogen valgmulighed, hvilket også afspejles i nogle af svarene.

Tabel 21: Rådgivningsbehov i forbindelse med pasning og skolegang i pct.

		Stort behov	Moderat behov	Intet behov	Ingen valgmulighed	I alt
Valg af pasning indtil skolealder	(n=74)	11	24	55	10	100
Valg af skole	(n=73)	15	15	60	10	100
Vedr. den almindelige skolegang	(n=70)	21	13	56	10	100

Generelt er der ikke noget stort behov for rådgivning. Og det rådgivningsbehov, man måtte have i forbindelse med valg af skole og vedrørende den almindelige skolegang, er ikke afhængig af hverken skoletype eller eventuelle problemer i forbindelse med skolegangen. Der er en lille tendens til, at det behov, som udtrykkes, afhænger af, om der er andre i familien med lignende diagnose eller ikke. Det vil sige, at hvis man kommer fra en familie, der i forvejen er kendt med OI, efterspørger man ikke i samme grad rådgivning i forbindelse med institution og skole, som hvis man ikke har andre tilfælde af OI i familien. Men derudover er der ikke nogle bestemte karakteristika, som kendetegner dem, som føler et rådgivningsbehov.

KAPITEL 6:

Voksen og hvad så?

6.1 Den erhvervmæssige status

Når man som 18-årig bliver myndig, sker der mange ændringer, særligt i forhold til de sociale ydelser, man modtager. Dette kapitel omhandler de valg, der typisk foretages i voksenlivet. Det er derfor kun de 64 personer, som er over 18 år, der har svaret på de spørgsmål, der danner grundlag for kapitlet.

Tablet 22 viser i grove kategorier den erhvervmæssige status. Tabellen summerer ikke til 100 pct., da der er 13 personer, som har lavet mere end en afkrydsning. Det er fortrinsvis personer, som modtager pension, men som samtidig er ansat i et skånejob eller er på revalidering. Revalidering kan også kombineres med et uddannelsesforløb. De følgende afsnit beskriver mere detaljeret de enkelte elementer i tabellen.

Tablet 22: Erhvervmæssig status (n=64)

	Pct.
Får pension	52
I arbejde på ordinære betingelser	22
Under uddannelse	16
Jeg er beskæftiget med frivilligt arbejde	8
Ansat i skånejob	8
Jeg er i revalidering/forrevalidering	8
Jeg er selvstændig	6
Ansat i fleksjob	3
Arbejdssøgende	2

6.2 Uddannelse og arbejde

10 personer er i dag under uddannelse. Afhængig af alder og interesse er det forskellige uddannelsesforløb, og fem er i gang med en længerevarende uddannelse, dvs. en uddannelse, som tager minimum 4 år. Uddannelse er noget, som hører ungdommen til, og der er da også kun en enkelt, som er mere end 30 år og under uddannelse. Seks af de 10 angiver, at de har haft behov for rådgivning i forbindelse med uddannelsesvalg. I uddannelsesforløbet er der fire, som modtager invaliditetsydelse (se afsnit 6.3).

Generelt er der 40 personer, som har angivet deres uddannelsesvalg. Dermed er der 24 personer, som ikke har besvaret spørgsmålet. Det er ikke muligt at sige, om det skyldes, at de ikke har taget en uddannelse, eller de blot har undladt at svare på spørgsmålet. Det bemærkes, at det i stor udstrækning er personer, som p.t. får pension, som ikke har svaret. Blandt

dem, som har svaret, har størstedelen taget en mellemlang uddannelse, det vil sige, at de har gennemgået et uddannelsesforløb på mellem to og fire år.

Tabel 23: Uddannelsesvalg (n=40)

	Pct.
Studentereksamen	15
Kort uddannelse (mindre end 2 år)	8
Mellemlang uddannelse (2-4 år)	55
Længerevarende uddannelse (mere end 4 år)	23
I alt	100

Flere med OI diagnosen er i arbejde, heraf arbejder ni personer på almindelig fuld tid, dvs. 37 timer ugentligt. Hvis man er i arbejde på ordinære betingelser, er man typisk ikke så hårdt berørt af handicappet, har selv fundet arbejdet, og vurderer heller ikke selv at være svært ramt af handicappet. To personer er ansat i fleksjob, som er specielt oprettede stillinger til personer med særlige behov for fleksibel arbejdstid.

Nedenstående tabel viser svar både fra personer, som arbejder på almindelige vilkår og fra personer, som er beskæftiget i skånejob, revalideringsordning eller frivilligt arbejde. Det gælder for to tredjedele, at de enten selv har fundet arbejdet eller er blevet ansat, før de fik kendskab til diagnosen. Sidstnævnte bekræfter blot, at nogle bliver diagnosticeret sent (jf. diskussionen i afsnit 3.4).

Tabel 24: Sådan har jeg fået arbejde (n=27)

	Pct.
Blev ansat før jeg kendte min diagnose	11
Har selv fundet arbejdet	52
Har fundet arbejdet gennem AF	7
Kommunen har hjulpet/revalidering	15
Andet	15
I alt	100

6.3 Pension

Generelt får mere end halvdelen af voksenalderen pension. Knap en tredjedel har altid fået pension, mens ca. halvdelen ufrivilligt har måttet stoppe på arbejdsmarkedet. Selv om vi ikke ved, hvornår de enkelte har forladt arbejdsmarkedet og er overgået til pension, er det med få undtagelser kun personer, som har passeret 50 år, som findes i den kategori. Det kunne pege i retning af, at der med tiden kommer nogen nedslidning, der betyder, at man må overgå til pensionssystemet. Selv om der i den samlede gruppe af voksne med OI er relativt mange i

alderen 50-59 år, er alderen generelt ikke en afgørende determinant for, om man får pension.

