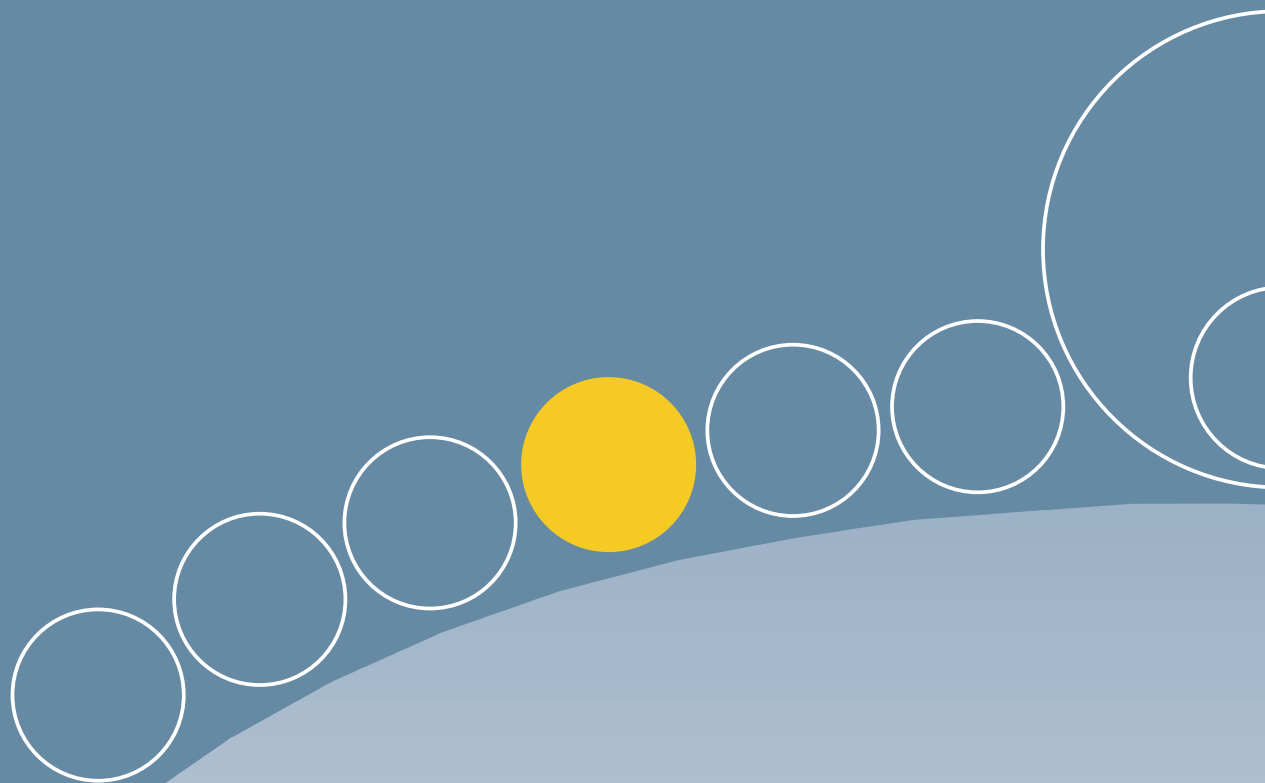


Galaktosæmi



At leve med galaktosæmi

Jonas Bo Hansen



CENTER FOR SMÅ HANDICAPGRUPPER

Jonas Bo Hansen
AT LEVE MED GALAKTOSÆMI
1. udgave 2004

© Center for Små Handicapgrupper

Redaktion: Lars Ege

Design og produktion: PZ Design
ISBN 87-89907-16-7

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
Citat med kildeangivelse er altid velkomment

At leve med galaktosæmi

Indhold

KAPITEL 1:

Om undersøgelsen	3
Forord	3
Læsevejledning	3
Indledning	3
Led i overordnet kortlægning	4
Temaer i denne kortlægning	4
Diagnosen galaktosæmi	5
Forløb og prognose	6
Metodeovervejelser	6
Konkret fremgangsmåde	6
Undersøgel sesdata	7
Baggrundsdata	8

KAPITEL 2:

At få diagnosen	10
Kontrolbesøg	11
Information om diagnosen	13

KAPITEL 3:

Kontakt til sociale myndigheder og pædagogiske institutioner	15
Information om sociale rettigheder	16
Pædagogisk rådgivning	19

KAPITEL 4:

Behov for information	21
Senere informationsbehov – for børn (forældre) og voksne	21
Betydning for deres hverdag	24

KAPITEL 5:

Påvirkning af hverdagen og familien	25
Diæt som daglig hverdagsrutine	25
Diæt og samvær med andre	26

Påvirkning af søskende	27
Påvirkning af karrieren	28
Reaktionerne fra venner og familie	28

KAPITEL 6:

Sociale netværk	30
Ensomhed	30
Andres accept	31

KAPITEL 7:

Skolegang	32
----------------------------	-----------

KAPITEL 8:

Fritidsaktiviteter	35
-------------------------------------	-----------

KAPITEL 9:

Voksen med galaktosæmi	37
At falde til på arbejdspladsen	38
Uddrag af interview	38
Socialt samvær	40

KAPITEL 10:

Overvejelser om arvegang og børn	41
---	-----------

KAPITEL 11:

Konklusion	42
Første fase	43
Anden fase	43
Tredje fase	47
Lær af erfaringerne	49

APPENDIX:

Resumé på engelsk	50
------------------------------------	-----------

KAPITEL 1: Om undersøgelsen

Forord

Dette er den femte i en række af kortlægningsprojekter der indgår i det kortlægningsprojekt, som Center for Små Handicapgrupper (CSH) igangsatte i 2000.

Kortlægningsprojektet beskriver levevilkårene for mennesker med sjældne diagnoser, og med denne publikation er vi nået til stofskiftesygdommen galaktosæmi. Den lille gruppe børn og voksne, der har denne diagnose, er bl.a. karakteriseret ved at have udviklingsforstyrrelser.

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

Målgruppen er især fagpersonale i sundheds-, social- og undervisningssektoren, som gennem deres arbejde kommer i kontakt med mennesker med galaktosæmi. Samtidig er den rettet mod de beslutningstagere, som har indflydelse på dansk handicappolitik.

Det er tanken at give indblik i hverdagens små og store udfordringer for de berørte familier, så målgruppen får 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.

Galaktosæmiforeningen i Danmark har været en vigtig samarbejdspartner. Uden deres input var denne publikation ikke blevet en realitet.

En stor tak til medlemmerne og særligt til Gitte Østergaard og Marianne Egholm, som har været følgegruppe undervejs i forløbet.

Læsevejledning

De læsere, som ikke har behov for en nøjere redegørelse for diagnosen, kan undlade at læse s. 5-6. Og for de af læserne, hvis interesse for undersøgelsen først og fremmest samler sig om de konkrete resultater og konklusioner, er det muligt at springe s. 6-8 over, hvor der gøres rede for metodeovervejelser, herunder fremgangsmåde og diskussion af data-validitet.

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

“Forældre” kontra “voksne”

Det er kun voksne personer, der har udfyldt spørgeskemaer og deltaget i interviews.

1. Forældre til børn med galaktosæmi:

Dem kalder vi for nemheds skyld *forældre*.

2. Voksne med galaktosæmi: Kaldet *voksne*.

Indledning

Galaktosæmi er en medfødt stofskiftesygdom. Ubehandlet fører den til svære fysiske og psykiske handicap og er livstruende. Disse meget alvorlige følger kan undgås ved at følge en diæt.

Selvom sygdommen gennem diæten er vel-

behandlet, medfører den oftest funktionsnedsættelser i forskellig grad, og der er her tale om ikke-synlige handicap. Desuden medfører sygdommen indirekte en række sociale og psykosociale problemer, der i vekslende grad præger opvæksten og voksertilværelsen.

Allerede fra fødslen kan et barn med galaktosæmi vende op og ned på forældrenes forventning til det at få børn. De første dage og uger kan være en voldsom oplevelse, da børnene ofte er meget syge. Galaktosæmi kræver også tilvænning og omstilling p.g.a. af den livslange diæt, og vil derfor påvirke livet for hele familien. Familien må indstille sig på store forandringer, hvilket kan være en svær proces.

En af de første udfordringer for familien er at skaffe viden om den sjældne diagnose. En anden udfordring er den begrænsede viden og erfaring, som præger omgivelserne. Denne mangel på viden kan i mange tilfælde betyde, at pårørende eller den voksne med sygdommen selv aktivt må søge information, fx via patientforeningen, videnscentre eller internettet. Det kan medføre, at familierne opnår mere viden end fagpersonalet.

Gennem denne undersøgelse af levevilkårene for mennesker med galaktosæmi er det formålet at sætte fokus på de særlige problemstillinger, som kendetegner gruppen. Kortlægningen skal bidrage til at give et øget indblik i og viden om levevilkårene.

Den primære målgruppe er fagpersonale og beslutningstagere, som i deres daglige virke har indflydelse på de offentlige tilbud, som kan gives til mennesker med galaktosæmi. Indblik er væsentligt for denne målgruppe, der ofte har et begrænset kendskab til dagligdagen med galaktosæmi.

Ud over den primære målgruppe kan for-

håbentlig alle andre med interesse for galaktosæmi få et bedre indblik i, hvordan denne sygdom på forskellig måde kan sætte sit præg på hverdagen.

Det er hensigten, at den øgede viden skal bidrage til at skabe opmærksomhed og give baggrund for nytænkning blandt målgruppen. Her tænkes ikke mindst på nytænkning vedrørende koordinerede strategier i - og på tværs af - sundheds-, social- og undervisningssektoren over for mennesker med galaktosæmi.

Led i overordnet kortlægning

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

Undersøgelserne er opbygget omkring en række overordnede temaer, som sætter fokus på forskellige perioder og aspekter af livet. De fleste af temaerne går igen i de forskellige undersøgelser, så det bliver muligt at drage sammenligninger imellem diagnoserne. Enkelte temaer er specifikke for den enkelte eller for nogle af diagnoserne. Eksempelvis er et tema om parforhold og ønsket om at få børn, der indgår i denne undersøgelse om galaktosæmi, særlig relevant fordi sygdommen er arvelig, mens emnet er irrelevant for mange andre diagnoser.

Temaer i denne kortlægning

- At få diagnosen
- Kontakt til sociale myndigheder og pædagogiske institutioner

- Behovet for information
- Påvirkning af hverdagen og familien
- Sociale netværk
- Skolegang
- Fritidsaktiviteter
- Voksen med galaktosæmi
- Parforhold og ønsket om at få børn

Diagnosen galaktosæmi

Galaktosæmi er en medfødt arvelig stofskiftesygdom, hvor enzymet, der nedbryder galaktosedelen i mælkesukker (laktose), ikke dannes. Ubehandlet fører galaktosæmi til gulsot, grå stær, hjerneskade og til en livstruende tilstand. Sygdommen kræver livslang diæt fri for mælkesukker. Galaktosæmi blev i Danmark første gang beskrevet i 1955.

Galaktosæmi skyldes manglende produktion af enzymet Galaktose-1-fosfat uridyltransferase (forkortet GALT). Det manglende enzym skyldes en genfejl, der er lokaliseret til kromosom 9.

Galaktosæmi viser sig som regel dage eller få uger efter fødslen ved svære maveproblemer, når indtagelsen af mælk for alvor er kommet i gang. Barnet vil typisk kaste op eller gylpe meget, hver gang det får mælk. Samtidig bliver huden typisk gul, som udtryk for en leverskade (gulsot). Diarré indtræder, barnet mister appetitten, får tør hud, bliver sløvt, slapt og tager ikke på i vægt. Leveren og milten bliver forstørret, og der ophobes væske i kroppen. Nyrene kan også tage skade. Barnet bliver i øget omfang modtageligt for infektioner. Temperaturen svinger i mange tilfælde uregelmæssigt, og kramper kan forekomme.

Uden diæt kan tilstanden i løbet af nogle uger medføre koma, som hurtigt kan blive livstruende. I de fleste tilfælde stilles diagno-

sen dog i løbet af de første uger efter fødslen. Men senere diagnosticering kan også forekomme, hvis barnet fx har været sat på en laktosefri kost, eller hvis der er en vis tolerance over for galaktose.

Udbredelse og arvegang

Diagnosen stilles ved undersøgelse af barnets urin og blod. Hvis undersøgelsen viser store mængder af galaktose-1-fosfat, er der ingen tvivl om diagnosen, men den kan også bekræftes ved en enzymanalyse og i nogle tilfælde ved en kromosomanalyse. Er der mistanke, sættes barnet ofte i diætbehandling før diagnosen er bekræftet.

Man regner med, at der i Danmark fødes 1 barn med diagnosen ud af 30-60.000 fødsler, svarende til at der fødes 1-2 børn om året med galaktosæmi. Man antager, at mellem 40 og 55 mennesker har galaktosæmi i Danmark. Arvegangen er autosomt recessiv. Det betyder, at hvis begge forældre er raske bærere af anlægget for galaktosæmi, er der 25 % sandsynlighed for ved hver fødsel at få et barn med sygdommen. Anlægsbærere er alle uden symptomer. Har en af forældrene selv galaktosæmi, vil barnet altid blive anlægsbærer. Men hvis den anden forælder tilmed er anlægsbærer, er der 50 % sandsynlighed for, at barnet får sygdommen. Hvis begge forældre har galaktosæmi, vil deres børn få sygdommen.

Fødevarer der skal undgås

I diæten skal man primært undgå mælk og mælkeprodukter, som er den største kilde til mælkesukker og dermed galaktose. Betegnelsen mælk dækker også over alle mælkeprodukter herunder fløde, smør, ost og rækken af surmælksprodukter. Der er ligeledes

laktose i mange industrielt fremstillede varer, som fx fast food, mange typer pålæg og bagværk. Derudover kan man også finde laktose i produkter som fx medicin og tandpasta. Der er ofte problemer med varedeklarationen, som ikke altid oplister alle ingredienser og redegør for laktoseindholdet. Især børn har således brug for diætkontrollen for at finde den rette diæt.

Hovedmængden af galaktose bliver tilført kroppen gennem den mad vi spiser. Galaktose forekommer også i naturens egne råvarer, og en 100 % galaktosefri kost er derfor umulig. Derudover producerer kroppens eget væv også en mindre mængde galaktose. Kroppen kan derfor ikke holdes helt fri for galaktose - galaktosefri diæt eller ej. Galaktose i små mængder er da også nødvendige for kroppen og indgår bl.a. i nervecellerne.

Forløb og prognose

Neurologiske forstyrrelser kan indtræde i varierende grad, uanset om diæten overholdes. Man ved meget lidt om, hvorfor mangel på GALT-enzymmet kan give langsigtede komplikationer til trods for at diæten overholdes. Komplikationerne kan vise sig ved psykisk udviklingshæmning i mild grad, og i nogle tilfælde kan man observere varig skade af leveren, hjernen og synet (slørede linser er tegn på grå stær). Komplikationerne vil forværres, hvis diæten startes på et sent tidspunkt eller hvis den ikke overholdes. Levealderen vil normalt ikke være forkortet.¹

Taleproblemer er hyppige, også ved normal psykisk udvikling. Den sproglige udvikling er ofte forsinket, og en del har vedvarende problemer med udtalen. Både børn og voksne kan have uklar tale, og det kan knibe med at

udtrykke det ønskede budskab og bestemte ord. Det gælder især udtalen af komplekse ord og ord med mange stavelser. Fejlene kan være forskellige, hver gang et ord gentages. Motoriske problemer med at "forme" ordene, fx rytmiske bevægelser med tungen, kan spille en rolle. Talen kan være langsom, og nogle stavelser vendes om.

Det anbefales at børn med galaktosæmi får en talepædagogisk vurdering og evt. støtte for at undgå større talevanskeligheder.

Indlæringsvanskeligheder kan vise sig i folkeskolen, hvor håndtering af sprogfagene og matematik kan volde besvær. Det skyldes delvis sproglige problemer, men også forstyrrelser med hensyn til rum- og formsans. Her til kommer koncentrationsproblemer og oplevelse af "uro i kroppen".

Med støtte til sproglige problemer og indlæringsvanskeligheder kan de fleste børn med galaktosæmi gennemføre et almindeligt skoleforløb, men kun de færreste magter en videregående boglig uddannelse.

Motoriske forstyrrelser i varierende grader optræder hos mange. Nogle få bliver kluntede, får rystelser på hænderne og svært ved at styre og koordinere bevægelserne, når de vil udføre handlinger, de har besluttet sig for. Der er desuden vanskeligheder med rumopfattelse og dermed besvær med at kende forskel på højre og venstre. Jævnlig ergo- eller fysioterapi kan afhjælpe motoriske forstyrrelser og koordinationsproblemer.