Tabel 25: Pensionsårsag (n=29)

	Pct.
Jeg har altid fået pension	28
Jeg har været i arbejde, men måtte ufrivilligt stoppe	55
Jeg har været i arbejde, men er frivilligt holdt op	17
I alt	100

I betragtning af, at man i dag taler meget om et rummeligt arbejdsmarked, kan det selvfølgelig diskuteres, om det er rimeligt at mere end halvdelen af de voksne med OI modtager pension. Fem af de personer, som modtager pension, er samtidig ansat i et skånejob, og en person er under revalidering, men generelt er de fleksible ordninger på arbejdsmarkedet ikke meget brugt.

Fem personer har forladt arbejdsmarkedet frivilligt. Det gælder stort set, at det er sket på grund af alder. Der er enkelte respondenter i denne undersøgelse, som har passeret 65 år og dermed modtager folkepension.

Foruden folkepension findes der grundlæggende tre pensionstyper, laveste, mellemste og højeste pensionsform, og i denne gruppe fordeler det sig som angivet i tabel 26.

Tabel 26: Pensionstype (N=30)

	Pct.
Laveste pension	7
Mellemste pension	40
Højeste pension	53
I alt	100

Alle voksne med OI er endvidere blevet spurgt, hvorvidt de modtager invaliditetsydelse. Invaliditetsydelsen hidrører under pensionslovgivningen. Det er en ydelse, som gives, hvis man generelt er berettiget til mellemste pension, men som gives til de personer, som trods et vidtrækkende handicap er på arbejdsmarkedet eller i uddannelsessystemet. Ydelsen er skattefri og indtægtsuafhængig.

30 ud af 61 personer angiver at modtage ydelsen, heraf får 20 pension. Ud fra ovennævnte kriterier for at modtage invaliditetsydelse, er det misvisende, da man jo ikke kan modtage både pension og invaliditetsydelse. Dette illustrerer derfor en uklarhed omkring de begreber, som kendetegner de sociale ydelser, man modtager. Forvirringen kan f.eks. skyldes, at pensionssystemet er skruet sammen således, at der findes en grundydelse, som suppleres med f.eks. et invaliditetsbeløb, hvilket ikke er det samme som invaliditetsydelsen.

6.4 Rådgivningsbehov i valgsituationer

Spørgsmålet om rådgivningsbehov i forbindelse med uddannelse, arbejde og pension er parallelt til spørgsmålet om rådgivningsbehovet i valgsituationerne ved institution og skole. Og konklusionen er også stort set den samme. Nemlig at mange ikke har besvaret spørgsmålet, og blandt dem som har, er det i gennemsnit blot hver fjerde, som oplever et stort rådgivningsbehov. Det er da fortrinsvis omkring mulighederne på arbejdsmarkedet og pension, at behovet for rådgivning opstår. F.eks. efterspørges rådgivning vedr. pensionsform fortrinsvis af den gruppe, som har angivet, at de ufrivilligt har forladt arbejdsmarkedet og nu modtager pension. Derimod er der ingen af dem, som p.t. befinder sig på arbejdsmarkedet, som efterlyser information om pension.

Tabel 27: Rådgivningsbehov i forbindelse med valg af uddannelse, arbejde og pension i pct. (n=51)

	Stort behov	Moderat behov	Intet behov	Ikke relevant	I alt
Valg af uddannelse	20	16	45	20	100
Mulighederne på arbejdsmarkedet	31	18	37	14	100
Pensionsform	22	28	29	22	100

KAPITEL 7:

Familien

7.1 Andre i familien med OI

Som allerede beskrevet i kapitel tre spiller arvelighed en stor rolle ved OI. Derfor er det også interessant at forfølge problemstillingen omkring familieforhold. Det handler både om, hvorvidt der er andre i familien, som også er diagnosticeret med OI, og om hvordan det influerer på spørgsmålet vedr. børn.

Indledningsvis viser nedenstående tabel, hvordan OI indgår i mange familier. Ca. halvdelen angiver nemlig at have familiemedlemmer, som også er diagnosticeret med OI. Det er den nærmeste familie, det vil sige forældre og/eller søskende. Andre-kategorien omfatter dels kombination af forældre/søskende og andre, og dels kun andre.

Tabel 28: OI i nærmeste familie (n=91)

	Pct.
Ikke andre i familien med OI	48
Forældre	22
Søskende	6
Forældre og søskende	14
Andre	10
I alt	100

Hvorvidt der er andre i familien med OI, afhænger af diagnosetypen, da det fortrinsvis er OI type I, som videreføres i generationer, jf. i øvrigt afsnit 3.2

7.2 Familielivet

At få et handicappet barn kan påvirke familielivet og hverdagen på forskellig vis. Derfor er der i undersøgelsen blevet spurgt til, hvorvidt forældrenes arbejds- og fritidsliv blev ændret, da de fik et barn med OI. 18 personer har fuldstændig undladt at svare på spørgsmålet, og 41 personer angiver, at spørgsmålet ikke er relevant for dem. For de øvrige personer i undersøgelsen gælder, at 26 pct. angiver at morens arbejdsforhold blev ændret som følge af handicappet, hvorimod der generelt ikke er sket ændringer i farens arbejdsliv. 25 pct. angiver også, at forældrenes fritidsliv og interesser er blevet ændret.

Tabel 29: Ændringer i forældres hverdag som følge af OI (n=74)

	Pct.
Mors arbejdsforhold blev ændret	26
Fars arbejdsforhold blev ændret	5
Forældres fritidsliv/interesser blev ændret	25
Mine forældre blev skilt	3
Spørgsmålet er ikke relevant for mig	45

En del har kommenteret spørgsmålet, og de to mest typiske kommentarer er, at man altid har levet med OI i familien og derfor har været bekendt med handicappet, eller at moren alligevel var hjemmegående. Sidstnævnte årsag kan i en vis grad tillægges "tiden", idet kvinderne generelt først er indtrådt på arbejdsmarkedet i 70'erne, og i perioden forinden naturligt har været hjemmegående.