Metodeovervejelser Konkret fremgangsmåde

Den metodiske udfordring for denne undersøgelse var, at der kun er omkring 40-55 med

¹ Se evt. også publikationen "Galaktosemi" fra Senter for Sjeldne Sygdommer og Syndromer, Rikshospitalet, Norge (2003)

diagnosen, og at det samtidig ikke er muligt at komme i kontakt med dem alle. Antallet er så lille, at det er vanskeligt at kortlægge udbredelsen af de relevante problemstillinger. Undersøgelsen af denne gruppe måtte således metodisk indrette sig efter disse vilkår, og den fik derfor en kvalitativ metodetilgang, hvor der fokuseredes mere på at beskrive de fremkomne problemstillinger end at dokumentere udbredelsen.

Kontaktmulighedernes betydning for metodevalg

Kontakten til de mennesker, som medvirker i undersøgelsen, skete primært gennem deres forening, hvilket jo udelukker dem, som ikke er medlemmer af foreningen. Så for at få det bedst mulige grundlag for undersøgelsen blev Rigshospitalet kontaktet, fordi der her er en centerfunktion for galaktosæmi. Hospitalet har derfor kontakt til de fleste i landet med galaktosæmi. Professor dr. med. Flemming Skovby indvilgede i at videreformidle spørgeskemaer ud til de patienter, som han havde kontakt med.

Denne måde at kontakte personer med galaktosæmi ville afstedkomme en væsentlig usikkerhed i undersøgelsen, såfremt besvarelsenerne var blevet behandlet efter rent kvantitative metoder. Det ville simpelthen ikke være muligt at godtgøre, at resultaterne var repræsentative for alle med galaktosæmi. Når det så er sagt, er det samtidig vigtigt at erindre, at der har været kontakt til en ret stor del af alle med galaktosæmi i Danmark. Formentlig har halvdelen af alle med galaktosæmi svaret på et spørgeskema. Såfremt man - uden sammenligning i øvrigt - lavede en undersøgelse i den samlede danske befolkning ville det svare til 2,5 mio. besvarel-

ser. Når man tager den begrænsede mængde mennesker med galaktosæmi i betragtning, får man med dette undersøgelsesdesign et ganske godt billede af levevilkårene for denne gruppe. Et beskrivende billede.

Formål med spørgeskemaerne

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

Undersøgellesdata

Der er brugt to former for data: Spørgeskemaer og fokusgruppeinterview.

Spørgeskemaer

Der er udsendt to spørgeskemaer: Et skema rettet til forældrene til børn med galaktosæmi, som er blevet bedt om at udfylde skemaet på egne og børnenes vegne, og et skema til dem med galaktosæmi, som er over 18 år. I den forbindelse er det væsentligt at bemærke, at alt i den følgende analyse af levevilkårene for børn og unge under 18 år bygger på forældrenes oplevelse af forholdene. Det vil ikke være muligt inden for rammerne af denne undersøgelse at vurdere, om deres børn har de samme oplevelser.

Galaktosæmiforeningen i Danmark har været inddraget på flere niveauer i arbejdet med at indsamle data. For det første blev den

involveret i processen omkring formuleringen af spørgsmålene. Herved opnåedes en præcis og relevant fokusering på de særlige problemer, som er knyttet til galaktosæmi, 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 stille medlemslisten til rådighed, dels ved at anbefale undersøgelsen over for medlemmerne. Dette har sandsynligvis haft en positiv effekt på svarprocenten.

Fokusgrupper

Den anden form for data blev indsamlet gennem to fokusgruppeinterview. De to fokusgrupper bestod af henholdsvis syv forældre til børn med galaktosæmi, og seks voksne med galaktosæmi. Interviewmetoden blev baseret på en friere struktur end traditionelle interviews, idet interaktionen ikke kun foregår mellem interviewer og deltagere, men også mellem deltagerne indbyrdes. Som interviewer skal man søge at igangsætte en gruppeproces, som hvis den lykkes ofte fører til en mere alsidig belysning af emnerne gennem den gruppedynamik, som opstår. Denne interviewform har sin styrke i forbindelse med interview om emner, hvor interviewpersonerne har et fællesskab - en fælles forståelse af et ofte kompliceret emne, som intervieweren ikke har de samme forudsætninger for at sætte sig ind i. I fokusgruppeinterviewet var der mulighed for at få uddybet problematikkerne, som var blevet belyst i spørgeskemaerne - men også mere følelsesmæssige aspekter. Gruppeinterview kan udvikle sig sådan, at de interviewede 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 rapports konklusioner - sammenlignet med hvis kontakten kun foregik via postvæsenet.

Begge fokusgruppeinterview blev gennemført i september måned 2002. Interviewet med forældrene udviklede sig i høj grad til en samtale mellem forældrene, hvor de kommenterede hinandens udsagn og sammenlignede med egen situation. Interviewet varede to timer - eller rettere blev afbrudt efter to timer for at gøre plads til næste interview.

Interviewet med de seks voksne med galaktosæmi udviklede sig lidt anderledes. Det havde mere karakter af et traditionelt interview, hvor der blev stillet et spørgsmål, hvorefter en eller flere svarede. Antagelig skyldtes det, at deltagerne var lidt generte og tilbageholdende. Interviewet varede lige over en time.

Begge interview gav en solid baggrund for at kunne beskrive hverdagen for henholdsvis familierne og de voksne med galaktosæmi og dermed forstå baggrunden for deres besvarelser af spørgeskemaerne.

Baggrundsdata

Mange besvarelser fra medlemmer

På baggrund af medlemslister fra Galaktosæmiforeningen i Danmark blev der udsendt 34 spørgeskemaer i begyndelsen af september 2002. Godt 14 dage senere fik medlemmerne en påmindelse, og i begyndelsen af oktober samme år var 26 skemaer kommet retur. Det svarer til en besvarelse på 76,5 %.

De 26 returnerede skemaer udgjordes af 10 skemaer udsendt til voksne over 18 år og 16 skemaer målrettet til forældre til børn og unge under 18 år.

Der var i undersøgelsen lagt op til, at det var forældrene som skulle besvare spørgeskemaet, såfremt deres barn var under 18 år, og det er også sket i samtlige tilfælde. Et af skemaerne var dog udfyldt af en mor til en voksen. Dette skema vil alligevel indgå i data-materialet for børn og unge, fordi moderens besvarelse beskæftiger sig med tiden før barnet fyldte 18 år.

Skemaerne for voksne er alle udfyldt af den person, som har galaktosæmi.

Derudover blev der i september 2002 sendt et antal spørgeskemaer til Klinik for Sjældne Handicap på Rigshospitalet. Meningen var, at klinikken skulle viderefremme disse skemaer til de patienter med galaktosæmi, som den var i kontakt med. Der kom desværre ikke nogen skemaer retur.

Alder, køn m.v.

Alders- og kønsfordelingen for de deltagende ses i skema 1.

Alle under 18 år bor stadig hjemme hos deres forældre. To af dem over 18 år bor ligeledes hos deres forældre, mens fem bor med deres samlever/ægtefælle, tre bor alene og en bor på husholdningsskole.

Den ældste voksne, som deltager i undersøgelsen, er 42 år.

Generelt er det hensigten med kortlægningen at undersøge levevilkårene "fra vugge til grav"; men det forhold, at den ældste som har medvirket er i begyndelsen af 40'erne, kommer selvfølgelig lidt på tværs af denne ambition. Det er dog tvivlsomt, om der findes mange ældre med galaktosæmi. Sygdommen kan som tidligere nævnt være livstruende, såfremt den ikke diagnosticeres. Det kan meget vel betyde, at mennesker som er født før 1955, hvor sygdommen første gang blev beskrevet i Danmark, næppe har overlevet.

Terminologi: Forældre og voksne

I de følgende kapitler vil der ofte blive henvist til henholdsvis forældrene og de voksne. Forældrene er i disse sammenhænge en henvisning til de forældre, som har børn under 18 år, og som har svaret på spørgeskemaer og deltaget i gruppeinterviewet. De voksne henviser til de voksne over 18 år, som selv har diagnosen, og som har svaret på spørgeskemaer og deltaget i gruppeinterviewet. Der er to af de voksne med diagnosen, som også selv er forældre, men ingen af deres børn har galaktosæmi.

Skema 1: Alders- (2002) og kønsfordeling for de deltagende

	I alt	Drenge	Piger
Førskolealderen (0-6 år)	5	3	2
Skolealderen og frem til 18 år (7-17 år)	10	6	4
		Mænd	Kvinder
Voksne (18- år)	11	5	6

KAPITEL 2:

At få diagnosen

“Man tænker, bare det nu ikke mangler et ben, bare det nu ikke mangler en arm, bare det ikke er et mongolbarn. De tanker man har om at få et handicappet barn. Man har aldrig nogensinde tænkt at skulle komme ud for dette her. Da jeg fik at vide, at han ikke kunne tåle mælk, kan jeg huske at jeg tænkte - er det bare det!”

Fra gruppeinterview med forældre til børn med galaktosæmi

Dagene før man får vished

De første dage for et barn med galaktosæmi kan være meget dramatiske. Citatet illustrerer den forundring forældrene kan opleve, når de får forklaret årsagen til deres barns ofte voldsomme sygdom i de første dage. Deres forestillinger om hvad der ville ske, hvis de fik et handicappet barn, har næppe inkluderet, at barnet ikke kunne tåle brystmælk og ville få voldsomme reaktioner. Nogle af de beskrivelser forældrene kom med i interviewet var fx: “Startede med enorme opkast og var meget syg. Leveren fungerede 3 %, og man fandt på tiendedagen ud af, at han havde galaktosæmi” eller “Han var også meget syg. Seks dage gammel var vi faktisk ved at miste ham, og han lå i koma”.

De fortæller om stærke følelsesmæssige reaktioner oven på hele det ofte hektiske forløb. En mor beskriver det som at blive to år ældre på få dage. En anden plejer at sige, at jeg har fået min søn fire gange. Det ofte

akutte forløb kan også gøre det svært at overskue sammenhængen. En mor fortæller: “Følelsesmæssigt er det stadig ønskebarnet. Alle de andre mødre har alle deres børn liggende ved siden af, og man ved bare, at ens barn ligger nedenunder”. Hendes barn var meget sygt og var overvåget af lægerne.

At få diagnosen er derfor ifølge en mor “simpelthen guld værd”, også selvom forklaringen nogle gange kan overraske familier, som det indledende citat illustrerer.

Flest får hurtig diagnose

Over halvdelen (14 ud af 26) skriver, at de har fået diagnosen inden for de første 14 dage. Alle med undtagelse af to har fået stillet diagnosen inden for de første 50 dage. De to sidste har henholdsvis fået diagnosen efter ca. otte måneder og halvandet år. Forklaringen på den sene diagnose ligger i en genetisk forskel. Barnet som måtte vente på en diagnose i otte måneder var således “genetisk anderledes end de børn, der har klassisk galaktosæmi” skriver forældrene. I dette tilfælde viste de første symptomer sig således først efter knap 60 dage. “Det gør også, at hun har taget mere skade end de andre”. Det er som omtalt forholdsvis nemt at bekræfte diagnosen, når først mistanken er faldet på galaktosæmi.

I fire ud af 16 skemaer for børn og unge med galaktosæmi har forældrene noteret, at der var en anden diagnose før galaktosæmi.

Af forklaringerne kan man læse, at der har været tale om større eller mindre komplikationer i den første tid, fx omkring galdevejen og leveren.

Sygdom i det første leveår

Børn med galaktosæmi bliver ofte indlagt en til to gange i det første leveår, og desuden har syv ud af 16 oplevet hyppige sygdomsperioder i hjemmet. Kun to børn har været indlagt mere end to gange det første år. Det ene barn, som har været indlagt mellem tre og fire gange, var til gengæld ikke hyppigt syg. Antagelig var indlæggelserne mere på grund af udredningen.

Når de mange med hyppige sygdomsperioder ikke blev indlagt skyldes det, at det ikke var nødvendigt. I spørgeskemaerne nævnes især mellemørebetændelse, men i ét tilfælde også opkast og diarré inden diagnosen blev afklaret.

Kontrolbesøg

De fleste med galaktosæmi går jævnligt til kontrol. Der er dog en klar opdeling mellem dem, som er under 18 år, og dem over. Dem under 18 år går generelt langt mere regelmæssigt til kontrol, og de går til kontrol flere steder. Når man spørger om årsagen til de voksnes få kontroller svarer en af dem: "Nej, det bliver sjældnere og sjældnere. Jeg gider i hvert tilfælde ikke at rejse til Rigshospitalet for at få taget en blodprøve". En anden siger: "Jeg tager ikke til Rigshospitalet mere. Jeg var derovre et par gange, men som forsøgskanin, og det var lidt hårdt". Forsøgskanin hentyder til, at han indgik i nogle forsøg, som han ikke mener gavnede ham. Tværtimod mener han, at han blev dårligt behandlet.

Har styr på diæten

De voksne forklarer, at de ikke føler at de får noget væsentligt ud af kontrolbesøgene. De blodprøver som tages ved kontrollen fortæller, om der har været galaktose i deres krop i de foregående dage. De mener ikke det hjælper dem. Nogle af de voksne fortæller, at de kender symptomerne på en forkert diæt, og de ved nogenlunde hvad de må og ikke må spise. Andre fortæller at de ikke mærker noget, også selvom de ikke altid overholder diæten.

Børn til jævnlig kontrol

Forældrene til børn og unge under 18 år markerer alle, at de enten går til kontrol mindst hvert halve eller hvert hele år på et af landsdelscentrene (der er spurgt til begge landsdelscentre på henholdsvis Skejby og Rigshospitalet, men de kommer primært på Rigshospitalet, hos professor dr. med. Flemming Skovby på Klinik for Sædne Handicap. Denne klinik har centerfunktionen for galaktosæmi). Kun tre af de voksne går til fast kontrol en gang om året. Resten går sjældnere eller aldrig. 11 ud af 16 under 18 år har også jævnligt kontakt til sygehuset i deres eget amt. Det tilsvarende tal for dem over 18 er kun fire. Næsten alle under 18 år ser også en diætist (15 ud af de 16). Det er dog kun 10, som ser en diætist jævnligt. For dem over 18 er der ingen, som ser en diætist jævnligt.

Diætforvirring

På spørgsmålet om der er eller har været problemer med at finde frem til, hvilke fødevarer som kan indgå i diæten, svarer mere end 2/3 bekræftende. Det fremgår af interviewet med forældrene, at der langtfra er enighed mellem de forskellige sygehuse om,

hvilke fødevarer som er bedst og værst for mennesker med galaktosæmi. Lægerne og diætisterne har ikke altid haft ens retningslinjer på dette område. En mor fortæller: "Det er jo faktisk kun inden for de sidste par år, at der er kommet ens retningslinjer". En anden mor fortæller: "Vi havde mange forskellige diæter dengang, fordi hvert sygehus vi blev tilknyttet havde sin egen diæt". Når så mange siger at der er problemer med, hvilke fødevarer som må indgå i diæten, skyldes det ifølge forældrene især erfaringer fra tidligere, hvor der var meget forskellige udmeldinger fra lægerne og diætisterne.

Typiske forløb?

Både forældrene og de voksne med galaktosæmi er blevet bedt om at vurdere, hvorvidt deres barn eller de selv har fulgt et, efter deres mening, typisk forløb for børn med galaktosæmi. Nogle af dem markerer, at deres forløb ikke er typisk, men i en række tilfælde dækker det over en meget forskellig opfattelse af spørgsmålet. Det er kun nogle af forældrene, som har skrevet egentlige forklaringer på, at deres børn afviger fra det typiske. De giver to årsager. Den ene er, at deres børn ikke har den klassiske galaktosæmi og derfor har haft et anderledes forløb, den anden er, at deres børn enten havde en bedre eller dårligere udvikling end andre med galaktosæmi.

Syv ud af de 16 børn har desuden andre sygdomme end galaktosæmi. Det gælder forskellige problemer med synet, bl.a. grå stær, som kan være en følgevirkning af galaktosæmi. Andre børn har noget så forskelligt som klumpfod, reflux (problemer med tilbageløb fra maven) og infantil autisme.

Typiske problemer?

Fem af de typiske problemer, som rammer børn og voksne med galaktosæmi, var opført i spørgeskemaet (motoriske forstyrrelser, forsinket sprogudvikling, problemer med synet, psykisk udviklingshæmning i mild grad og indlæringsvanskeligheder). Både forældrene og de voksne med diagnosen er blevet bedt om at notere, om der var eller havde været nogle af disse problemer. Det skal bemærkes, at der ikke er tale om lægelige vurderinger, og at nogle af de voksne med galaktosæmi kan have haft svært ved at huske problemer fra barndommen.

Resultatet viser, at 15 ud af 26 har eller har haft motoriske forstyrrelser. Det kan fx være problemer med at koordinere sin gang. 16 ud af 26 har oplevet en forsinket sprogudvikling, og 14 har eller har haft problemer med synet.

Det er måske lidt mere overraskende, at der kun i ni af de 26 skemaer er sat kryds ved psykisk udviklingshæmning i mild grad. I patientforeningen er det opfattelsen, at næsten alle havde neurologiske forstyrrelser i form af en let udviklingshæmning. Besvarelsene kan tolkes som en afstandstagen til betegnelsen "psykisk udviklingshæmning". Det er ikke utænkeligt, at flere opfatter at de har indlæringsvanskeligheder, men ikke derfor er psykisk udviklingshæmmede. På spørgsmålet om indlæringsvanskeligheder svarer et flertal på 16 ud af 26 bekræftende. De ni, som har markeret psykisk udviklingshæmning i mild grad, har også sat kryds ved indlæringsvanskeligheder.

Tilbage er 10 ud af de 26 medvirkende (seks forældre og fire voksne), som hverken har markeret indlæringsvanskeligheder eller psykisk udviklingshæmning i mild grad. Det

kan virke som mange, men når man kigger lidt nærmere på de 10 besvarelser, ændrer billedet sig lidt. Af de seks børn har fire endnu ikke nået skolealderen. Så hvis der måtte komme indlæringsvanskeligheder, behøver de ikke have vist sig særlig tydeligt endnu. De to sidste går i skole, i henholdsvis privatskole eller almindelig folkeskole med støtte. Blandt de fire voksne har to gået i specialklasse i forbindelse med en almindelig folkeskole, og to har gået i almindelig folkeskole uden nogen former for støtte.

Dette emne illustrerer en svaghed ved undersøgelsesmetoden, som er valgt til denne kortlægning. Hvorvidt de medvirkende har indlæringsvanskeligheder eller psykisk udviklingshæmning i mild grad er ikke blevet bedømt ud fra en konkret og faglig vurdering. Det er tilkendegivet af personerne selv eller af deres forældre. Betegnelser som indlæringsvanskeligheder og psykisk udviklingshæmning i mild grad kan for nogen virke som underlige betegnelser at sætte på sig selv eller sit barn.

Information om diagnosen

Typisk en mangelvare

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

Med sjældne diagnoser er det ofte svært for forældrene at finde den information de har brug for. Kun tre forældrepar føler, at de har haft tilstrækkelig adgang til den fornødne information.

Seks svarer, at de blev delvis informeret, og syv at de ikke fik den information, de havde behov for.

En væsentlig del af informationen kom ikke overraskende fra hospitalerne. Syv markerer, at de fik hjælp med information af

hospitalet, men fem ud af dem giver udtryk for, at de kun blev delvis informeret dér. På trods af, at hospitalerne i næsten halvdelen af tilfældene gav den første viden, er denne tilsyneladende ikke tilstrækkelig, specielt ikke i perioden lige efter diagnosen blev stillet. Her spiller det ind, at der er tale om et sjældent handicap, som det især på de lokale sygehuse kan være svært at finde opdateret information om. Flere nævner, at de fik bedre information, da de kom i kontakt med professor Flemming Skovby på Klinik for Sjældne Handicap på Rigshospitalet.

Af andre kilder til information nævner nogle forældre galaktosæmiforeningen, mens to familier nævner henholdsvis en genetiker og deres socialrådgiver på kommunen, der havde informationen fra Center for Små Handicapgrupper.

Informationsbehov om mange forhold

Familierne har efterspurgt information om stort set alt tænkeligt med relation til diagnosen. I spørgeskemaet er der listet 10 emner: Viden om prognosen for galaktosæmi - Fremtidsudsigterne for dette handicap - Information om hvordan handicappet håndteres i dagligdagen - Information om diæt - Familiens sociale rettigheder - Mulighederne for behandling - Praktiske hjælpemuligheder - Viden om arvegangen - Information om krisehjælp - og ikke mindst om en Patientforening. Familierne havde stort set behov for det hele. Kun meget få familier markerer intet behov for information, og det sker kun ud for praktiske hjælpemidler og krisehjælp. Det generelle billede viser stort behov inden for alle 10 emner. Stort er behovet for viden om fremtidsudsigterne, men også ud for håndtering af galaktosæmi i dagligdagen,

information om diæt, sociale rettigheder, behandling af galaktosæmi samt en patientforening sætter stort set alle kryds ved stort behov.

Svarene er lidt mere delte omkring krisehjælp, og det kan skyldes forskellen på, hvordan de enkelte familier tackler krise

situationer. Hvor nogle søger hjælp, vil andre måske helst klare det selv.

En udtalelse fra en mor viser, at fremtidsudsigterne er vigtige: "Man tænker på deres konfirmationsalder, når barnet er 0 år".

KAPITEL 3:

Kontakt til sociale myndigheder og pædagogiske institutioner

”Man skal ikke hive børnene med ned på kommunen”. ”Nej, for når man sådan lige ser dem, så ser de jo meget almindelige ud. De er friske og render rundt. Men de skal lytte til os på kommunen, for det er jo os som er eksperterne. Det glemmer de.”

Udtalt af to mødre i gruppeinterview

Citatet er valgt fordi det viser, at børn med galaktosæmi kan ”snyde” andre. De kan se ”meget almindelige” ud, og det er ikke altid nemt at se følgerne af sygdommen, når man er i kontakt med børnene i kort tid. Det kan udgøre et særligt problem i forhold til de myndigheder, som skal bevilge sociale ydelser på baggrund af en konkret vurdering af barnets behov. Det vil dette kapitel beskæftige sig nærmere med.

Økonomisk støtte og tabt arbejdsfortjeneste

Forældre til et barn med galaktosæmi er ofte berettiget til støtte efter sociallovgivningen. Af spørgeskemaerne fremgår det, at der især er to ydelser, som modtages af et stort flertal, nemlig økonomisk støtte (ofte efter Lov om Social Service § 28) og tabt arbejdsfortjeneste (efter Lov om Social Service § 29).

I mindre grad ydes der støtte i form af støttepersoner, praktisk personlig hjælp og aflastningstilbud.

Kort fortalt gives der ofte økonomisk støtte til det, man kalder merudgifter, altså de forøgede udgifter, som følger af at have et barn med galaktosæmi. Tabt arbejdsfortjeneste gives normalt, når det ikke er muligt for begge forældre at opretholde hidtidig arbejdstid og løn. Kommunen kan efter lovgivningen kompensere den tabte arbejdsfortjeneste.

Disse sociale ydelser er hjørnestenene i den offentlige støtte til familier, der har deres børn boende hjemme. Ydelserne er afgrænset til børn og unge under 18 år.

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

Hvorfra kommer informationerne?

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

På spørgsmålet om, hvem som gav dem den første information om retten til støtte fra det offentlige, nævnes især socialrådgivere

på hospitalet og Galaktosæmiforeningen. Et flertal på 15 forældre, ud af de 16, har desuden valgt at indhente information fra andre end deres sagsbehandler. Flertallet af disse familier markerer, at de gjorde det for selv at kunne være med til at finde løsninger. De fleste familier mener også, at de simpelthen fik for lidt information af deres sagsbehandler. I et skema kommenterer en familie det således: "P.g.a. manglende viden fra sagsbehandlerens side om galaktosæmi har vi selv måttet oplyse om behov". En anden familie bemærker at Galaktosæmiforeningen er et godt sted at hente information.

Det klart mest foretrukne sted at hente information er hos familier i samme situation (bl.a. gennem patientforeningen). At familierne hjælper hinanden enten gennem galaktosæmiforeningen eller via andre kanaler er formentlig en udløber af den store erfaringsudveksling omkring diæten blandt forældrene. Det vil i den forbindelse være naturligt også at diskutere erfaringerne med at få eventuelle ekstra udgifter dækket af kommunen. En stor del af forældrene har også hentet information fra socialrådgiveren på Rigshospitalet i forbindelse med konsultationer på hospitalet. En mindre del har desuden hentet information fra videnscentre, som fx Center for Små Handicapgrupper, den amtslige rådgivning, internettet og diverse bøger om sociale rettigheder.

Information om sociale rettigheder

Forældrene hurtigt informeret

Når man spørger familierne viser det sig, at de næsten alle inden for de første par måneder er blevet bekendt med deres ret til hjælp til merudgifter. Kun en enkelt familie har gået i 20 måneder uden at kende til sin ret

til hjælp efter serviceloven, og det til trods for, at diagnosen blev givet da barnet kun var 11 dage gammelt. At næsten samtlige familier lærer deres rettigheder at kende så hurtigt kan formentlig tilskrives de ofte voldsomme sygdomssymptomer inden for de første dage og uger efter fødslen. Galaktosæmi er en sygdom som helst skal opdages i løbet af de første dage, og derefter skal forældrene informeres om diæten og eventuelle alternativer til fx mælk. Det er ofte i den forbindelse, at forældrene får information om muligheden for at søge om dækning af udgifter til specialprodukter. Af spørgeskemaerne fremgår det, at 11 ud af 16 familier er blevet informeret enten af hospitalsafdelingen eller af socialrådgiveren på hospitalet. Tre familier har fået informationen fra galaktosæmiforeningen.

...men ikke tilstrækkeligt

Tidspunktet for hvornår familierne med børn under 18 år blev gjort opmærksomme på, at de havde ret til ydelser, er en afgørende faktor for familierne. En anden er, om de føler sig godt nok informeret om de offentlige tilbud og om deres rettigheder. Der er ikke særlig mange af forældrene, som synes de er godt informeret om de sociale tilbud. 12 af de 15 forældre der svarer mener ikke, at de er informeret godt nok. Det samme mener otte ud af de 10 voksne.

På samme måde mener 10 (af 14) forældre heller ikke, at de er informeret godt nok om deres sociale rettigheder. Det mener samtlige af de 9 voksne, som svarer, heller ikke. En skriver: "Kend dine rettigheder, så kan du få - og kender du ingen, får du ingenting".

Flere forældre henviser til, at de fik information ved selv at læse sociallovgivningen,

gennem socialrådgiveren på Rigshospitalet eller gennem tips og ideer fra andre forældre.

Når forældrene er blevet bedt om, blandt fire udsagn, at vælge det/de, som bedst beskriver deres oplevelser med de sociale myndigheder, så sætter flest (10 ud af 16) kryds ved det udsagn som siger, at "sagsbehandlerne har samarbejdet med dig/jer om at løse problemerne". Men kun én mindre sætter kryds ud for "du/I har selv måttet finde frem til de fleste af de løsninger, som du/I har fået igennem", og syv sætter kryds ved "det har været en kamp mod systemet at få gennemført de løsninger, du/I har ønsket".

Kamp og samarbejde

Forældrene oplever altså både samarbejde og kamp. Der er heldigvis ingen som har følt, at de skulle bruge det sidste udsagn "du/I har overhovedet ikke fået de løsninger igennem, som du/I har ønsket".

I gruppeinterviewet giver nogle af forældrene udtryk for deres frustrationer over samarbejdet med kommunen. En mor fortæller: "Vi har ikke på noget tidspunkt oplevet, at de er kommet med nogen ting til os. Vi har altid skullet undersøge alt, finde materiale frem og retfærdiggøre vores spørgsmål, inden vi kom med det. Jeg ved ikke, hvor mange sagsbehandlere vi har haft. Omkring 15-18 sagsbehandlere de første seks år. Vi har kæmpet i otte år for at få talepædagog".

En anden mor mener, at kampene med kommunen kræver for meget: "Det er også fordi du ikke har ressourcerne. Du er i forvejen kørt derud, hvor du ikke har ressourcerne til at magte de kampe. Bare at få ens hverdag til at hænge sammen kræver mange ressourcer".

Omvendt har en anden mor en helt anden oplevelse: "De har været meget søde i min kommune. Der er ikke nogen problemer med at få bevilliget noget".

De voksne mest utilfredse

Der er til gengæld to af de voksne som føler, at de overhovedet ikke har fået de løsninger igennem, som de har ønsket. Ellers er der hos de voksne sat fire kryds ved de tre øvrige udsagn. Dermed er de voksne en del mere negative i deres beskrivelser af samarbejdet end forældrene. Af kommentarerne kan man også se, at indtrykkene er meget forskellige. De går fra "min sagsbehandler var bare rigtig god" til en som beskriver samarbejdet som at løbe "panden mod en mur".

Lovens ord om koordinering

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

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

Ringe koordinering for forældrene

Kun to af forældrene giver udtryk for, at det offentlige har koordineret deres indsats. Otte af forældrene siger, at der i nogen grad er sket en koordinering, mens fem ikke mener, at der har været koordinering i deres tilfælde.

Der har i 10 af børnefamilierne været afholdt såkaldte koordineringsmøder, hvor alle (eller de fleste) af de involverede fagpersoner har været samlet. Fem forældre kender derimod ikke til, at der skulle have været afholdt koordineringsmøde(r). Når man ser bort fra forældrene selv, så er det personalet i daginstitutionerne og skolerne, som i de fleste tilfælde er dem, der har taget initiativet til koordineringen. Kun i ganske få tilfælde har det været hospitalet, sagsbehandleren eller den praktiserende læge. Men det er primært forældrene, som selv må tage initiativ til en bedre koordination. 13 af de 16 familier giver udtryk for, at de enten ofte eller til tider er tvunget til at koordinere og formidle samarbejde mellem de involverede fagpersoner.

Er årsagen det ikke-synlige og sjældne?

Det virker som et højt tal, og sammenholdt med citatet fra kapitlets indledning kan det lede tankerne hen på det faktum, at galaktosæmi er et ikke-synligt handicap. Det kan i højere grad være nødvendigt at indhente udtalelser fra forskellige fagpersoner, når barnet ikke umiddelbart ser ud til at have et udtalt handicap. Andre indikationer på dette kan ses ved, at en tredjedel af familierne med børn under 18 år har oplevet uenigheder mellem amterne og kommunerne. Af kommentarerne kan man læse, at disse uenigheder hovedsagligt drejer sig om, om barnet er berettiget til amtets specialtilbud for børn med udtalte handicap, eller om de må

nøjes med kommunens tilbud. Endnu en indikation ligger i, at hele 10 af 16 familier har oplevet, at der var problemer med at afklare berettigelsen af de sociale ydelser, som familien modtager. Udover at galaktosæmi er et ikke-synligt handicap oplever forældrene ligeledes, at berettigelsen til sociale ydelser hæmmes af, at diagnosen er sjælden og derfor meget lidet kendt. 12 af de 15 som svarer mener, at det enten giver nogle eller store problemer, at diagnosen er sjælden.

Alle familier med et barn under 18 år med galaktosæmi modtager en eller anden form for social ydelse. Alle modtager økonomisk hjælp, antageligt primært til køb af erstatningsprodukter i forhold til diæten. Næsten samtlige modtager tabt arbejdsfortjeneste, og knap halvdelen får hjælp til en støtteperson. Derudover er der få, som får hjælp til praktisk personlig hjælp og aflastning.

Koordinering for de voksne

Selvom de voksne ikke er dækket af § 37a, er der alligevel blevet spurgt, om de mener at det offentlige har koordineret deres indsats. Det er der kun en som kan svare "ja" til, og kun to mener det er sket i nogen grad. Fire mener ikke, at der er blevet koordineret i deres tilfælde. En af de voksne fortæller i interviewet: "Jeg tror det er systemet, som ikke er skruet sammen til vores sygdom".

Kun i forbindelse med to af de voksne har der været koordineringsmøder. Det er primært sagsbehandlerne eller hospitalerne, som har taget initiativet. Kun en af de voksne forsøger til tider at tage initiativ til en bedre koordination. En af de voksne forklarer, at hun ikke mener at have tid til at kontakte kommunen: "Jeg har det bare med at udskyde ting. Nu har jeg fået lange arbejdssti-

der, og så har jeg heller ikke tid til at gå på rådhuset. Og når jeg ikke har tid, så har jeg en tendens til at udskyde det.”

Forældre og voksne ved skift af sagsbehandler

Knap to-tredjedele af familierne med børn under 18 år har oplevet nogle problemer i forbindelse med skift af sagsbehandler. Det har fire af de voksne også. Problemet med at skifte socialrådgiver kan være, at man på ny skal dokumentere sin sygdom, eller som en af de voksne skriver: ”Jeg skal hele tiden ’bevise’ jeg har en sygdom”.

Hvor uvidenhed mærkes mest

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

13 af de 16 familier har oplevet, at manglende kendskab til galaktosæmi er et problem. I den sammenhæng fremhæves de sociale myndigheder mest. 11 af de 13 familier nævner de sociale myndigheder. En skriver: ”Dækning af udgifter til transport, diæt og mælkeerstatningsprodukter osv. er ok, men der er stor frustration om det forebyggende arbejde omkring vores børn”. En anden har en lignende kommentar: ”En forebyggende behandling for et ’usynligt handicap’ er en kamp”.