Når ovenstående analyseres nærmere, finder man også, at dem, som har markeret, at morens arbejdsforhold er blevet ændret, stort set alle er yngre end 30 år. I tre tilfælde er det blevet kommenteret, at moren er gået på nedsat arbejdstid og er blevet økonomisk kompenseret for tabt arbejdsfortjeneste. Det er karakteristisk, at det er i de familier, hvor OI er et enkelt tilfælde, at det har ført til ændrede arbejdsforhold for moren. Det understreger om ikke andet den omvæltning, som sker i familielivet, når man får et handicappet barn. En af omvæltningerne er, som antydnet i kapitel 4, den jævnlige kontakt til behandlersystemet i kraft af forholdsvis hyppige besøg på sygehuset. Hyppige besøg på sygehuset er også et kendetegn ved de familier, hvor moren har valgt at ændre sit arbejdsliv. Der observeres også en sammenhæng med diagnosens sværhedsgrad, både hvad angår ændringen i morens arbejdsliv og i forældrenes fritidsliv.

Problemstillingen om, hvorledes handicappet påvirker forholdet til søskende, er ikke forfulgt i denne undersøgelse. Der er dog blevet spurgt til, om man har søskende, og hvilket nummer man er i søskenderækkefølgen.

74 personer har søskende, og heraf har 19 en eller flere søskende, som også er diagnosticeret med handicappet. I forhold til om og hvor mange søskende man har, er der ingen signifikant forskel på, om der er andre OI tilfælde i familien, ej heller har diagnosetypen nogen betydning i den sammenhæng.

7.3 Parforholdet

Familieliv og videreførelse af nye generationer er tæt knyttet til parforholdet. I tabel 30 er diagnosetyperne forenklet til kun at vise, hvorledes personer over 18 år med henholdsvis type I og type III indgår i parforhold. Tabellen viser kun svar fra 45 personer, hvilket dels skyldes forenklingen, dels at flere ikke er bekendt med deres diagnosetype.

Tabel 30: OI og parforhold (pct.) n=45

	OI type I (n=29)	OI type III (n=16)
Er gift/i fast parforhold	72	38
Er skilt/ ikke længere i fast parforhold	7	19
Har aldrig været i fast parforhold	21	44
I alt	100	101

Det ses af tabellen, at andelen af personer, som er diagnosticeret med OI type III, og som aldrig har været i et parforhold, er forholdsvis stor. Selv om sammenhængen ikke er signifikant ($p=0,07$), peger det i retning af, at handicappets sværhedsgrad betyder noget i forhold til at indgå i et fast parforhold. Dog skal man være varsom med tolkningen, da der i alt kun er 16 personer med OI type III, som har svaret på spørgsmålet. Der kan være årsager uafhængigt af handicappet, som gør, at man ikke har haft fast parforhold. En af faktorerne er selvfølgelig alder. Uanset diagnose type er der to signifikante kendetegn hos dem, som endnu aldrig har været gift/i fast parforhold. For det første er det flest mænd, og for det andet er det personer, som ikke har andre familiemedlemmer med OI.

Samlet er eller har 74 pct. af de voksne med OI været gift/i fast parforhold. Da er det naturligt, at spørgsmålet om børn bliver relevant. 42 pct. af alle, som har svaret, har ingen børn. Blandt disse er der alle dem, som aldrig har været i parforhold. Alder spiller også en rolle, og blandt de yngre er der selvsagt nogle, der planlægger at få børn.

Tabel 31: OI og børn (n=59)

	Pct.
Har ingen børn	42
Har ikke børn, men planlægger at få børn	7
Har børn	51
I alt	100

I alt er der 30 personer, som angiver at have børn, heraf er de 21 kvinder. Det er interessant, at der ikke er forskel på mænd og kvinder, hverken hvad angår alder eller diagnose type (se kapitel 3). Der er heller ingen forskel, når det handler om den erhvervs mæssige status (se kapitel 6). Når det derimod handler om parforhold og børn, er der en signifikant forskel på kvinder og mænd. Det er kvinderne, som indgår i parforhold, og det er kvinderne, som får børn.

Der er desuden en signifikant tendens til, at dem, som får børn, i højere grad kommer fra familier, hvor OI i forvejen er en del af hverdagen, da også andre familiemedlemmer har samme diagnose.

Tabel 32: Andre i familien med OI og børn i pct. (n=59)

	Har ikke børn	Har børn
Andre i familien med OI	45	70
Ikke andre i familien med OI	55	30
I alt	100	100

Hvis man ligeledes forenklet betragter spørgsmålet om børn mod diagnosetype I og diagnosetype III, observeres en tilsvarende forskel. Det er personer med den forholdsvis milde type af OI, som får børn.

Tabel 33: Diagnosetype og børn i pct. (n=59)

	Har ikke børn	Har børn
OI type I	44	74
OI type III	56	26
I alt	100	100

I diskussionen omkring parforhold og børn er der særligt to ting at bemærke. For det første er det afgørende, om der er andre i nærmeste familie, som også er diagnosticeret med OI. Det betyder, at det kendskab, som man har til handicappet og til at leve med det og stifte familie, i kraft af, at det allerede er en del af familiemønsteret, formentlig har betydning for, om man selv indgår i parforhold og vælger at få børn. Dernæst har diagnosen også betydning. Således er det typisk personer med OI type I, som dels indgår i parforhold, og som også får børn. De to forklaringslementer, familieforhold og diagnosetype, kan næppe adskilles. Som det også blev nævnt i afsnit 3.2 og 3.3 er det typisk OI type I, som videreføres i generationer, mens type III hyppigere opstår ved nymutation.

7.4 Spørgsmålet om børn, arvelighed og genetisk rådgivning

Når det handler om OI er arvelighedsaspektet vigtigt. 24 har svaret på spørgsmålet om, hvorvidt deres børn også er diagnosticeret med handicappet. Det er der 13, som svarer bekræftende til. Enkelte har endog mere end et barn med diagnosen. Groft tolket er det ca. halvdelen, som viderefører handicappet til næste generation. Dette svarer meget godt til den generelle prognose for OI.