Nummer to på listen er talepædagogerne, som seks familier mener mangler kendskab til diagnosen. Derefter følger hospitalerne og fysio-/ergoterapien. To har oplevet problemer i forbindelse med hospitalsindlæggelser, hvor

det var svært at fremskaffe den rigtige kost, eller hvor plejepersonalet fx ikke sprøjtede ”den korrekte væske ind i blodårerne”.

Forældres og voksnes kontakt til myndigheder

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

For de voksnes vedkommende er cirka halvdelen i jævnlig kontakt med den kommunale socialforvaltning og deres praktiserende læge. Der er ingen kontakt til talepædagoger og fysio- og ergoterapeuter.

Pædagogisk rådgivning

Forældrene

I undersøgelsen er der blevet spurgt, om familierne har fået relevant pædagogisk rådgivning. 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, om rådgivningen var målrettet imod diagnosen, underforstået de særlige problemstillinger som gør sig gældende for børn med galaktosæmi.

Ni familier har ikke modtaget rådgivning om pædagogiske tilbud, medens seks familier har. Fem af de seks familier, som har modtaget rådgivning, har svaret på, om den var målrettet, og det mener alle fem at den var. Dog mener fire den kun var delvis målrettet. Det virker umiddelbart som et skuffende resultat. Knap halvdelen (syv familier) har efter eget udsagn haft svært ved at finde et pædagogisk tilbud til deres børn. Fem af disse syv familier har faktisk modtaget rådgivning. Af kommentarerne kan man se, at problemet bl.a. skyldes, at der ikke er det tilbud, som forældrene helst vil have deres barn tilknyttet - fx en specialbørnehave.

Se fordelingen af børnene i undersøgelsen i skema 2.

Der er ligeledes spurgt til, hvilken habilitering som er blevet tilbudt børnene, og syv af

de 16 børn har modtaget eller modtager fysioterapi. Der er 13 børn som har fået, eller får, støtte fra en talepædagog.

Ergoterapi er derimod ikke så udbredt. Det har kun fire børn fået.

Tre familier har derudover markeret andre lignende aktiviteter, som fx ridning.

Familierne er også blevet bedt om at vurdere, om disse tilbud er tilstrækkelige for deres børn, og her er svarer seks "nej". Otte familier mener derimod, at deres børn har fået et tilbud, som helt eller delvis er tilstrækkeligt.

De voksne

De voksne er også blevet spurgt om habiliteringstilbud, som de enten får eller har fået. Tre har gået til talepædagog og en til fysioterapi.

Skema 2: I førskolealderen fordeler undersøgelsens børn sig således (bemærk at der er sat flere kryds for hvert barn):

Passet i hjemmet af den ene af forældrene	4
Passet i dagpleje	5
Passet i en almindelig institution (Heraf har 11 modtaget støttetimer)	14
Basisgruppe i en almindelig institution	1
Andre steder:	1

KAPITEL 4: Behov for information

”Hvis man har nogle problemer med diæten, så kan man også lige ringe til formanden”

Om Galaktosæmiforeningens rolle,
fra gruppeinterview med voksne

Citatet er taget med for at illustrere en generel pointe omkring information om diagnosen. Når man generelt ser på spørgeskemaerne og de to gruppeinterview, går især to kilder til viden igen. Det er Galaktosæmiforeningen i Danmark og Klinik for Sjældne Handicap på Rigshospitalet. Især virker det, som om foreningen gør et stort stykke arbejde bl.a. gennem deres medlemsblad (hvor der fx udveksles opskrifter og erfaringer i forhold til diæten), og gennem foreningsarrangementer og arbejde for og med de voksne med diagnosen. Foreningen gør også en indsats for at holde fast i de unge, så de ikke blot forlader foreningen. Det er ellers ikke unormalt i de patientforeninger, som er oprettet og ofte også styret af forældre. Citatet viser, at dette arbejde bærer frugt.

Senere informationsbehov - for børn (forældre) og voksne

Hvor der tidligere blev spurgt til familiernes behov for information, da diagnosen blev givet, blev både forældrene og de voksne ligeledes bedt om at vurdere det generelle behov for information i forhold til en række emner. Der er således tale om informations-

behov, som opstår senere i livet. Besvarelserne er fordelt efter en skala fra 0 til 9, hvor 0 står for dårligt informeret/savner information og 9 står for godt informeret, mens 5 udgør en middelværdi. Af hensyn til overskueligheden er besvarelserne opdelt i tre. Dem der hælder imod at være informeret (mellem 6 og 9), dem der savner information (mellem 0 og 4) og dem midt imellem (5). Forældrene og de voksne med diagnosen har selvfølgelig svaret ud fra deres nuværende situation, og det skal således bemærkes, at besvarelserne vil reflektere de forskellige faser i livet med galaktosæmi. Nogle familier har små børn, medens andre er voksne (se skema 3).

Ser man på *forældrenes* svar er det kun på få områder, hvor der er stort flertal blandt dem, der hælder mod at mangle information (0-4). Mest markant er manglen på viden om tiden efter, at deres børn fylder 18 år.

Svarene er lidt mere blandede hos *de voksne*, og et bud på årsagen vil komme nedenfor i forbindelse med gennemgangen af svarene.

Tager man de tre første emner (*generel viden, medicinsk behandling og prognose*) svarer den overvejende del af *forældrene* 6 eller derover. Faktisk er der ingen som reelt savner yderligere generel viden. Ved alle tre emner er det mindst to tredjedele blandt

dem, som således føler sig rimeligt til godt informeret om diagnosen (markerer mellem 6-9). Netop dette område kan meget vel være et udslag af foreningens og klinikens arbejde.

Billedet er lidt mere blandet hos *de voksne*. Der er et flertal, som savner viden om medicinsk behandling og de er delte angående viden om prognosen.

Omkring *medicinsk behandling* skal det fremhæves, at der ikke er medicin som dæmper effekterne af galaktose eller på anden

måde kan kurere sygdommen, hvilket også bliver bemærket i mindst et skema. For dem som savner information skyldes det formentlig et behov for at blive orienteret og informeret om muligheder og begrænsninger i forhold til medicin og medicinsk behandling.

Hvorfor *de voksne* er mere delte omkring prognosen kan ikke umiddelbart læses i skemaerne. En forklaring kan være, at de voksne (da de var børn) ikke var målgruppen for den information, som deres forældre fik, og de måske derfor ikke altid har fået infor-

Skema 3: Informationsbehov (forklaring til skema på forgående side)

	0-4		5		6-9	
	Børn	Voksne	Børn	Voksne	Børn	Voksne
(Børn = Forældrene til børn u. 18 år)						
(Voksne = Voksne med galaktosæmi)						
Generel viden om galaktosæmi	0	3	1	0	14	6
Medicinsk behandling	1	5	3	2	10	2
Prognosen for galaktosæmi	2	4	1	1	12	4
Alternativ behandling	9	5	1	1	5	2
Mulighederne i forbindelse med daginstitution	5		3		7	
Mulighederne i forbindelse med skole/udd.	7	5	2	1	6	2
Mulighederne for beskæftigelse efter uddannelse	8	5	2	1	5	2
Mulighederne for fritidsaktiviteter	5	5	1	1	9	1
Forskellige boformer	10	5	1	1	4	2
Mulighederne for at danne netværk	4	6	0	1	9	1
Håndtering af økonomisk situation efter 18 år	11	3	0	1	4	3
Håndtering af galaktosæmi i forhold til øvrig familie	4	3	1	1	10	5
Håndtering af galaktosæmi i forhold til kammerater	3	5	1	1	11	5
Søskendeproblematik i forhold til raske søskende	3		2		10	
Mulighederne for psykologisk bistand	7	5	2	1	5	1

mation om deres fremtidige prognose. Undersøgelsen har som tidligere nævnt vist, at de voksne ikke har den samme tilknytning til hospitalerne, som familierne med børn under 18 år. En del af gruppeinterviewet med de voksne støtter denne forklaring. Under interviewet havde de voksne med galaktosæmi en længere diskussion om deres meget forskellige forhold til de fødevarer, som de frarådes at spise. En fortalte fx at hun spiste ost, mens andre mente, at det ville være skadeligt. De var heller ikke enige om, hvilke konsekvenser det ville have ikke at overholde de råd, som enten deres forældre eller deres diætist havde givet. Meningerne svigede fra ingen konsekvens til leverskader og hjerneskader. Der var også forskellige meninger om, hvorvidt den enkelte ville få et forvarsel eller opleve en pludselig reaktion.

Diskussionen demonstrerer dels, at de voksne har meget forskellig baggrundsviden, dels at de ikke altid er helt sikre på, hvad deres sygdom kan byde på senere i livet. Noget én anser for ufarligt, ser en anden som meget farligt.

En af de voksne skriver også, at han savner information for bedre at kunne forklare om diagnosen galaktosæmi over for andre, fx kommunen og sygehuset.

Et flertal hos både *forældrene* og *de voksne* savner information om *alternativ behandling*. Desværre er der kun én, som i spørgeskemaet kommenterer sit kryds. En af de voksne skriver, at der ikke er behov for alternativ behandling. Men et flertal savner altså viden og må således mene, at der kan være behov for en alternativ behandling, der virker.

Et lille flertal af *forældrene* markerer, at de

føler sig overvejende godt informeret om mulighederne i forbindelse med *daginstitution*. Der er fem som savner information. Det er måske ikke overraskende fem forældre med små børn, og dermed familier som på nuværende tidspunkt står midt i problematikken med at finde egnede daginstitutionspadser. Dette er således et eksempel på, hvordan besvarelsene skal ses i relation til livets forskellige faser.

Tager man emnerne om mulighederne i forbindelse med *skole og fritidsaktiviteter*, og mulighederne for at *danne netværk*, så deler det *forældrene*. Der virker ikke umiddelbart, som om der er et mønster i forhold til børnenes alder. Et lille flertal føler sig godt informeret om fritidsaktiviteter og netværk, mens mulighederne i forbindelse med skolen deler forældrene lige over. Når man til gengæld når til de områder, som ligger frem imod og efter det 18. år, vender billedet. Et flertal savner information om mulighederne for beskæftigelse efter uddannelse, forskellige boformer og håndteringen af økonomien. De savner således information, når de når til den tid, hvor deres børn skal stå på egne ben. En af forældrene skriver: "Der er ingen information fra kommunen om tilbud til vores barn, når det fylder 18 år".

Som omtalt i det første kapitel, så har alle forældre (på nær en) i undersøgelsen et barn under 18 år, og de har derfor ikke erfaring med tiden efter det 18. år. De forældre, som har børn over 18 år, er jo ikke med i undersøgelsen, så det er ikke muligt direkte at sammenligne med disse forældres erfaringer.

Når man ser på *de voksnes* svar på de samme områder, viser det, at et flertal af de voksne savner information på alle områder

med undtagelse af håndteringen af økonomien (det område hvor flest forældre savner information). Omkring økonomien fordeler de voksne sig ligeligt.

Når man kigger på besvarelsener om information om *håndtering af galaktosæmi i forhold til den øvrige familie, kammerater, og problematikken med søskende* uden galaktosæmi udtrykker *forældrene*, at de føler sig godt informeret på disse områder.

De voksne er meget delte omkring håndtering af galaktosæmi i forhold til den øvrige familie og kammerater. I de følgende to kapitler vender vi tilbage til disse emner.

Afslutningsvis har *information om mulighederne for psykologisk bistand delt forældrene*, mens *de voksne* markant efterspørger information.

Betydning for deres hverdag

Én ting er, at forældrene og de voksne med diagnosen savner information, men noget andet er, om denne manglende information har betydning for deres hverdag. Måske det er en information, som de generelt gerne vil have, men som ikke er af central betydning for dagligdagen? Til det spørgsmål svarer halvdelen af *forældrene* ja, og den anden halvdel nej. De forældre, som mener at manglende information har betydning for hverdagen, skriver bl.a., at de er bekymrede for fremtiden, og at dette giver en vis portion usikkerhed og frustration. Og en skriver: "Det betyder at man skal bruge tid og kræfter på at skaffe informationen".

Hos *de voksne* er der til gengæld et rimeligt klart flertal for, at den manglende information har betydning for deres hverdag. Syv af 10 har den mening, og den begrundes fx med disse kommentarer: "Jeg er nu bange for, om min lever vil fungere ordentlig i fremtiden (jeg havde tidligere svært ved at overholde diæten)", og "Jeg følte mig udenfor/unormal da jeg var mindre, og før jeg havde kendskab til foreningen". Ser man samlet på spørgsmålet om behov for information er der en tendens til, at de voksne savner information på flere områder end gruppen af forældre.

Når man spørger, om det er svært at skaffe den information de savner, så svarer et flertal af både forældrene og de voksne "ja".

"Der mangler sammenhængende materiale", skriver en. En anden skriver: "Der findes ikke meget skriftlig information, og få personer med stort kendskab til galaktosæmi". En mor mener også problemerne skyldes, at børnene er meget forskellige: "Da børnene udvikler sig meget forskelligt og ikke altid har de samme problemstillinger". Fem forældre og tre voksne mener modsat, at de godt kan skaffe information. En forklaring ligger måske i denne kommentar: "Man kan heldigvis hente mange svar i galaktosæmiforeningen".

Spørgsmålet er, om det faktum at galaktosæmi er en sjælden sygdom giver særlige problemer med at skaffe information. Det mener et stort flertal hos såvel forældrene som de voksne med diagnosen. En skriver, at de særlige problemer skyldes "for lidt information og for megen uvidenhed om sygdommen".

KAPITEL 5:

Påvirkning af hverdagen og familien

”Første gang jeg lavede mad, stod jeg bare og kiggede. Jeg tænkte, det kan bare ikke passe, er du nu sikker, og så kørte jeg hele programmet igennem igen i hovedet. Det lignede jo bare helt almindelig mad”

Fra gruppeinterview med forældre

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

Ovenstående citatet stammer fra en diskussion om tilvænnning til diæten. Den illustrer meget godt de reaktioner, som kommer oven på kravet om en livslang diæt. Først en usikkerhed eller måske ligefrem frygt for, om man kan gøre det godt nok, så man ikke skader sit barn. Men citatet viser samtidig, at forskellen ikke er så stor mellem diætmad og ”almindelig mad”. Det viser sig da også, at stort set alle med tiden får et mere afslappet forhold til tilberedning af diæten.

Diæt som daglig hverdagsrutine

Ud af i alt 26 skemabesvarelser (både fra forældrene og de voksne med diagnosen) mener 24, at det er uden problemer at overholde diæten i dagligdagen. Kun to finder

det lidt besværligt, og ingen vil kalde det svært. En forælder kommenterer det således: ”En rutine der skal køres ind - som det at børste tænder”. Skal man finde kommentarer, som indikerer eventuelt besvær, er det i stil med denne: ”Det er svært at finde en kage uden mælk” (kommentar fra et vokseskema).

Strikse diætreger før i tiden

Kravene til diæten har dog også ændret sig med tiden, og det har påvirket forældrenes holdninger. I forbindelse med interviewet fortalte flere af forældrene, at der tidligere var større usikkerhed om, hvilke diætråd man skulle overholde, idet de forskellige diætister rådgav familierne forskelligt. En mor mener, at Galaktosæmiforeningen har været med til at mindske usikkerheden: ”Det var også lidt qua foreningens hjælp, fordi vi tidligere havde mange forskellige diæter. For hvert sygehus vi blev tilknyttet, havde de forskellige råd om diæten”.

En mor fortæller også om en diæthåndbog, som tidligere blev uddelt til forældrene: ”Jeg er opvokset med de der røde, gule og grønne sider i bogen. Det var sådan en diæthåndbog, vi fik ovre ved diætisten første gang, og det var ligesom trafiklys. De røde sider var fuldstændig bandlyst, de gule var sådan lidt ok, og de grønne var

bare tilladt. Jeg fik at vide, at det var meget vigtigt for hans udvikling, at jeg overholdt den meget strengt”.

Dagligdags rutine nu

Udmeldingerne kan altså virke lidt skræmmende i begyndelsen, men overholdelse af diæten udvikler sig til en dagligdags rutine. Dog med den problemstilling som nævnes i flere skemaer, at fødevarerproducenterne ikke altid er gode til (eller villige til) at informere grundigt nok om indholdet i deres fødevarer, og det kan give problemer med at identificere ingredienser som indeholder laktose.

Diæten kræver således lidt tilvænning, og der kan være nogle problemer med at afgøre, hvilke fødevarer som må indgå, men generelt er diæten næppe den mest betydningsfulde påvirkning af hverdagen. En mor summerer det op på denne måde: ”Det er kun i starten, at selve diæten er krævende. Det er følgevirkningerne af galaktosæmi, som kræver mange ressourcer”. Hun henviser til de indlæringsvanskeligheder, som følger med hos flertallet.