Til trods for muligheden for at videreføre sygdommen, er der kun tre, som har modtaget genetisk rådgivning inden graviditeten. Ingen af de tre har fået børn med OI. Fem har modtaget genetisk rådgivning i forbindelse med graviditet, heraf har fire i dag børn, som også er diagnosticeret med OI. Det vil sige, at den overvejende del har ikke fået genetisk rådgivning, hverken inden eller i forbindelse med graviditet. I nogen udstrækning er det en funktion af tiden, da de diagnostiske muligheder specielt i forbindelse med fosterdiagnostik først i de

senere år er blevet tilgængelige.

Flere har da også kommenteret spørgsmålet, og kommentarerne omhandler dels, at muligheden enten ikke var til stede, dels at ønsket om børn var for stort til at genetisk rådgivning følte relevant.

Tabel 34: Genetisk rådgivning inden eller i forbindelse med graviditet for dem, som har børn (n=29)

	Pct.
Genetisk rådgivning inden graviditet	10
Genetisk rådgivning i forbindelse med graviditet	17
Ingen genetisk rådgivning	72

Spørgsmålet er formuleret således, at man skal svare på, om der inden eller i forbindelse med graviditeten er modtaget genetisk rådgivning, og siger derfor intet om, hvorvidt man har fået det tilbudt og undladt at benytte sig af muligheden i forbindelse med graviditet. Spørgsmålet er også stillet således, at man kun skulle svare, hvis man i dag har børn. Derfor er det heller ikke muligt at sige noget om, hvorvidt man efter genetisk rådgivning evt. har undladt at få børn.

Der er ingen tvivl om, at der for mange er og har været mange overvejelser forbundet med valget om at få børn eller ikke. Flere har kommenteret deres fravalg og enten angivet, at de ikke ønsker/har ønsket at sætte OI børn i verden, eller at de har haft overvejelser i forhold til egen fysiske formåen. Andre uddyber de overvejelser, som der har været eller p.t. er forbundet med at vælge at få børn.

KAPITEL 8:

De sociale netværk og fritidslivet

8.1 Kontaktform og hyppighed

Hvis vi betragter de familiære og sociale netværk, ses det, at der er tæt kontakt til familie og venner, og at kontakten holdes både ved at ses jævnligt og ved at tale i telefon. Arbejds- og skolekammerater fylder også forholdsvis meget i netværket.

Tabel 35: Den sociale kontaktflade (pct. afrundet)

	Familie (n=90)	Venner (n=91)	Andre med samme handicap (n=85)	Handicap- organisation (n=79)	Arbejds-/ skole- kammerater (n=81)
Ses jævnligt	38	41	12	10	40
Ses jævnligt og telefonerer	43	53	11	3	19
Ses sjældent og telefonerer	12	5	8	5	5
Ses sjældent	7	1	24	33	14
Telefonerer	0	0	7	8	4
Ingen kontakt	0	0	27	25	6
Ikke relevant	0	0	12	17	14
I alt	100	100	100	100	100

Telefonen som eneste kontaktmiddel er sjælden og forekommer kun til andre med samme handicap eller til handicaporganisation. Godt 40 pct. har ingen kontakt til nogen handicaporganisation eller til andre med samme handicap ud over dem, som måske er i nærmeste familie.

En af de nyere måder at holde kontakt på er via computer og internet. I denne spørgeskemaundersøgelse er der spurgt generelt til brugen af computer, og det fremgår, at der kun er 20 pct., som ikke benytter computer i en eller anden sammenhæng, fortrinsvis benyttes computeren i arbejds- og uddannelsesmæssige sammenhænge. I relation til at holde kontakt er internettet, diskussionsfora og e-mail nye kanaler. Og de benyttes også i et vist omfang.

Tabel 36: Computeren som kontaktmiddel til andre (n=92)

	Pct.
Surfer på internettet efter alt muligt	32
Søger information om mit handicap	22
Chatter/e-mailer med andre med samme handicap	8
Chatter/e-mailer med mange forskellige	27

Internet og e-mails benyttes generelt, særligt blandt de yngre. Det er kun i begrænset omfang, at man via dette medie søger kontakt til andre med samme handicap. Årsagen til, at spørgsmålet er stillet er, at flere handicapforeninger både nationalt og internationalt har oprettet diskussions-fora på deres hjemmeside. Et sådant eksisterer dog ikke for Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta.

Hverken kontaktform eller hyppigheden af kontakten til familie og venner fortæller noget om, hvordan man vurderer sine netværk. Langt de fleste har en god vennekreds og et godt forhold til familien. Halvdelen angiver også at være meget aktive i fritiden. Så overordnet fungerer de familiære og sociale netværk godt. Det udelukker dog ikke, at der er nogle, som føler sig bundet af handicapet, og som er alene - frivilligt eller ej. Der er ingen systematiske kendetegn ved de personer, idet det hverken afhænger af diagnosetype, alder, køn, familiemæssige forhold, den erhvervsmæssige status eller kontakthypigheden i forhold til familie og venner.

Tabel 37: Vurdering af familiære og sociale netværk (n=91)

	Pct.
Jeg føler, at jeg har en meget god vennekreds	90
Jeg har et meget godt forhold til min familie	89
Jeg er meget aktiv i min fritid	50
Jeg føler mig meget bundet af mit handicap	15
Jeg er ufrivilligt meget alene	7
Mit netværk fungerer ikke godt nok	5
Jeg har selv valgt at være meget alene	3

8.2 Fritiden

I denne undersøgelse giver halvdelen af svarpersonerne udtryk for, at de er meget aktive i deres fritid. Bag denne formulering kan der naturligvis gemme sig et væld af forskellige aktiviteter og interesser. Ens aktivitetsvalg og interesser er i nogen udstrækning afhængig af alder. F.eks. er det kun en bestemt aldersgruppe, som benytter skolefritidsordning.

Dette skal derfor holdes in mente, når nedenstående tabel læses. Det bemærkes, at antallet af svarpersoner varierer, dette kan være et udtryk for, at man har undladt en afkrydsning, hvis

man ikke benytter aktiviteten. Ved procentangivelsen for skolefritidsordning er der kun medtaget svar fra personer i alderen 6 til 18 år.

Tabel 38: Fritidsaktiviteter i pct.

		I høj grad	I nogen grad	Sjældent	Aldrig	I alt
Skolefritidsordning	(n=22)	27	23	9	41	100
Besøg hos venner og familie	(n=87)	74	23	2	1	100
Biograf/teater/koncert	(n=77)	17	49	25	9	100
Handicaporganisation	(n=68)	16	21	24	40	100
Sports/spejderforening	(n=68)	22	21	6	52	100
Frivillig organisation	(n=66)	15	17	11	58	100
Politik	(n=63)	5	8	19	68	100
Andet	(n=27)	56	26	0	19	100

Den generelle konklusion fra tabellen er, at besøg hos familie og venner er den aktivitet, som fylder mest. Biograf, teater og koncerter er i nogen grad også vigtige aktiviteter. Samlet er det altså de spontant planlagte aktiviteter, som fylder mest. Intuitivt kan det næppe overraske, og det stemmer vel meget fint overens med, hvordan resten af Danmark benytter fritiden.

KAPITEL 9:

Selvurdering af handicap og muligheder

9.1 Spørgsmålet om sværhedsgrad og accept

Afslutningen af denne rapport omhandler selvurdering af eget handicap og muligheder. Det er bløde områder, som man ikke i dagligdagen sådan går og forholder sig til. Alle personer med OI er blevet stillet disse spørgsmål, og i dette kapitel er det forældrene, som for de yngste har foretaget vurderingerne. Det kan selvfølgelig ikke være anderledes.

Alle er blevet spurgt til "hvordan de på en skala fra 1 til 5 vurderer sværhedsgraden af deres handicap sammenlignet med andre med samme handicap". Tallet 5 angiver den sværeste grad af handicapet og tallet 1 angiver den letteste. Umiddelbart ser svarene ud som angivet i tabel 39.

Tabel 39: Vurdering af sværhedsgrad af eget handicap i forhold til andre med samme handicap på en skala fra 1 til 5 (n=87)

	Pct.
1 (letteste grad af handicapet)	36
2	26
3	21
4	14
5 (sværeste grad af handicapet)	3
I alt	100

Sætningen at sammenligne sig med andre med samme handicap er afgørende her. Diagnosetypen er naturligvis i en hvis udstrækning afgørende for, hvordan man vurderer sværhedsgraden. Det kan næppe overraske, at der er en sammenhæng mellem den medicinske diagnose, og den subjektive oplevelse af handicapets sværhedsgrad. I nedenstående tabel er personerne forenklet diagnoseopdelt i type I og type III samt i gruppen af personer, som ikke er typebestemt. Det er bemærkelsesværdigt, at der i gruppen af personer diagnosticeret med OI type III, som generelt regnes for at være den sværeste form for OI, ikke er nogen, som vurderer sværhedsgraden til "fem".

Tabel 40: Vurdering af sværhedsgrad af eget handicap i forhold til andre med samme handicap på en skala fra 1 til 5 fordelt efter diagnosetype (pct.)

	Ikke typebestemt (n=18)	OI type I (n=39)	OI type III (n=20)
1 (letteste grad af handicappet)	33	59	0
2	28	26	30
3	22	13	30
4	11	3	40
5 (sværeste grad af handicappet)	5	0	0
I alt	100	100	100

Ud fra samme skalaprint er svarpersonerne blevet bedt om at angive, hvorledes de på en skala fra 1 til 5 selv accepterer deres handicap. Tallet 1 angiver den laveste accept og tallet 5 den største accept. Svarene ses i tabel 41 og viser, at der generelt er stor accept af eget handicap.

Tabel 41: Egen accept af handicappet på en skala fra 1 til 5 (n=90)

	Pct.
1 (laveste grad af accept)	9
2	7
3	17
4	28
5 (højeste grad af accept)	40
I alt	100

Egen accept afhænger ikke af alder, men der er en svag ($p=0,07$) tendens til, at drenge og mænd er bedre til at acceptere handicappet end kvinderne. De få, som føler sig bundet af handicappet, har generelt også sværere ved at acceptere det.

Dog er det således, at personer diagnosticeret med type III i gennemsnit har en højere acceptværdi end dem, som er diagnosticeret med type I. Lige omvendt er det, når personer med OI vurderer andres accept af deres handicap. Der er en klar tendens til at dem, som er diagnosticeret med type I, føler størst accept fra omgivelserne i forhold til dem, som er diagnosticeret med type III.

Det er klart, at andres accept af handicappet i nogen udstrækning afhænger af den aktuelle situation. Samlet føler personer diagnosticeret med OI sig relativt godt accepteret. 25 pct. - svarende til 22 personer - vurderer både egen accept af handicappet og andres accept til at være i top.

Tabel 42: Andres accept af handicapet på en skala fra 1 til 5 (n=90)

	Pct.
1 (laveste grad af accept)	6
2	10
3	13
4	27
5 (højeste grad af accept)	44
I alt	100

9.2 Vurdering af muligheder

Når svarpersonerne generelt skal vurdere egne muligheder for de i tabel 43 listede områder, er det aktiviteter, som ikke umiddelbart kræver fysiske anstrengelser, som scorer højest. For det første understreges det, at personer med OI som gruppe betragtet klarer sig meget godt socialt og derfor også vurderer mulighederne for socialt samvær og for at forfølge fritidsinteresser som meget gode.

Ligeledes vurderes mulighederne for at få en uddannelse som store. Mange har allerede en uddannelse (se afsnit 6.2), og blandt gruppen af børn og unge, som står foran uddannelsesvalg m.m. opleves mulighederne som store.

Tabel 43: Vurdering af egne muligheder på en række områder i pct.

		Gode	Neutrale	Dårlige	Umulige	I alt
For socialt samvær	(n=87)	84	15	1	0	100
For at forfølge fritidsinteresse	(n=84)	73	20	5	2	100
For at få en uddannelse	(n=72)	71	18	7	4	100
For at få et sexliv	(n=81)	63	26	9	2	100
For at få familie/børn	(n=74)	58	30	7	5	100
For fysisk udfoldelse	(n=85)	41	27	28	4	100
For at få et arbejde	(n=78)	45	28	15	12	100

Mulighederne for at få familie og børn samt for at få et sexliv vurderes samlet lidt lavere, men omvendt er der ikke mange, som vurderer mulighederne, som decideret dårlige eller håbløse. For begge punkter er der en sammenhæng mellem diagnosetype og vurdering, idet det er dem, som er lettest ramt af handicapet, som vurderer mulighederne som størst.