Diæt og samvær med andre

Det er én ting at overholde diæten inden for husets fire vægge. Noget ganske andet er, når andre bliver involveret. Tre ud af fire forældre oplever diæten som et problem i forbindelse med samvær med andre. ”Der skal gerne aftales noget på forhånd, eller vi skal selv medbringe mad, der passer til lejligheden”, skriver en af forældrene. En anden nævner, at det kan være et problem ved ”fx klassefester, lejrskole, udflugter eller andre arrangementer uden for hjemmet”.

De voksne er splittede på dette punkt. De fleste har dog oplevet problemer. Ud fra

kommentarerne virker det, som om at de, der ikke har oplevet diæten som et problem i samvær med andre, lader deres svar påvirke af, at de i dag har venner som kender til diæten. Eller påvirke af, at de selv finder løsninger, der tager højde for andres manglende viden. En skriver: ”Vennerne lever ikke med det i hverdagen”.

Andre løsninger kunne være kun at spise det, man kan tåle, og undgå andet. De voksne fortæller, hvordan de praktisk gør, når de går i byen for at spise: ”Vi undersøger menuen og spørger eventuelt tjeneren, om han kan lave noget af det på en anden måde”. En løsning kan også være helt at undgå at spise i byen og vente, til man kommer hjem, som en af de voksne foretrækker. Han holder sig til den hjemmelavede mad: ”Før var det min mors køkkengryder, men i dag vil jeg sige min kones køkkengryder”.

Typiske misforståelser

Det er til gengæld ikke altid, at omgivelserne forstår præcist, hvad det betyder at skulle undgå galaktose. De voksne nævner nogle eksempler på typiske misforståelser. ”De tror jo kun at man ikke kan tåle mælk, og så står de og steger en bøf i smør”. Eller: ”Jeg har også været ude for, at jeg kom ud til et selskab, og der havde de så brugt almindelig margarine, men der kan godt være skummetmælk i, og så måtte jeg sige fra. Nej, de er ikke inde i det. Der er jo så mange steder, det kan være. Det kan også være i en kogt hamburgerryg”.

En anden type misforståelser kan opstå, når andre har svært ved at forstå, at sygdommen er livsvarig: ”Det er også meget tit at de spørger; jamen, det er da noget man vokser fra, er det ikke?”

Fortælle om sygdommen

Langt de fleste forældre (11 af 16) mener, at deres børn er gode til selv at forklare andre om diæten. To mener deres børn klarer sig mindre godt, mens tre mener det går dårligt. Der er stor individuel forskel på eventuelle problemer med at fortælle andre om sygdommen. Nogen har ikke lyst, mens andre ikke kan: "Vores barns begrebsforståelse er meget dårlig", skriver en forælder.

I forbindelse med interviewet med forældrene blev det diskuteret, hvornår man som forælder skal fortælle, at ens barn lider af en sygdom. Nogle forældre vælger at være meget åbne, mens andre har deres grunde til at være lidt mere tilbageholdende: En mor fortæller: "Jeg er blevet meget hurtig til at sige det efterhånden. Fortælle hvad andre skal være opmærksomme på, og at det er den diagnose han har. Jeg var lidt forsigtig, da han var yngre, men det hjælper ham meget nu. Han møder mere hensyn og får lidt mere tid. Vi er fx til forældremøder åbne omkring de ting, han kan have problemer med, og så snart vi møder nogle mennesker, som vi ikke kender, så siger jeg det med det samme, og det har været meget positivt. Det er meget bedre for ham, kan jeg mærke".

De mere tilbageholdende forklarer det bl.a. ud fra deres eget erkendelsesforløb i forhold til barnets handicap: "Jeg synes også det har været en proces. Min erkendelse af, hvad hun kunne og ikke kunne, var et helt andet sted". En anden siger i forlængelse heraf: "Man er sådan lidt flov over det. Det er vel også det med, at man inde i hovedet skal vænne sig til, at man er blevet forældre til et handicappet barn".

Om man nogle gange bliver nødt til at fortælle det, fordi sygdommen ikke kan ses

direkte på barnet, svarer en mor: "Det har man jo gjort. Det er mere, hvis han har lavet en ulykke, så siger man lige, at han altså har et problem". En anden mor føler, at det er svært at forklare til andre: "Det er svært at forklare. Det er noget u håndgribeligt noget. Jamen, hun har meget store problemer med retningssansen eller med det sansemotoriske. Det er svært at finde nogle ord, som ligesom beskriver de vanskeligheder, og som andre mennesker kan forstå".

Godt og skidt socialt samvær

Otte ud af 16 forældre mener, at deres børn generelt klarer socialt samvær med andre godt, men lige så mange mener, at deres børn enten klarer sig mindre godt eller direkte dårligt. Af kommentarerne kan man læse, at svarene igen hænger meget sammen med de store individuelle forskelle. Nogle er hæmmet af deres dårlige evne til at udtale sig sprogligt korrekt, mens andre kan have "svært ved at overskue situationen, hvis man bliver ked af det, hvis der er for mange børn eller hvis der bliver stillet for store krav", som en forælder skriver.

Påvirkning af søskende

De fleste af børnene i undersøgelsen er ikke enebørn. 13 af børnene under 18 år har søskende, og det samme gælder syv af de voksne. Der er meget delte meninger om, hvorvidt disse søskende bliver påvirket af at have en bror eller søster med galaktosæmi. Syv af forældrene mener, at deres andre børn påvirkes. Seks mener det modsatte. Hos de voksne er der omvendt et flertal på fire mod to, der ikke mener, at deres søskendes liv har været påvirket af deres sygdom. Det er tilsyneladende uden betydning, om det er

ynge eller ældre søskende.

Når man kigger på kommentarerne til spørgeskemaet kan man se, hvad de forskellige lægger i ordet påvirkning. En forælder skriver: "Der bliver jo altid taget hensyn til barnet med sygdommen. Det vil utvivlsomt gøre, at søskendebarnet også må tage hensyn". En anden forælder oplever, at lillesøsteren altid skal forklare hendes kammerater "hvorfor storebror ikke kan tale og ikke spiser alt". En af de voksne skriver: "Jeg føler, hun var lidt tilsidesat dengang"

Fra interviewet med forældrene kom der også refleksioner på dette emne. En mor fortæller: "Vi har en lillesøster, der er tre år yngre (end barnet med galaktosæmi). Den lille var meget glad for sin storesøster, lige indtil den lille blev tre år. Så skiftede rollen nemlig fra lillesøster til storesøster. Der kom til at ligge lidt mere ansvar på lillesøsteren, og det bærer hun stadigvæk præg af. Set i bakspejlet så kan jeg godt se, at vi skulle have prioriteret vores anden datter mere, og sat noget mere tid af til at lave ting med hende". Netop hvordan man prioriterer er centralt, og som en mor siger, er "dårlig opmærksomhed lige som slet ingen opmærksomhed".

En anden mor fortæller, at de i deres familie har prioriteret at finde tid, så den ældste søskende (uden galaktosæmi) kan være alene med forældrene: "Hun nyder virkelig, at man gør noget alene med hende".

Andre tænker på mere praktiske påvirkninger: "Vi har nærmest alle sammen levet på diæt".

Påvirkning af karrieren

I 13 af de 16 familier har man enten modtaget, eller modtager stadig, tabt arbejdsfortje-

neste. I samtlige familier er det moderen, som er modtageren. Kun i tre af disse familier har faderen også modtaget samme ydelse. Der er ingen familier, hvor kun faderen er modtager. De fleste familier har modtaget kompensation på mellem syv og 11 timer, medens moderen i en enkelt familie modtager tabt arbejdsfortjeneste for 37 timer pr. uge.

I hele 11 af de 16 familier svarer de, at deres uddannelses- og arbejdssituation har forandret sig p.g.a. deres handicappede barn. Af skemaerne fremgår det, at det fx drejer sig om orlov fra arbejdet, ændrede arbejdstider eller et nyt job.

Reaktionerne fra venner og familie

Når det gælder forældrenes muligheder for at opretholde deres vennekreds mener flertallet på 13 familier, at det ikke har ændret noget at få et handicappet barn. Spørgsmålet har givet forskellige reaktioner. Af kommentarerne kan man se, at en af familierne, som ikke har mærket nogen ændring, alligevel har oplevet manglende forståelse: "Dog har der af og til manglet lidt forståelse for situationen m.h.t. barnets udvikling. Man er måske blevet opfattet som lidt hysterisk - også m.h.t. diæten". Andre mener, at "rigtige, gode venner hænger ved, ligegyldigt hvad der sker". Under gruppeinterviewet fremgik det ligeledes, at det kan være svært at få venner til at forstå følgerne af galaktosæmi. En mor siger: "De tror, at han ikke kan tåle mælk, og så er det det. De kan ikke forstå de andre ting".

Blandt de tre familier som mener, at det er mere besværligt at opretholde en vennekreds, begrundes det enten med, at de ikke har tid nok til vennerne, eller som en familie skriver: "Vores "fritid" bruges på at få

familien til at fungere". En anden begrundelse kan være, at barnet med galaktosæmi ikke fungerer godt "i en stor flok", og det besværliggør samvær med vennerne.

Den øvrige familie

Forældrene er også blevet spurgt om den øvrige families reaktioner (med "øvrige familie" menes alle udover forældre og søskende), og her har et flertal markeret, at der er stor forståelse fra familien. Tre markerer, at der har været blandede reaktioner, mens kun to mener, at familien har haft svært ved at tackle situationen. Nogenlunde det samme mønster viser sig hos de voksne. Her markerer seks stor forståelse, medens fire sætter kryds ved blandede reaktioner.

Bedsteforældrene

Under gruppeinterviewet var især bedsteforældrenes reaktioner et varmt emne. Et par af mødrene fortæller om deres mødres negative reaktioner. Den ene fortæller: "Min mor har det lidt med at sige ting som: er du nu sikker på han ikke bliver åndssvag, når han bliver ældre, eller: det må være hans fars familie det der kommer fra, for hendes er normal".

Der er også flere måder at vise sin forståelse. En mors erfaring lyder således: "Min familie har været enormt gode til at lave mad, så min søn også kan få det. Og min mands er enormt søde, elsker min søn, men de sætter sig ikke ind i det med madlavningen".

En række af forældrene, som deltog i interviewet, så deres forældres reaktioner som en del af en erkendelsesproces. De skulle vænne sig til, at deres børn havde fået et anderledes

barn, og at deres børn skal igennem nogle erfaringer, som de ikke vil kunne hjælpe med. En mor fortæller: "Når jeg sådan tænker tilbage, så synes jeg måske heller ikke, at det lige var så let med familien til at starte med. De har haft svært ved at erkende det. Vi har to hold bedsteforældre, og de har været lang tid om at erkende, at der var noget galt med hende (barnebarnet med galaktosæmi). De kunne bare ikke forstå det, og vi kunne ikke snakke med dem om det. De gik og trøstede os i stedet for, og det var jo ikke det, vi havde brug for. Vi var egentlig kommet længere end dem, men de syntes nu, at vi var deres børn, og når vi var kede af det, skulle de trøste os. Det har ikke været andet end deres gode vilje, men jeg synes ikke, jeg har kunnet bruge dem til noget".

En anden mor fortæller om sin mor: "Min mor indrømmede for et år siden, at hun egentlig bare troede jeg var hysterisk. Så spurgte hun sin egen læge om galaktosæmi, og lægen havde så sagt, at hun aldrig måtte sige, at jeg var hysterisk, jeg passede bare på mit barn. Det kunne jeg mærke vendte hende 180 grader, og det er egentlig også flot, at hun indrømmer det".

Der er ligeledes blevet spurgt direkte til, om den øvrige familie passer barnet. Det gør familierne hos et flertal. I fem familier sker det jævnligt, medens det kun sker sjældent i en af familierne. Af kommentarerne virker det ikke, som om der generelt er nogen sammenhæng med galaktosæmi. I nogle tilfælde er problemet snarere geografiske afstande. En enkelt familie skriver dog: "Kun mormor og morfar. Han er tryk ved dem, og de har sat sig ind i diæten".

KAPITEL 6:

Sociale netværk

”Jeg vil sige, at alle de ting, min søn har nået, med kørekort, lærepladser og sådan nogle ting, har beroet på nogle mennesker, der kunne se, at hvis han nu bare får lov til at gøre det ti gange, hvor andre kun skal gøre det to gange, så kommer det”.

Fra gruppeinterview med forældre

Socialt netværk er i denne sammenhæng defineret som det at have personer omkring sig, som man kan hente støtte fra. Samtlige 16 familier mente, at deres barn har et godt socialt netværk, og kun tre familier markerede, at det samme ikke gjorde sig gældende uden for den nærmeste familie. Det ovenstående citat viser netop betydningen af, at mennesker uden for familien giver den rette støtte, når der er brug for det. De voksne med galaktosæmi besvarer stort set spørgsmålet på samme måde. Syv ud af de otte, som har svaret på spørgsmålet, mener at de har et socialt netværk i familien, og syv ud af ni mener også, at de har det uden for familien.

Legekammerater

I forbindelse med temaet ”socialt netværk” blev der også spurgt, om det har været muligt for barnet/den voksne med galaktosæmi at finde legekammerater/venner. Blandt forældrene synes næsten en tredjedel, at dette er et problem. En mor fortæller: ”Min søn er helst alene. Han leger meget selv. Han

er bedst alene eller sammen med mig”. Lægger man dem sammen med dem, som mener at de godt kan finde legekammerater/venner - men at deres forsinkede modenhed giver problemer - når man næsten op på, at to tredjedele af familierne ser problemer på dette område. En mor fortæller om en af årsagerne: ”Min søn er meget forsigtig. Han er et hjemmemenneske, men han vil meget gerne have kammerater med hjem. Det er altid kun hos os”. Problemet ligger i, at jævnaldrene ikke altid forstår kammerater med galaktosæmi eller omvendt, og det kan lede til konflikter mellem børnene, som en mor fortæller: ”Min datter rejser sig op efter de der nederlag. Hun får mange konflikter med de andre, fordi hun ikke forstår så meget af det”.

Venskaber som voksen

Når børnene bliver voksne, forsvinder dette problem tilsyneladende ikke altid. På spørgsmålet om det har været let at finde venner, svarer syv ud af ti voksne, at det er et problem.

Ensomhed

Især et problem for de voksne

Der er også spurgt til emnet ”ensomhed”. Det vurderer de fleste forældre ikke som så stort et problem for deres børn. Nogle forældre svarer, at deres børn ikke er ensomme, fordi de foretrækker at være for sig selv. 14 ud af de 16 svarer, at ensomhed ikke er et

problem, medens kun to familier svarer, at ensomhed er et problem. Begge disse børn går i specialskole og har derfor problemer med at finde legekammerater uden for skolen. På specialskolen går de ikke sammen med børn fra lokalområdet.

På det samme spørgsmål er de voksne til gengæld ikke så positive. De voksne er delt i to omkring ensomhed. Halvdelen føler, at ensomhed er et problem for dem. En skriver, at det skyldes, at hun "stadig er usikker og uden megen selvtillid, grundet mobning, og derfor holder mig for mig selv". En anden skriver, at det er fordi han ikke er tilknyttet arbejdsmarkedet.

Andres accept

Forældrene og de voksne med galaktosæmi har på en skala fra 1 (mindst) til 5 (mest) vurderet, hvorledes andre end de nærmeste accepterer handicappet. Der oplevedes en stor grad af accept. Kun én voksen med galaktosæmi har således markeret 2, og det mest almindelige er enten 3 eller 5. De voksne med galaktosæmi er mest positive i deres bedømmelse af andres accept. Halvdelen har

markeret 5. Forældre til børn med galaktosæmi er mere forbeholdne. Næsten halvdelen markerer 3, mens resten ligger højere.

Som citatet i indledningen af dette kapitel udtrykker, så er accept én ting, mens en anden er at give sig tid og vise forståelse, hvilket er det, der rigtigt tæller hos forældrene. En mor udtrykker det således: "Hvor er det også dejligt, at der er nogle mennesker, som går ind og kigger på den enkelte og giver dem mulighederne".

Det er svært at tale om manglende accept af en sygdom, som er ikke-synlig. Det er klart, at omgivelserne skal have at vide, at der er et problem, før de kan begynde at overveje, om der skal tages hensyn. Det er derfor nærliggende at tro, at de, som ikke har markeret høj grad af accept, har tænkt på dem, som negligerer problemet med mælk, jf. citat s. 28. Eller har tænkt på dem, som ikke tager sig tid til at gå ind og kigge på den enkelte, måske ikke tager hensyn eller ligefrem generer barnet. Tegn på det sidste kom frem, når snakken faldt på skolegangen, som er temaet for næste kapitel.