Fysisk udfoldelse og mulighederne for at få et arbejde er de punkter, som scorer lavest. Selvfølgelig må der være en sammenhæng mellem sværhedsgraden af ens handicap og mulighederne for fysisk udfoldelse. Samme argument gælder for så vidt også vurdering af

mulighederne for at få et arbejde. Når man først har nået pensioniststatus, synes mulighederne for at få et arbejde at være udtømte.

9.3 Forventninger til fremtiden

Som det allersidste spørgsmål i skemaet er svarpersonerne blevet bedt om at angive deres realistiske forventninger til fremtiden i forhold til seks områder. De tre første punkter vedrører den enkelte i forhold til arbejde, uddannelse og parforhold. Og det er klart at forventningerne for nogle allerede er indfriet på de punkter, og derfor virker det mærkeligt at skulle forholde sig til det. Dette afspejles bl.a. i en forholdsvis lav n-værdi.

Tabel 44: Forventninger til arbejde, uddannelse og parforhold (pct.)

		Store forventninger	Moderate forventninger	Ingen forventninger	I alt
Til at få et arbejde	(n=68)	54	24	22	100
Til at få en uddannelse	(n=62)	65	18	18	100
Til at få et parforhold	(n=63)	67	27	6	100

Der er mange fællestræk, når det handler om forventningerne til uddannelse og arbejde. De største forventninger findes hos de unge og hos personer, som stadig bor hjemme. Det vil sige personer, som pt. er under uddannelse eller står foran et evt. uddannelsesforløb. Et karakteristikum er endvidere, at de, som har store forventninger, også vurderer mulighederne for at få såvel uddannelse som arbejde som gode.

Forventningerne mht. parforhold er på flere måder parallelle. De største forventninger findes hos dem, som endnu bor hjemme, og i øvrigt hos dem, hvor der er andre tilfælde af OI i familien. Ligeledes synes man, at mulighederne for at få familie, børn og et sexliv er gode.

Samlet kan man konkludere, at forventningerne er forholdsvis høje, når det angår personlige muligheder i form af uddannelse, arbejde og parforhold.

Lidt anderledes ser det ud, når det handler om forventninger til mere generelle områder inden for handicapverdenen. Her er andelen af personer med store forventninger til udvikling markant lavere. Til gengæld må det også bemærkes, at andelen af personer, som slet ingen forventninger har, er forholdsvis lav.

Tabel 45: Forventninger til hjælpemiddelområdet, tilgængeligheden samt den medicinske udvikling (pct.)

	Store forventninger	Moderate forventninger	Ingen forventninger	I alt
Til udviklingen på hjælpemiddelområdet (n=68)	27	59	15	100
Tilgængeligheden for Handicappede (n=68)	16	59	21	100
Medicinsk udvikling (n=73)	34	52	14	100

Der er altså moderate forventninger til udviklingen på alle områder. Lavest er de dog, når det handler om tilgængeligheden for handicappede. Med tilgængelighed tænkes hovedsageligt på fysisk tilgængelighed. Forventningerne er større til udviklingen på hjælpemiddelområdet og ikke mindst udtrykker 34 pct. store forventninger til den medicinske udvikling.

KAPITEL 10:

Temaer på tværs

Denne rapport er blevet til på baggrund af spørgeskemasvar fra 92 personer med OI. Alle på nær ti personer, er medlem af Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta. Svarpersonerne er ligeligt fordelt mellem mænd og kvinder, og aldersmæssigt fordeler de sig mellem 2 og 82 år, dog med en klar overvægt af personer yngre end 30 år. Den skæve aldersfordeling tillægges en foreningsbias. Den store aldersspredning betyder selvfølgelig noget for nogle af svarene. Ikke alle spørgsmål har været relevante for alle, og samtidig er der sket nogle samfundsmæssige ændringer over tid, som også influerer på de reelle svarmuligheder. Et eksempel herpå er ændringerne i samfundsstrukturen mht. til børnepasningsmuligheder.

Dette afsluttende kapitel opsummerer nogle pointer på tværs af rapporten, og afsluttes med nogle få anbefalinger til en forbedret indsats for mennesker med Osteogenesis Imperfecta.

10.1 Rådgivning og informationsbehov

Et af de spørgsmål, der fra foreningens side fra starten var særlig interesse omkring, var rådgivningsbehovet i forskellige overgangssituationer i livet. Den første gang, hvor information og rådgivning kan efterspørges, er på diagnosetidspunktet. Her er det fortrinsvis information om muligheder og prognoser for behandling samt information om håndtering af handicappet i hverdagen, som der er størst behov for. Hvem der skal give informationerne, siges der intet om, men det kan formodes at være sundhedsvæsenet (læger, sygeplejersker), idet der kun er et middel behov for oplysninger om Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta, og man generelt ikke er interesseret i kontakt til andre på netop det tidspunkt.

Eftersom at de fleste diagnosticeres inden for de første leveår, må det antages at være forældrene, som har behov for informationen. Det samme gør sig gældende ved spørgsmålet om, man ønsker rådgivning i forbindelse med valg af pasningsform og skolegang. Her efterspørges ikke meget rådgivning.

Hverken omkring diagnosetidspunktet eller ved spørgsmål senere i barndommen er der nogle bestemte kendetegn ved dem, som efterspørger rådgivning og information, bortset fra en tendens til, at det betyder noget, om der er andre i familien, som også er diagnosticeret med handicappet. Det vil sige, at det kendskab, som mange har til handicappet pga. familiemønsteret, gør, at rådgivningsbehovet i netop de situationer er begrænset.

Netop kendskabet til handicappet i familien betyder derimod intet, når det handler om vurdering af rådgivningsbehovet senere i livet omkring uddannelse, arbejdsmarked og pension. Her er behovet for rådgivning lidt større, men stadig kun moderat.