KAPITEL 7:

Skolegang

”Den mobning, jeg var udsat for i folkeskolen, har gjort, at jeg ikke fungerer i store grupper i dag. Det har også påvirket mig, da jeg skulle tage en videregående uddannelse. Det kræver jo, at man er meget sammen med sine medstuderende. At man kan fungere i grupper sammen med dem”.

Fra gruppeinterview med voksne med galaktosæmi

Mobning virker desværre som en generel beskrivelse af skoleforløbet, når de voksne med galaktosæmi ser tilbage på den tid. Det er antagelig kombinationen af, at galaktosæmi er et ikke-synligt handicap og ofte leder til indlæringsvanskeligheder. Det faktum, at børn med galaktosæmi kan være lidt langsomme til at forstå og lære tingene, bliver af de andre børn tolket, som om de er dummere - og det leder til mobning.

Denne mobning kan tydeligvis sætte sig spor hos børnene og følge dem videre i livet. Når man sammenholder forældrenes og de voksnes svar i spørgeskemaerne omkring skoleforløbet, er der særligt én ting, der springer i øjnene. Det er forskellen på besvarelsen af spørgsmålet, om der var eller er ”Problemer med det psykiske miljø på skolen (fx drillerier/mobning)”. Ser man bort fra de forældre, som endnu ikke har børn i folkeskolealderen, har kun to ud af 12

forældre markeret, at dette er et problem. Derimod har ni ud af 10 voksne svaret, at det var et problem. I kommentarerne kan man læse, at to af de voksne enten ikke er sikre på, eller ikke tror på, en forbindelse mellem deres sygdom og mobning. En anden fortæller, at mobning skete uden for skolen: ”Jeg blev væltet af min cykel på vej hjem fra skolen”. Endelig er der en, der erindringsmæssigt på følgende måde: ”Når jeg lavede fejl (manglende forståelse eller med mine tal og bogstaver) på tavlen, så grinede nogle elever af mig. I frikvarteret gav jeg en af dem tæsk (tak for sidst)”.

Mulige forklaringer på forskellen?

På det foreliggende grundlag kan det være svært at komme med en fuldstændig dækkende forklaring på den store forskel mellem forældrene og de voksne. Den forskel, at de voksne selv har oplevet problemerne på egen krop, er formentlig en del af forklaringen. Det er ikke altid sikkert, at forældrene fra deres børn hører om eventuel mobning i skolen.

En anden forklaring, der næppe kan forklare hele forskellen, men som måske viser en del af problemet, er forskellen på, hvor børnene har gået i skole. De to forældre, som noterer at deres børn er blevet mobbet, er de eneste to, som har deres børn i normal folkeskole uden støtte - og generelt kan der spores en tendens til, at børnene med galak-

tosæmi i dag i højere grad går i specialskoler eller specialklasser på en almindelig folkeskole. Det kvantitative underlag for denne undersøgelse er begrænset, og en række individuelle forhold kan gøre sig gældende, men trods dette forbehold viser undersøgelsen en forskel mellem skoleoplevelserne hos de voksne og hos hovedparten af de børn, som går i skole i dag.

Syv af 10 voksne har gået i "almindelig" folkeskole, og heraf har fire ikke modtaget støtte i form af fx ekstra undervisning eller lektiehjælp. De sidste tre voksne har alle gået i specialklasse på en almindelig folkeskole. Flere af de voksne har også gået på efterskole, hvilket mindst et par stykker beskriver som en positiv oplevelse. En fortæller således: "Jeg havde det også svært ved skolen, og havde ekstraundervisning. Det hjalp da jeg kom på efterskole".

Når man ser på børnene og de unge under 18 år, har syv ud af 12 gået i folkeskole (her medregnes en som har gået i privatskole). Heraf har fire modtaget støtte i form af fx ekstra undervisning eller lektiehjælp. En har gået i specialklasse på en almindelig folkeskole, og de sidste fire har gået i specialskole.

De voksne fik mindre støtte i skolen

Der er således en lidt øget tendens til, at de voksne har gået i "almindelig" folkeskole, lidt færre har modtaget støtte, og ingen har gået i egentlig specialskole. Fra interviewet med forældrene kan man også læse, at det er et område, som forældrene overvejer nøje. En mor fortæller: "Vi har også tænkt meget over, om vi har valgt det rigtige ved, at han er kommet i folkeskole, eller om vi skulle have valgt specialskole"

I disse overvejelser indgår også, hvordan der bedst tages højde for de individuelle forskelle på børnene, og der kan virkelig være store forskelle. En mor fortæller: "Vores søn har enormt svært ved de abstrakte ting. Når det gælder matematik, stavning og skrivning, er han simpelthen en af de bedste, men han er helt stået af, når det gælder håndarbejde, idræt og gruppearbejde". En anden mors kommentar er: "Der hopper min søn af, når det gælder det boglige".

Overgangen

Forældre til børn under 18 år er også blevet spurgt om, hvordan overgangen fra dagsinstitution til skole bedst kunne beskrives, og om der var problemer med at finde et godt skoletilbud til deres børn. Kun tre af 12 forældre havde problemer med at finde et skoletilbud. To af disse forældre har deres børn i specialskole, og i kommentarer nævnes problemer med at sikre sig, at skolen passer til deres børn. Omkring overgangen til skolen mener syv af 11, at det gik gnidningsfrit, mens fire oplevede problemer. Heraf er tre overbevist om, at en del af problemet var, at galaktosæmi er et sjældent handicap, som ikke er særlig kendt. Det er der også yderligere to forældre, som mener.

De problemer, som opleves i starten, er primært et spørgsmål om at få informeret skolen og lærerne om sygdommen, og om at finde en klasse med elever, som matcher barnet.

Skoleforløbet

Som omtalt i indledningen af dette kapitel blev både forældrene og de voksne bedt om at vurdere skoleforløbet, og her var oplevelserne igen delte. Kun én voksen beskriver

skoleforløbet som værende problemfrit (den person har vel at mærke samtidig også sat kryds ved mobning og drilleri).

Fem ud af 12 forældre mener, at forløbet er problemfrit. To forældre mener ligefrem, at der er taget passende hensyn til deres børn. Det er der ingen af de voksne som mener. De voksne taler bl.a. om manglende hensyn til sygdommen i tilrettelæggelsen af den daglige undervisning (det har fire af 10 markeret), i forbindelse med særlige aktiviteter såsom skoleudflugter (det har fire af 10 markeret), og at der er givet utilstrækkeligt tilbud om fysio-/ergoterapi og talepædagog

(det har to af 10 markeret). På disse tre områder har maksimalt en eller to forældre af de i alt 12 med skolesøgende børn fundet, at det var et problem.

Efter skoletid

Forældrene er også blevet spurgt til eftermiddagstimerne efter skoletid. De fleste af børnene er eller har været tilknyttet en "almindelig" skolefritidsordning. Enkelte har bare været hjemme efter skolen, og to har været i en skolefritidsordning tilknyttet en specialskole.

KAPITEL 8: Fritidsaktiviteter

”Det er hele tiden os som forældre, der skal presse på og sige, at nu skal vi det og nu skal vi det”

Fra gruppeinterview med forældre

De fleste af børnene med galaktosæmi deltager i forskellige fritidsaktiviteter, men som citatet illustrerer er det ofte forældrene, som må skubbe lidt til deres børn. Flere af forældrene beskriver deres børn med ord som enspænder, hjemmemenneske og meget forsigtig. Forældrene mener derfor, at det er svært at få deres børn med i fritidsaktiviteter.

For flere af børnene er det også en stor udfordring at skulle deltage i aktiviteter, fordi de enten er lidt umodne eller ganske enkelt har svært ved tingene. En mor fortæller fx, at hendes søn har problemer med gymnastik: ”Den der tanke om, at han skulle klæde om, inden han skulle ned og have gymnastik, det kunne godt gå; men det der med at tage gymnastikstøjet af, i bad, tørre sig og tage tøj på igen. Han græd simpelthen bare. Når han tager tøj på derhjemme om morgenen, så er jeg ved siden af, og lægger tøjet i den rækkefølge det skal på, for ellers kommer det bare på i tilfældig rækkefølge”.

Svært med passende aktivitet til børn...

En anden problematik kan være at finde en fritidsaktivitet, som passer i niveau for det

enkelte barn. Som en mor har oplevet med sin datter: ”Jeg synes det er svært med fritiden. Vi kunne godt tænke os at finde en eller anden fritidsbeskæftigelse for hende. Hun er så dårlig til så mange ting, så hun kan ikke rigtig være med, og ellers så bliver det med meget dårlige børn, og det er hun næsten for god til”.

...men næsten alle dyrker noget

Familierne har noteret de fritidsaktiviteter, deres børn deltager i, og hvis man ser bort fra de tre mindste børn (under 6 år), så deltager alle på nær to i forskellige fritidsaktiviteter. Blandt børnene under 18 år er svømning den mest almindelige aktivitet. Otte af de 11 børn, som deltager i fritidsaktiviteter, går til svømning. Fem børn går eller har gået til ridning. Derudover har fire gået eller går til musik, tre til gymnastik, en til dans og en maler. Af andre fritidsaktiviteter nævnes hockey, spejder og fodbold. Fire af børnene deltager i aktiviteter, som foregår med særlige foranstaltninger, der tilgodeser handicappet. Det drejer sig om handicaphold i henholdsvis gymnastik, ridning og svømning. En går i en klub, som tilgodeser forskellige handicap.

Generelt nemt for de voksne

Blandt de voksne deltager lige over halvdelen i fritidsaktiviteter. Kvinderne er lidt mere aktive end mændene. Af de seks, som deltager i

forskellige aktiviteter, er der fire kvinder og to mænd. De voksne går til svømning, musik, gymnastik, dans, spejder, løbetræning og styrketræning.

Kun to af de voksne synes, det er svært at finde gode fritidsaktiviteter.

Galaktosæmi en hindring?

Hvorvidt det at have diagnosen galaktosæmi er en forhindring for at deltage i bestemte fritidsaktiviteter, er der meget delte meninger

blandt både forældrene og de voksne med diagnosen. Et flertal på otte ud af 13 blandt forældrene mener ikke, der er forhindringer.

Der er også et lille flertal på fem ud af otte blandt de voksne, som ikke ser særlige forhindringer p.g.a. galaktosæmi. En af de voksne, som ser forhindringer, nævner bl.a. den åbenlyse, madlavning, hvor man ikke kan smage på maden. Forældrene skriver primært om forhindringer, som skyldes at deres børn er bagude udviklingsmæssigt.

KAPITEL 9:

Voksen med galaktosæmi

”Min hverdag fungerer som alle andre menneskers, synes jeg selv. Jeg prøver i hvert tilfælde at få den til at fungere”

Fra gruppeinterview med voksne med galaktosæmi

Med udgangspunkt i ovenstående citat kan man diskutere, om det overhovedet er nødvendigt med et særskilt kapitel om livet efter det 18. år. Det fremgår tydeligt, at de voksne med galaktosæmi har styr på deres diæt. De opfatter diæt-kravene forskelligt, men de synes selv de har styr på den problematik. De definerer sig som almindelige mennesker med almindelige liv og almindelige interesser.

Eftervirkninger af en barndom ”udenfor”

Alligevel er der områder, hvor de skiller sig ud fra mængden - måske ikke direkte på grund af sygdommen, galaktosæmi. I løbet af gruppeinterviewet blev det tydeligt, at sygdommen indirekte har væsentlig betydning for deres liv. Det er nemlig de sociale følger af en barndom, hvor de har følt sig udenfor og anderledes, som i dag præger dem mest. I dette kapitel vil vi se nærmere på dette emne, samtidig med at der vil være en gennemgang af nogle fakta om bl.a. uddannelse, arbejde og boligforhold. I det efterfølgende kapitel fokuseres på parforhold og eventuelle ønsker om at få børn.

Halvdelen har en uddannelse

Af de i alt 10 voksne, som har deltaget i undersøgelsen, har præcis halvdelen taget en uddannelse. Det drejer sig om to køkkenassistenter, en lager- og transportuddannelse, en merkonom samt en, der har taget den frie ungdomsuddannelse. Flere har helt eller delvis gennemført en HF-uddannelse.

Som en spøjs sidebemærkning kan det nævnes, at galaktosæmi giver et særligt problem i forbindelse med uddannelsen som køkkenassistent. En af de to køkkenassistenter fortæller om uddannelsen: ”Det var lidt svært, for du må ikke smage på maden”.

Svært med boglig uddannelse

Med undtagelse af den mand, som har taget en merkonomuddannelse, er der tale om praktiske uddannelser modsat boglige. At tage en merkonomuddannelse virker som en imponerende bedrift - særligt når man hører om hans problemer med at følge med i lektiemængden:

”Jeg fik at vide af læreren, at jeg ville få det meget svært, og det var også svært. Det var det også i forbindelse med HF, hvor jeg brugte så meget som muligt af min fritid på at læse. Det kunne jeg ofte også mærke dagen efter, når jeg kom ned på gymnasiet og var lidt træt. Jeg skulle måske have holdt en time eller to før”. Når man spørger til hans forklaring på det ekstra behov for at læse, svarer han: ”På grund af sygdommen

har jeg nedsat indlæringssevne". Desværre bruger han ikke sin uddannelse i dag, men får derimod førtidspension. Om tiden efter uddannelsen skriver han i sit skema: "Arbejdede på et kontor, men blev træt af det, så jeg holdt op. Har været avisbud i mellemtiden". I interviewet uddyber han yderligere med at sige: "I bogen "Hvad kan man blive" står jo også, at der er nok af muligheder for at vælge, men der er også nok af muligheder for at vælge forkert".

Andre har også påbegyndt boglige uddannelser, men ikke afsluttet dem. En har fx startet på datamekanikeruddannelsen, men fortæller at det var svært: "Jeg nåede kun at gennemføre halvt, så valgte jeg at hoppe fra og starte op på lager- og transportuddannelsen i stedet for".

At falde til på arbejdspladsen

Otte ud af 10 voksne er i arbejde i dag. Seks af de otte er i almindeligt arbejde på mellem 20 og 37 timer pr. uge. En er på en elevplads, og en er i ulønnet arbejde. De to sidste er på førtidspension.

Et flertal mener, at det er svært at finde et job. Det mener fem af de otte, som har svaret på spørgsmålet. Kun en begrundede hvorfor det er svært ved at henvise til nedsat erhvervsevne. Men gennem interviewet kan man forstå, at den pointe, som kom frem i Kapitel 7 om skolegang - om erfaringerne fra tidligere nederlag og frygten for at være udenfor og blive mobbet - også spiller ind her. Følgende "klip" fra fokusgruppe-interviewet illustrerer dette:

Uddrag af interview:

JBH (interviewer): *Nu sagde P før, at det er svært at falde til på arbejdspladsen. Er det*

også noget, som I andre har erfaringer med?

A: *Det er derfor jeg har min pension.*

B: *Det har jeg også af den grund.*

C: *Jeg tror altså det er et problem, som kan løses i mit tilfælde. Den første uge jeg har været der (på hendes nye arbejde) har jeg ikke snakket meget med de der unge mennesker, som render der. Det er svært, ja*

JBH: *Men du tror på, at det kan løses?*

C: *Men det skal altså løses. Jeg gider ikke det andet mere.*

A: *Jeg vil sige, at det er nok en følelse, jeg selv sad med, og den følelse blev jeg træt af til sidst. Det var ikke noget, jeg ville leve med resten af mine dage - på den arbejdsplads jeg havde arbejdet på. Jeg tror det var mig selv, når jeg sådan kommer til at kigge tilbage på det, det var galt med. Det var en følelse, jeg sad inde med.*

JBH: *Kan du prøve at uddybe det? Hvad var det med dig?*

D: *Du lukkede dig selv inde, eller hvad?*

A: *Ja, det var først efterfølgende. I første omgang, når jeg kigger tilbage, så var det en følelse, jeg sad inde med. Hvis det var for at mobbe mig, så tror jeg ikke, at det var bevidst de ville gøre det. De ville utrolig gerne prissætte ens arbejde og uddanne folk de forskellige steder, hvor jeg har været i hvert fald. De prøver at dygtiggøre deres medarbejdere.*

C: *Man sidder inde med en fornemmelse af, at de ikke kan lide dig, ligesom i skolen dengang. Du går faktisk og passer dig selv, fordi det er bedst, at du ikke lige kommer i nærheden af dem, for tænk nu hvis de sårer dig. Tænk nu hvis de alligevel ikke rigtig vil være sammen med os. Jeg må nok hellere holde mig lidt for mig selv. Det er ligesom en opfattelse man selv får, og som man trækker med sig gennem årene, og det er ikke noget, man sådan lige kommer af med lige med det samme. Man har stadig den fornemmelse, som da man var i skole.*

A: *Jeg vil sige, at det går tilbage fra ens barn-dom, og så frem til nu. Sådan vil jeg sige det.*

JBH: *Så I vælger selv at trække jer lidt tilbage?*

A: *Ja.*

C: *Ja.*

A: *Også for ikke at rende rundt med den samme følelse hele tiden. For at have et godt liv.*

C: *Man har jo heller ikke lært at omgås andre mennesker, efter det man har været igennem. Lært at være i større selskaber. Man gør det man er vant til, man trækker sig ind i sig selv, og så har man det godt.*

JBH: *Er det også noget I kan genkende?*

B: *Ja.*

D: *Ja.*

De deltagende beskriver en selvalgt tilbage-trukket, som ikke direkte er relateret til

galaktosæmi, men til gengæld indirekte er en følge af de sociale problemer, som bl.a. indlæringsvanskeligheder kan give i et skoleforløb. Det er forstemmende for de skoler, som ikke har formået at tackle disse problemer på et tidligere tidspunkt; men det tegner også et billede af en sygdom, som ikke behøver at påvirke hverdagen, men alligevel gør det. Når man umiddelbart møder de voksne med galaktosæmi og læser deres spørgeskemabesvarelser, harmonerer det egentlig godt med det citat, som indledte dette kapitel: "Min hverdag fungerer som alle andre menneskers, synes jeg selv. Jeg prøver i hvert tilfælde at få den til at fungere". For ja, til trods for deres sygdom lever de som alle andre mennesker og føler sig som ganske almindelige mennesker, men alligevel ved de godt, at de skal prøve at få hverdagen til at fungere. Deres handicap/sygdom er skjult, og symptomerne påvirker ikke hverdagen nævneværdigt. Forskellen ligger i de sociale problemer, som er en følge af en række nederlag.

Egen bolig

I spørgeskemaet er der også spurgt til, hvor de voksne har boet siden de blev 18 år. De fleste har enten boet eller bor alene eller sammen med en samlever. To har boet i bofællesskaber, og begge har fundet det svært og har siden boet alene. Kun få har boet hjemme hos forældrene, efter at de fyldte 18 år.

Daglige gøremål klares

Alle, på nær en, af de otte som svarer mener, at de selv kan klare de daglige hverdagsrutiner, som fx kontakt til offentlige myndigheder, at købe ind, økonomien m.m. Det er lidt

interessant, fordi det var på dette område, at forældrene udtrykte bekymring og følte behov for information, jf. kapitel 4 (om behov for information). De voksne mener derimod ikke, at der er problemer på det område.

Den ene kvinde, som får hjælp, får besøg af en hjemmevejleder som "hjælper med det jeg ikke selv kan", som hun skriver.

Socialt samvær

Når man spørger, hvordan de generelt klarer socialt samvær med andre, er de meget

delte. Fem af de ni, som har svaret, mener at de klarer det godt, mens fire mener, at de klarer det mindre godt. Ingen mener dog, at de klarer det dårligt. Det er tilsyneladende et spørgsmål om, hvem man er sammen med, som er afgørende for dem der svarer, at de er mindre gode til socialt samvær. En skriver også, at hun er "en temmelig indadvendt person".

KAPITEL 10:

Overvejelser om arvegang og børn

Under beskrivelsen af diagnosen i det første kapitel fremgik det, at galaktosæmi har en arvegang, som er autosomt recessiv. Det betyder, at når en af forældrene selv har galaktosæmi, vil barnet altid blive rask anlægssbærer. Hvis den ene forælder har sygdommen, og den anden er anlægssbærer, er der 50 % sandsynlighed for, at barnet får sygdommen. Sandsynligheden for at videreføre sygdommen øges dermed, når man selv har sygdommen, og det aktualiserer overvejelser om, hvordan man skal forholde sig til det at få børn. De voksne med diagnosen er derfor blevet spurgt, om arvegangen har været med i deres overvejelser om at få børn.

De fleste bekymret

Når man spørger, om bekymring for en forøget risiko for at få et barn med galaktosæmi har været med i deres overvejelser om at få børn, har fem sagt ja ud af de syv som svarer. De to sidste mener derimod ikke, at det har haft indflydelse. Det skal dog siges, at de to sidste ikke har børn og ikke umiddelbart har planer om at få det, og at dette kan være baggrunden for deres svar.

Af de 10 voksne, som har været med i undersøgelsen, er de syv enten gift eller i et parforhold. En er ikke længere i parforhold, men har været. To har aldrig været i parforhold. De sidste tre er alle mænd, og alle tre svarer, at de ikke har børn og ikke umiddelbart har planer om at få det.

Af de syv, som er i parforhold, er der fem kvinder og to mænd. En af hvert køn har allerede fået børn. Begge har fået to børn. De to, som har fået børn, har begge overvejet betydningen af galaktosæmi. Af interviewet fremgår det, at ingen af de fire børn har sygdommen. Begge forældrepar er blevet testet i forbindelse med graviditeten. Begge beskriver dog et forløb, som de ikke har opfattet som ideelt. Begge mener, at lægerne udviste ligegyldighed over for deres ønsker om at blive testet. Den ene siger om lægerne, at "de er ret ligeglade generelt"

Yderligere en af hvert køn har planer om at få børn. Begge har overvejelser i forhold til diagnosen. De er bekymrede for, at deres børn eventuelt skal få sygdommen. Den ene skriver i spørgeskemaet, at overvejelserne går på "de problemer som barnet får i skolen og med at få venner".

Det virker i høj grad som en refleksion over eget liv.

Tilbage er tre kvinder, som ikke umiddelbart har planer om at få børn. To af dem skriver, at de ikke har noget ønske om børn. Den sidste skriver, at hun ikke vil "være i stand til at passe egne børn".

Det ovenstående viser, at de voksne med diagnosen er meget bevidste om deres sygdom i forbindelse med planer om eventuelt at få børn. De to, som har børn, har således også handlet i forhold til deres bekymring om en risiko og er blevet testet.

KAPITEL 11:

Konklusion

Det er håbet, at denne kortlægning vil være med til at give indsigt i, og forståelse for, livet med et ikke-synligt handicap som galaktosæmi. Ved at sætte fokus på en række problemstillinger for mennesker med galaktosæmi har det været målsætningen at beskrive nogle af de forhindringer, som deres liv og hverdag kan byde på.

På overfladen skiller mennesker med galaktosæmi sig ikke ud fra resten af befolkningen. Bortset fra diæten virker deres liv næppe heller så forskellige fra andres. Denne undersøgelse har dog vist, at der er forskelle. Forskellene er en følge af de neurologiske forstyrrelser, som indtræder i varierende grad og generelt viser sig at give problemer med fx indlæring. Der opstår typisk også afledte problemer af sygdommen af psykisk og psykosocial karakter. Disse problemer er desværre ofte ikke åbenlyse for de mennesker, som ville kunne hjælpe og spille en mere positiv rolle, hvis de havde et førstehånds kendskab til livet med diagnosen. Blandt andet denne publikations primære målgruppe blandt fagfolk på sundheds-, social og uddannelsesområdet. Samt alle andre, hvis vej i den ene eller anden sammenhæng krydser mennesker med galaktosæmi. Med denne kortlægning er det forsøgt at give et nærmere indblik.

Når man ser på det samlede materiale, som ligger til grund for denne kortlægning, og prøver at danne sig et samlet overblik,

sidder man tilbage med en opfattelse af, at livet med galaktosæmi kan opdeles i tre faser.

Den første fase starter den dag barnet bliver født. Denne fase dækker over den første ofte meget svære tid, hvor barnet er meget sygt og familien skal indstille sig på, at de har fået et barn med en sygdom/handicap. En del af denne fase er også at tilvænne sig til den diæt, som livet med galaktosæmi kræver.

Den anden fase begynder, når de langsigtede konsekvenser af sygdommen viser sig. Det gælder typisk indlæringsvanskeligheder eller andre neurologiske udviklingsforstyrrelser. Disse problemer rammer et flertal, selvom tidspunktet kan variere. Det kan ligeledes variere, hvordan og i hvor høj grad den enkelte rammes. I denne fase vil forældrene typisk skulle tage stilling til, hvilke dagsinstitutions- og skoletilbud som passer bedst til deres barn behov, og typisk vil kommunens sagsbehandlere også blive inddraget i familiens hverdag. Denne fase strækker sig frem til barnet fylder 18 år.

Den tredje fase dækker voksenårene fra det fyldte 18. år. Det vigtigste som adskiller denne fase fra årene umiddelbart inden, er at den unge nu i juridisk forstand er voksen. Det betyder, at den unge er myndig og der-

med selv bestemmer over sit eget liv. Praktisk har det også betydning for kontakten til kommunen og sundhedsvæsenet. Den unge er nu under andre paragraffer i den sociale lovgivning og er ikke længere tilknyttet hospitalernes børneafdelinger.

Første fase:

Det nyfødte og lille barn

Barnets første dage er, som omtalt i kapitel 2, ofte meget dramatiske, og forældrenes følelsesmæssige reaktioner ligeså. Forældrenes behov for information og vejledning i den tidlige fase er enormt. Og at det opfyldes er afgørende for den bedst mulige start som forældre til et barn med galaktosæmi. Desværre er det langt fra alle, som får den information de søger. Det gælder fx information om så generelle ting som fremtidsudsigterne for dette handicap, om hvordan handicappet håndteres i dagligdagen, om diæt og om familiens sociale rettigheder. Tæt ved halvdelen mener ikke at de fik den information, som de havde brug for. Flere følte sig kun delvis informeret. Man vil selvfølgelig kunne fremhæve, at forældrene nogle gange søger mere information, end fx hospitalerne og de sociale myndigheder kan give på et tidligt tidspunkt, men det er ikke desto mindre essentielt, at der bliver lyttet til forældrene, og at de får svar på deres spørgsmål eller forklaringer på, hvorfor de eventuelt må vente med at få et svar.

Tilvænningen til diæten

Det andet centrale element i denne fase er tilvænningen til diæten. Det er bl.a. et spørgsmål om at finde de fødevarer, som kan indgå i diæten, og dem som ikke må indgå. De fleste har på et eller andet tidspunkt haft pro-

blemer med at finde frem til, hvilke fødevarer som kan indgå i diæten. Problemet er tilsyneladende aftagende idet flere henviser til, at problemer tidligere skyldtes at lægerne og diætisterne ikke altid gav enslydende og klare meldinger. Fødevarereproducenterne hjælper heller ikke altid, idet informationen om indholdet i deres fødevarer ikke altid er tilstrækkelig, og det kan give problemer med at identificere ingredienser, som indeholder laktose.

Patientforeningen Galaktosæmiforeningen i Danmark fremhæves i denne sammenhæng. Flere nævner, at foreningen har gjort et stort stykke arbejde for at mindske usikkerheden omkring diæten.

Diæten bliver rutine

Undersøgelsen viser dog også, at diæten med tiden får en mindre betydning. Ikke fordi familierne slækker på diæten, men fordi det bliver en vane at overholde den, når man har fået styr på de tilladte og ikke tilladte madvarer. Det bliver, som en skriver, "En rutine der skal køres ind - som det at børste tænder". Et klart flertal blandt både de voksne og forældrene mener, at det er uden problemer at overholde diæten i dagligdagen. En mor opsummerer det glimrende på denne måde: "Det er kun i starten, at selve diæten er krævende. Det er følgevirkningerne af galaktosæmi, som kræver mange ressourcer". Med følgevirkningerne henviser hun bl.a. til indlæringsvanskelighederne, og det bringer os frem til den anden fase.

Anden fase:

Barnet vokser op og konsekvenserne viser sig

Overgangen til den anden fase sker ikke på et bestemt tidspunkt. Der kan være stor indi-

viduel forskel på, hvornår eventuelle langsigtede komplikationer påvirker den enkelte. Der kan ligeledes være stor forskel på omfanget af disse komplikationer.

Langsigtede komplikationer

I undersøgelsen markerede 3/5 af de medvirkende, at udviklingsforstyrrelser var en følge af galaktosæmi i deres eller deres barns tilfælde. I spørgeskemaet var der nævnt to typiske tegn på medfølgende udviklingsforstyrrelser. Det var spørgsmålet, om der er eller har været indlæringsvanskeligheder og en let udviklingshæmning. Umiddelbart viser dette resultat, at de langsigtede komplikationer ikke er udbredt til hele gruppen med galaktosæmi. Men der er grunde til at forholde sig lidt skeptisk over for denne konklusion. Der kan rejses tvivl om, om alle har forstået spørgsmålet på samme måde, og har svaret ud fra samme forudsætninger. For der er tale om en varierende grad af komplikationer, og da de medvirkende svarer ud fra deres egen opfattelse, er det ikke utænkeligt, at et barn eller voksen med lettere komplikationer ikke opfattes/opfatter sig selv som fx udviklingshæmmet. Egen opfattelse er naturligt nok heller ikke altid sammenfaldende med en vurdering foretaget af fagfolk.

Med det grundlag, som denne undersøgelse hviler på, kan det således ikke afgøres, om alle har langsigtede komplikationer som følge af galaktosæmi. Ser man på undersøgelsen samlet tyder det dog på, at langt de fleste har eller får komplikationer i større eller mindre omfang.

Udviklingsforstyrrelser viser sig på forskellige måder. Det kan være indlæringsvanskeligheder, men det kan også dreje sig om ikke at

være alderssvarende i sin udvikling. Børnene er generelt lidt bagud udviklingsmæssigt, og de har brug for længere tid til at opnå visse færdigheder.

Undersøgelsens tal viser, at halvdelen klarer socialt samvær godt, mens den anden halvdel klarer sig mindre godt eller direkte dårligt. Socialt samvær kan fx også være samvær med legekammerater/venner, og her oplever to tredjedel af familierne, at deres børn har problemer med at finde legekammerater og problemer i den daglige kontakt med kammerater. Forældrene henviser til, at deres børn enten holder sig for sig selv eller har konflikter med andre børn, fordi de ikke udviklingsmæssigt er så modne, som deres jævnaldrene.

Samarbejdet med kommunens socialforvaltning

Noget væsentligt i den anden fase er, at familierne ofte får en øget kontakt med den kommunale socialforvaltning. Samtlige familier søger ydelser af forskellig karakter hos kommunen. Kontakten til og samarbejdet med kommunen er ifølge undersøgelsen ikke altid uden konflikter. Forældrene har den oplevelse, at børnene "snyder" sagsbehandlerne på kommunen, fordi de ikke umiddelbart ser ud til at have et handicap. Forældre oplever en sammenhæng mellem det, de kalder børnenes "meget almindelige" udseende, og problemer med at få ydelser fra kommunen. Undersøgelsen viser, at der ikke kun er negative oplevelser. Forældre oplever både, at kommunen samarbejder med dem om at finde de bedste løsninger for familien, og at det til tider er en kamp. Særlig bemærkelsesværdigt er det, at hverken de voksne

eller forældrene mener, at de er blevet informeret godt nok om sociale tilbud og rettigheder. Samtidig har to-tredjedele oplevet at der var problemer med at afklare berettigelsen af sociale ydelser. Det er i disse sammenhænge at forældrene oplever, at deres børns ikke-synlige handicap nærmest er en forhindring. "Man skal ikke hive børnene med ned på kommunen" siger en mor og mener underforstået, at det ikke nødvendigvis vil gavne sagsbehandlingen, at barnet ser velfungerende ud. De udviklingsforstyrrelser, som mange børn med galaktosæmi oplever, kan være svære for forældrene at beskrive - særlig når der samtidig er tale om en sjælden diagnose, som få sagsbehandlere har erfaringer med. Af samme grund mener forældrene også, at de jævnligt bliver sat i en position, hvor de må koordinere mellem de forskellige institutioner og fagfolk, som er i kontakt med familien. De må koordinere for at sikre, at vigtig information om deres barns behov når fra en fagperson til en anden.

Ifølge forældrene er kombinationen mellem et sjældent ikke-synligt handicap og tildelingen af offentlige ydelser ikke altid optimal. Som forældre føler de sig som eksperter i deres eget barns liv, men det er ikke altid nok, når den kommunale socialforvaltning skal bevilge ydelser.

En anden problematik er forældrenes ønsker om at satse på forebyggende behandling. Det er et ønske om at forebygge nogle af de komplikationer, som ofte følger med diagnosen galaktosæmi. Hvor der kan være problemer med bare det at afklare berettigelsen til ydelser, som gives for aktuelle behov, så oplever forældrene, at det er endnu sværere at overbevise de sociale myndigheder om

berettigelsen af forebyggende behandling. En skriver: "En forebyggende behandling for et 'usynligt handicap' er en kamp".

Forældrenes frustrationer i forhold til samarbejdet med kommunen opstår, når de oplever at bestræbelsen på at opnå de bedste muligheder for deres børn møder modstand. Regler og afgørelser støder sammen med forældreomsorg og ønsket om forældreinddragelse.