Samlet udtrykker svarpersonerne kun et mindre rådgivningsbehov i forbindelse med de valg-

situationer i livet, som vedrører kontakt med skole- og uddannelsessystemet, arbejdsmarkedet og de sociale myndigheder i forbindelse med pensionsvalg. Der er i den forbindelse ingen sammenhæng mellem handicapets sværhedsgrad og rådgivnings- og informationsbehov.

En helt anden vinkel mht. rådgivning er den rådgivning, som man allerede ved planlægning af graviditet og i forbindelse med graviditet kan efterspørge. Alle med en arvelig sygdom bør ifølge Sundhedsstyrelsens anbefalinger have tilbud om genetisk rådgivning. Herunder også personer med OI. Der er i undersøgelsen ikke blevet spurgt til, om man faktisk har fået genetisk rådgivning tilbudt, ej heller er der blevet spurgt til, om den enkelt har følt et behov for denne type rådgivning. Derimod er der spurgt til, om man har modtaget genetisk rådgivning. Det er der kun ganske få, der har.

10.2 Netværk og accept

Generelt klarer personer med OI sig godt. De fleste har hyppig kontakt til familie og venner, og vurderer ligeledes, at deres netværk fungerer godt. Andre med samme handicap (ud over familien) og handicaporganisationerne fylder forholdsvis lidt i netværket. Ca. halvdelen har angivet at være meget aktive i fritiden. Det er særligt spontane aktiviteter som familiebezoek og biograftur el. lign., som fylder i fritidslivet. Samlet vurderer stort set alle også mulighederne for socialt samvær og for at forfølge fritidsinteresser som gode. Gruppen af personer med OI må derfor siges at være socialt godt integreret.

Generelt udtrykker svarpersonerne en høj grad af accept af eget handicap. Det er her værd at bemærke, at personer med OI type III i gennemsnit har en højere acceptværdi end dem, som er diagnosticeret med OI type I. Det er også værd at bemærke, at det forholder sig omvendt, når det handler om andres accept af handicapet, hvor personer med OI type I generelt føler sig mere accepteret end personer med OI type III.

Forskellen kan måske ligge i, at OI for nogle er et meget synligt handicap, som omgivelserne kan reagere mod, f.eks. på arbejdsmarkedet eller i bussen. Omvendt er handicapet ikke synligt for de mildere former af OI, hvorfor disse måske har svære ved at acceptere de begrænsninger, som handicapet trods alt giver. Generelt er der dog på begge skalaer - egen accept og andres accept - en forholdsvis høj gennemsnitlig acceptværdi.

At gruppen af personer med OI generelt klarer sig godt og i store træk accepterer deres handicap, smitter også af på, hvorledes de subjektivt vurderer egne muligheder og forventninger til fremtiden. Begrænsningerne findes i forhold til at få et arbejde og til de fysiske udførelsesmuligheder. Dette er på flere måder en naturlig begrænsning af et fysisk handicap, som kan variere ganske meget i sværhedsgrad.

Når det derimod handler om personlig udvikling i forhold til uddannelse, parforhold og familieliv samt et sexliv, vurderes mulighederne generelt som gode, og forventningerne på områderne er også forholdsvis høje. Dog er det således, at dem, som er diagnosticeret med OI type III, vurderer mulighederne for parforhold og et sexliv mere neutralt end dem, som er diagnosticeret med en mildere form af handicapet.

10.3 Diagnosen - et vigtigt spørgsmål?

Der er i rapporten gentagne gange henvist til sværhedsgraden af OI ved hjælp af typebetegnelser. OI type I er generelt den relativt mildeste form, OI type II er den relativt sværeste form med kun begrænsede overlevelsesmuligheder, og OI type III og type IV er ligeledes relativt svære former af handicapet. Der er nogen usikkerhed omkring typificeringen af handicapet, bl.a. viser det sig ved, at forholdsvis mange ikke kender deres diagnosetype. Flere gange i rapporten er typerne blevet forenklet til kun at vise OI type I og OI type III. Det er sket for at fremhæve nogle sammenhænge, som tillægges handicapets sværhedsgrad.

Diagnosen og handicapets sværhedsgrad har betydning på en række dimensioner. Det har for eksempel betydning for, hvilke og hvor mange sociale støttetilbud man modtager. Støttetilbud er ikke nødvendigvis et ord, som klinger lige godt hos alle. Nogle føler nemlig ikke, at de har fået tilbudt noget, men har måttet kæmpe sig til sociale ydelser, som de modtager. Generelt og uafhængigt af handicapets sværhedsgrad i øvrigt vurderer hovedparten af svarpersonerne, at samarbejdet mellem de forskellige myndigheder og institutioner fungerer tilfredsstillende.

Støttefunktioner i forbindelse med pasning før skole og den almindelig skolegang hænger til en vis grad sammen med handicapets sværhedsgrad. Hvorvidt man har haft muligheden afhænger dog af, hvornår man har gået i skole, da støttefunktioner i forbindelse med netop institution og skole er et socialt tilbud, som først er blevet almindeligt i de senere år. Handicapets sværhedsgrad har derimod ingen betydning, hvad angår vurderingen af ens skolegang. Generelt har det heller ingen indflydelse på, om man får en uddannelse. Senere i livet får det selvfølgelig betydning i forhold til, om man kan klare et almindeligt arbejde eller må søge ansættelse på særlige vilkår (fleksjob, revalidering etc.) eller få pension. I forhold til pension er der en antydning af, at der uanset sværhedsgrad sker en tidlig nedslidning af dem, som er på arbejdsmarkedet, idet andelen af personer, som ufrivilligt har forladt arbejdsmarkedet og overgået til pension er forholdsvis høj.

Et meget iøjnefaldende område, hvor sværhedsgraden spiller en rolle, er i forhold til arvelighed, parforhold og videreførelse af nye generationer. Sygdommen er arvelig med en autosomal dominant arvegang, hvilket betyder, at hvis blot en af forældrene har sygdommen, er der 50 pct. risiko for, at sygdommen videreføres til børn. Sygdommen kan også opstå som følge af en nymutation.