Pædagogiske tilbud

Et flertal af de medvirkende har ikke modtaget rådgivning om pædagogiske tilbud (til børnene under skolealderen). Flere af dem, som har modtaget rådgivning, har efter eget udsagn haft svært ved at finde et pædagogisk tilbud til deres børn. Det er vigtigt, at man i kommunerne og amterne er opmærksomme på de specielle behov, som denne gruppe børn har. Der er især behov for at være opmærksomme på de børn, som har brug for særlig støtte og/eller plads i en specialbørnehave. Der er tale om børn, der p.g.a. deres ikke-synlige handicap tilsyneladende fungerer bedre, end de reelt gør.

Foreningens arbejde

I både spørgeskemaerne og de to interview fremgår det tydeligt, at Galaktosæmi-foreningen i Danmark er en aktiv forening, som har formået gennem sine aktiviteter ikke blot at oprette en velfungerende patientforening, men også at påvirke den måde, som mennesker med galaktosæmi modtager information om sygdommen og bliver behandlet i sundhedssystemet. Det kan bl.a. nævnes, at foreningen har bidraget til den redegørelse, som Sundhedsstyrelsen udsendte i 2001 om den fremtidige tilrettelæggelse

af indsatsen i sygehusvæsenet i forhold til sjældne handicap.

Sjældent handicap

At galaktosæmi er en sjælden sygdom viser sig ikke overraskende ved, at det er svært at skaffe information om sygdommen. Et flertal af de medvirkende mener, at det er svært at skaffe sammenhængende information. Samtidig bemærker en mor, at børnene udvikler sig meget forskelligt og derfor har meget forskellige problemstillinger at forholde sig til. Igen nævnes patientforeningen som et godt sted at hente information.

Omvendt fremhæver de medvirkende især de sociale myndigheder som dem, der har dårligst kendskab til diagnosen. Det giver som tidligere nævnt store problemer for familierne.

Indflydelse på forældres og søskendes liv

Når man får et barn med galaktosæmi har det indflydelse på hele familien. Undersøgelsen viser, at flere af de familier, hvor der er søskende uden diagnosen, oplever at disse søskende bliver påvirket i deres barndom. Der er typisk ikke den samme tid til søskende, fordi barnet med galaktosæmi "fylder" mere. Søskende uden diagnosen må derfor acceptere, at forældrene ikke altid har det ønskede overskud.

Men det er ikke kun søskendes liv som påvirkes. Forældrenes arbejdsliv påvirkes også. I næsten alle familier har forældrene modtaget tabt arbejdsfortjeneste. Det er typisk moderen, som må gå ned i tid på arbejdet eller skifte arbejde for bedre at kunne tackle situationen i hjemmet. Kun i tre tilfælde har faderen også modtaget samme ydelse, og der er ingen eksempler på, at

faderen har modtaget ydelsen alene.

Det betyder, at moderens karriereforløb i de fleste tilfælde påvirkes. Det kan betyde, at de må tage et nyt job eller tage orlov fra arbejdet. I andre tilfælde betyder det ændrede arbejdstider.

Skolevalg og uddannelse

Det virker mindre problematisk for forældrene at finde et passende skoletilbud sammenlignet med dagsinstitutionstilbud. Som omtalt i kapitel 7 er der en lidt forhøjet tendens til, at de voksne har gået i almindelig folkeskole, lidt færre har modtaget støtte og ingen har gået i egentlig specialskole. Der kan således ses en svag tendens til, at forældrene i dag i højere grad vælger specialklasse eller specialskole.

Kobler man denne tendens til svarene på spørgsmålet om skolegangens forløb, ser man en generel tendens til, at de voksne beskriver deres skoleforløb mere negativt end forældrene gør. Umiddelbart kunne det ligne en konklusion om, at specialskoletilbud har en tendens til at give færre problemer og generelt tager mere hensyn til børnenes individuelle problemer, men det kan være en lidt forhastet slutning. Problemet med at sammenligne forældrenes svar med de voksnes er bl.a., at det netop er forældrenes vurderinger (ikke børnenes egne oplevelser) over for voksne, som selv har oplevet skolegangen. Det er også en sammenligning mellem "her og nu"-oplevelser over for erindringer fra en anden tid, og forskellene kan meget vel dække over et forandret skolesystem. Til trods for disse forbehold er ovennævnte tendens tankevækkende. Især når de to eneste børn, som i dag går i almindelig folkeskole uden støtte, også er de eneste, hvis forældre

nævner mobning som et problem.

Mobning er det emne, som skiller de voksnes besvarelser mest fra forældrenes.

Mobning er generelt udbredt ifølge de voksne med galaktosæmi. Der er tale om både direkte mobning og en tendens til at blive holdt udenfor.

Da galaktosæmi er et ikke-synligt handicap, er det ikke et anderledes udseende eller en meget iøjnefaldende adfærd som gør, at mennesker med galaktosæmi skiller sig ud fra mængden. Den direkte årsag til mobningen skal således søges andetsteds. Selvom de voksne ikke er helt enige, så tyder det på, at det er børnenes indlæringsvanskeligheder, som får andre børn til at vælge dem ud som mobningsofre. Én ting er dog sikkert. Mobning kan tydeligvis sætte sig spor hos de voksne. De mener, at det har givet dem en lavere selvtillid og gjort dem usikre i forsamlinger af mennesker, som de ikke kender godt. Mere om dette emne under tredje fase.

Tredje fase: Livet som voksen

Undersøgelsen har vist, at forældrene er bekymrede for det tidspunkt, hvor deres søn eller datter fylder 18 år. Det fremgik tydeligt i kapitel 4, hvor et markant flertal af forældrene savnede information om mulighederne for beskæftigelse efter uddannelse, forskellige boformer og håndteringen af økonomien. Måske er det et udtryk for forældres generelle bekymring for, hvordan deres børn skal klare at stå på egne ben. Det kan være svært at afgøre - fx savner kun få af de voksne information om håndteringen af økonomien, som netop er det enkeltområde, som flest forældre savner information om.

Det fremgår, at forældrene ikke mener, at

kommunerne altid hjælper de voksne med galaktosæmi godt nok. Når de unge fylder 18 år er de myndige og skal i princippet selv varetage kontakten til kommunens socialforvaltning, og forældrene har ikke længere direkte indflydelse på deres søns eller datters sag. Det kan kun ske indirekte, hvis den voksne søn eller datter beder om hjælp. Det er selvfølgelig ikke alle, som har behov for støtte fra den kommunale socialforvaltning, men undersøgelsen viser, at de voksne har langt mindre kontakt med kommunen (i forhold til forældrene), og at de voksne langt fra altid oplever forståelse for deres situation fra socialforvaltningens side. En af de voksne siger det således: "Jeg tror det er systemet, som ikke er skruet sammen til vores sygdom".

Kontrolbesøg - skal, skal ikke

Undersøgelsen har vist, at de fleste med galaktosæmi går jævnligt til kontrol. Men undersøgelsen har også vist, at der er en klar opdeling mellem dem, som er under 18 år, og dem over. Dem under 18 år går generelt langt mere regelmæssigt til kontrol, og de går til kontrol flere steder.

De voksne giver udtryk for, at de dels ikke mener at få noget væsentligt ud af kontrolbesøgene, og at de dels kender de symptomer, som de skal være opmærksomme på. Det virker dog også, som om en tredje faktor spiller ind. Når det gælder kontrolbesøg og opfølgning tenderer forældrenes holdning at være, at det er nødvendigt og vigtigt, foruden at der nok også er en tendens til, at hospitalerne følger børnene tættere end de voksne. De voksne skal selv være mere opsøgende, for at der sker en opfølgning i sundhedssektoren.

Ud fra undersøgelsens resultater er det

ikke muligt at vurdere eventuelle konsekvenser af de manglende kontrolbesøg. Det vil formentlig også variere fra person til person.

Selvalgt tilbagetrukkethed

Det kendetegner de voksne, at de ikke opfatter sig som specielt anderledes end andre, bare fordi de har galaktosæmi. Diæten har de vænnet sig til, og selvom de ikke alle er sikre på, hvad man må spise og ikke spise, så kender de til gengæld symptomerne, hvis de spiser for meget mad med laktose. Knap halvdelen har en uddannelse, de fleste arbejder, egen bolig og kæreste eller ægtefælle. Derfor mener de, at deres liv er som enhver anden danskers. En af kvinderne siger det således: "Min hverdag fungerer som alle andre menneskers, synes jeg selv. Jeg prøver i hvert tilfælde at få den til at fungere". Alligevel viser undersøgelsen, at den sidste del af citatet måske ikke er tilfældigt. Selvom de voksnes liv på mange områder ligner alle andres, er der tilsyneladende også forskelle. Et flertal mener, at det er svært at finde et job. En begrundet det med nedsat erhvervs-evne, men erfaringerne med mobning og frygten for at være udenfor har også betydning, ifølge de voksne selv. Som beskrevet i kapitel 9 er der tale om en selvalgt tilbagetrukkethed, som ikke direkte er relateret til galaktosæmi, men til gengæld indirekte er en følge af tidligere nederlag og mobning, der startede i folkeskolen. Resultatet er, at de vælger at trække sig lidt tilbage for at undgå fx mobning - i nogle tilfælde før nogen form for mobning overhovedet er begyndt. For en sikkerhed skyld.

Selvom de fleste beskriver et liv, der rummer gode venner, spændende arbejde - og for

nogen også dejlige børn, så er der samtidig en tendens til at ville undgå at bringe sig i situationer, hvor man kan blive holdt udenfor eller drillet. De voksne prøver, så at sige, at foregribe disse situationer ved bl.a. at holde sig lidt for sig selv. De ser en sammenhæng mellem mobning/nederlag og den selvalgte tilbagetrukkethed, og der er ingen tvivl om, at de sidder inde med et ønske om at undgå flere nederlag. En kvinde siger det således "Også for ikke at rende rundt med den samme følelse hele tiden. For at have et godt liv".

Et andet problem ved den selvalgte tilbagetrukkethed er ensomhed. Halvdelen føler sig ensomme. Igen er begrundelsen den samme. En kvinde skriver fx, at hun "stadig er usikker og uden megen selvtillid, grundet mobning, og derfor holder sig for sig selv".

Den beskrevne tilbagetrukkethed kan formentlig også forklare, hvorfor de voksne er mest positive i deres bedømmelse af andres accept af sygdommen - til trods for deres erfaringer. Den tendens, som de voksne har til at holde sig i baggrunden fx på arbejdspladsen er, ud fra hvad de selv giver udtryk for, selvalgt. Det virker, som om de ikke altid kobler deres vurdering af andres accept af sygdommen sammen med en eventuel mobning. En af de voksne forklarer fx, at det var "en følelse jeg sad inde med. Hvis det var for at mobbe mig, så tror jeg ikke, at det var bevidst de ville gøre det". De er usikre på, om andre vil mobbe dem, og vælger derfor selv at trække sig.

Galaktosæmi er et ikke-synlig handicap, hvis symptomer tilsyneladende indirekte giver sociale problemer, som præger voksen-tilværelsen.

Lær af erfaringerne og forebyg - frem for at reagere når problemerne opstår

Essensen af denne undersøgelse er, at konsekvenserne af de neurologiske forstyrrelser fylder mere end kravet om diæt. Diæten kan være besværlig og bevirke en række irritationsmomenter og praktiske problemer, men den bliver i vidt omfang et spørgsmål om rutine. Det samme kan man ikke sige om de neurologiske forstyrrelser. I varierende grad kan de præge det meste af livet. Erfaringerne fra denne undersøgelse viser derfor også, at de to sidste faser er betydeligt vigtigere end den første. Vigtigere fordi de fylder mere, og vigtigere fordi de kræver en væsentligt anderledes indsats. Særligt fremstår tre emner som betydningsfulde, nemlig at:

- tackle indlæringsvanskelighederne og sikre plads til, at den enkelte kan lære i sit eget tempo.
- undgå at barndommen præges af for mange nederlag på grund af forsinket modenhed.
- sikre at de unge/voksne ikke trækker sig så meget tilbage, at det bliver en begrænsning for deres liv.

Forældrene savner især, at de kommunale socialforvaltninger tager et medansvar for tidligt at forebygge - frem for at vente med at reagere til problemer, der i vidt omfang kunne mindskes, er opstået. Erfaringerne fra de voksne med galaktosæmi videregivet i denne undersøgelse skulle gerne bidrage til, at disse ønsker fremover i langt højere grad kan blive imødekommet.

APPENDIX

Living with Galactosaemia

English summary

The purpose of this mapping of living conditions is to provide insights into and create an understanding of living with the non-visible disability galactosaemia.

Galactosaemia is a congenital, hereditary, metabolic disorder, in which the enzyme that breaks down the galactose part of the lactose is missing. If not treated, the disease will lead to jaundice, cataracts, brain damage or life-threatening conditions. Even when treated, there will always continue to be various degrees of neurological disturbances. By focusing on a number of issues for persons with galactosaemia, it has been attempted to describe some of the obstacles which life and day-to-day living can present – and also to indicate ways in which some of the problems can be overcome or prevented.

On the exterior, persons with galactosaemia do not seem to be different from the rest of the population. Apart from their diets, their lives hardly seem different from most other peoples'. However, this investigation has shown that differences do exist. These differences are a consequence of the neurological disturbances which appear to different degrees, and which generally seem to give problems with for example learning functions. Typical secondary problems of the disease appear as well, these being of a psychological or psycho-social nature.

Unfortunately, these problems are often not evident to the people who would be able to help and to play a more positive role if they had some firsthand knowledge of living with this diagnosis (such as the primary target audience of this publication, namely professionals of the social-, health- and educational sectors). This would also include all others who meet people with galactosaemia in any other connection. Via this investigation, which has been carried out in cooperation with the Danish patient/parent association for galactosaemia, we have attempted to provide more in-depth insights into the issue.

The investigation shows that living with galactosaemia can be divided into three phases.

The first phase starts on the day the child is born. This phase covers the first - and often extremely difficult - time, when the child is very ill and the family has to adjust itself to the fact that they have a child with a disease/disability. A part of this phase is also getting used to the diet which living with galactosaemia requires.

The second phase begins when the long-term consequences of the illness appear. Typically, these include learning disabilities or other neurological disturbances in

development. These problems do affect a majority of cases, while the timing can vary. In this phase, parents will typically be required to make decisions about what kind of pre-school, day-care, kindergarden and school are best for their child's needs, and local social workers will usually be involved in the day-to-day situation in the family. This phase continues until the child turns 18.

The third phase covers adulthood from the age of 18. The most important difference to the previous years is the fact that the young person now legally reaches adulthood. This means that the individual is responsible for his or her own life. This new situation has practical ramifications regarding contacts with municipal health and welfare authorities. Adults figure under different paragraphs of social legislation and are no longer covered under hospital pediatrics.

Learn from experience and prevent – instead of reacting when problems surface.

The main point of this investigation is that the consequences of the neurological disturbances are more exhaustive than the dietary requirements. The diet can be difficult and result in a number of annoyances and practical problems, but it is still mainly a question of routines. The same cannot be said of the neurological disturbances. To varying degrees, these can leave their mark

on life. The experience of this investigation also shows that the two latter phases are more important than the first phase. Three issues in particular prove to be important:

- tackling learning difficulties and ensuring that the individual can learn at his or her own speed
- avoiding a childhood characterized by defeat due to delayed maturity
- ensuring that the young individual or the adult with galactosaemia does not withdraw to such a degree that it will be a limiting factor in his or her life.

Parents especially need the local authorities to be equally responsible with the family to provide early prevention – instead of waiting to react to problems that frequently could have been avoided or minimized.

The experiences of adult persons with galactosaemia communicated in this publication will hopefully contribute to meeting these needs.

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 galaktosæmi

Galaktosæmi er en medfødt stofskiftesygdom, som omkring 50 mennesker i Danmark har. Galaktosæmi skyldes en manglende evne til at nedbryde galaktosedelen i mælkesukker (laktose). Uden en diæt, som reducerer mængden af laktose i kosten, medfører sygdommen alvorlige handicap og er livstruende.

Desværre er en overholdelse af diæten ikke ensbetydende med, at alle problemer er løst. Undersøgelsen som ligger til grund for denne publikation viser, at der typisk er følgevirkninger. Det drejer sig bl.a. om neurologiske forstyrrelser, som forekommer i varierende grad og generelt viser sig at give problemer med fx indlæring. Der opstår typisk også afledte problemer af psykosocial karakter.

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

Undersøgelsen af galaktosæmi er det femte bidrag i et samlet kortlægningsprojekt, som Center for Små Handicapgrupper iværksatte i 2000. De fire første kortlægninger udkom imellem 2000 og 2003. Det drejede sig om Tourette Syndrom, Medfødt knogleskørhed (Osteogenesis imperfecta), Primær immundefekt og Rubinstein-Taybi syndrom.

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