Det viser sig, at den familiære forekomst er væsentlig højere ved OI type I end OI type III. Det vil sige, at personer med den forholdsvis milde form af handicapet ofte har nære familiemedlemmer - forældre og/eller søskende, som også er diagnosticeret med handicapet. Det er i højere grad personer med den svære form af handicapet, som ikke indgår parforhold, og som derfor heller ikke får børn.

10.4 Det handler (også) om familien

Ca. halvdelen af svarpersonerne kommer fra familier, hvor OI i forvejen er en kendt del af hverdagen. Det er i høj grad i familier, som har diagnosen OI type I, at sygdommen arves i generatio-

ner.

Det betyder selvfølgelig noget for en familie at have et eller flere familiemedlemmer, som har et handicap. Generelt ses det for ca. en fjerdedel, at morens arbejdsforhold ændres som følge af et handicappet barn. Ligeledes ændres forældres fritidsliv i samme omfang. Her viser der sig at være en signifikant forskel mellem, om det er familier, hvor handicappet i forvejen er kendt eller ikke. Det er i de tilfælde, hvor handicappet optræder for første gang, at forholdene i hjemmet påvirkes på den måde. Men her er også en sammenhæng med sværhedsgrad, da det ligeledes typisk observeres i de familier, hvor man får et barn med OI type III.

Kendskab til OI i form af familie betyder noget i forhold til information og rådgivning. Her er behovet signifikant mindre hos dem, som i princippet kan søge råd og vejledning fra familiemedlemmer, som tidligere har været i samme situation (jf. 10.1).

Familieforholdene har ligeledes betydning i voksenlivet med hensyn til parforhold og børn. De personer, som har familiemedlemmer, som også er diagnosticeret med handicappet, indgår oftere i parforhold og får også selv børn. Med andre ord, hvis ens handicap ikke har en sværhedsgrad, så det i sig selv afholder en fra at få børn, så er der tendens til, at man hypigere får børn, hvis OI findes i familien. En forklaring kan selvfølgelig være, at man gennem sin opvækst altid har set og levet med handicappet som en naturlig del af hverdagen, der ikke har skabt hindringer for familieliv. Det har derfor en positiv indvirkning på mestringen af handicappet, som gør, at man også vælger selv at stifte familie.

Der er ingen tvivl om, at der for mange er og har været mange overvejelser forbundet med valget om at få børn eller ikke. Flere har kommenteret deres fravalg og enten angivet, at de ikke ønsker eller ønskede at sætte OI børn i verden, eller at de har haft overvejelser i forhold til egen fysiske situation. Andre uddyber de overvejelser, som der har været eller p.t. er forbundet med at vælge at få børn. Her er det spørgsmål, om barnet vil blive handicappet, eller hvilke konsekvenser det vil have for en selv at få et barn, som præger kommentarene. Der er også nogle, som kommenterer, at de ikke har haft nogle overvejelser af den art, fordi handicappet ikke betød så meget på netop det tidspunkt.

10.5 Udvalgte problemområder

Familiespørgsmålene fylder meget hos personer med OI. For det første spiller handicappets sværhedsgrad klart en rolle i forhold til parforhold og børn. Både konkret ved, at flere af de sværest ramte aldrig har været i parforhold og derfor heller ikke har børn. Hvad angår vurderingen af mulighederne for at få familie og få et sexliv, så er personer med OI type III knap så optimistiske som personer med OI type I.

For parforhold og børn betyder det også noget, om der er andre i familien med et tilsvarende handicap. Hvis man er opvokset i en familie med OI, er der en tendens til, at man hypigere får børn, end hvis man ikke familiemæssigt er bekendt med handicappet. Det gælder selvfølgelig under den forudsætning, at handicappet ikke har en sværhedsgrad, som ellers afholder en fra at få børn.

Det er derfor måske ikke spørgsmål om rådgivningsbehov i forhold til skole, uddannelse

At leve med medfødt knogleskørhed (Osteogenesis imperfecta)

Den nedskrevne viden om handicapet medfødt knogleskørhed – som bl.a. fagfolk kan forholde sig til – er fortrinsvis af medicinsk karakter. Hensigten med denne rapport er at supplere den medicinske viden med information om, hvordan man lever, og praktisk og socialt klarer sig i hverdagen, når man har diagnosen.

Medfødt knogleskørhed, på latin Osteogenesis imperfecta, er et sjældent handicap, som er kendetegnet ved, at knoglerne er skøre og derfor brækker lettere. I 50 pct. af tilfældene er handicapet nedarvet, men det kan også opstå spontant. Der er stor variation i sværhedsgraden af handicapet.

Rapporten dokumenterer levevilkår, som i denne sammenhæng skal forstås bredt. Det handler om hvilke valg, der er foretaget i forbindelse med skolegang, uddannelse, arbejdsmarked og pension. Det handler også om, hvilken form for rådgivning man har efterspurgt og måske i disse valg-situationer har fået. Det belyses endvidere, hvordan handicapet påvirker hverdagen og de sociale relationer, som man indgår i. Herunder ikke mindst hvad handicapet betyder i forhold til at stifte familie.

Denne kortlægning, der nu er genoptrykt, var den første i en serie. I 2000-2001 udkom yderligere to, nemlig Tourette Syndrom og Primær immundefekt. I 2003 kom der liv i serien igen med udgivelsen At leve med Rubinstein-Taybi Syndrom, og At leve med Galaktosæmi udkommer i april 2004. Der er flere kortlægninger på tegnebrættet, og det er hensigten at runde af med et opsamlingsprojekt, der mere generelt udsiger noget om det særlige ved at leve med et sjældent handicap.

Center for Små
Handicapgrupper
Bredgade 25
Sct. Annæ Passage,
opg. F, 5. sal
1260 København K

Telefon 33 91 40 20
Fax 33 91 40 19

csh@csh.dk
www.csh.dk

Centre for Rare
Diseases and
Disabilities

