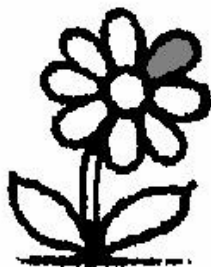


Unike barn – unike erfaringer?

- erfaringer hos foreldre til barn
med sjeldne kromosomavvik



Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

ISBN 1501-973X

Innhold

<i>Problemstillinger og rapportens gang</i>	4
Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger.....	4
Generelt om sjeldne gruppers erfaringer.....	4
Gruppen "svært sjeldne kromosomavvik"	7
<i>Undersøkelsen</i>	8
Foreldres erfaringer og opplevelser	9
<i>Prosesen i tilknytning til formidling av diagnose</i>	9
Tiden før diagnosen.....	9
Da diagnosen ble stilt.....	10
Genetisk veiledning.....	14
<i>Sentrale utfordringer for foreldre</i>	15
Foreldre som informasjonssøkere.....	15
Foreldre som informasjonsformidlere.....	16
Ivaretagelse av barna medisinsk.....	18
Ivaretagelse av barn og familie lokalt.....	21
<i>Noen sider ved foreldres opplevelse og mestring</i>	26
Emsomhet og uvisshet.	26
Betydningen av fellesskap.....	28
Drøfting og anbefalinger	30
<i>Oppsummerende drøfting av våre funn</i>	30

Forord

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger arrangerte vinteren 2000 sitt første opphold for en svært sjelden gruppe: Barn med svært sjeldne kromosomavvik og deres familier. Vi benyttet anledningen til å starte en undersøkelse om denne gruppens situasjon og behov.

Datainnsamlingen er gjort i forbindelse med fire Frambu-opphold, og det har tatt tid å få skrevet ut resultatene, primært gjennom presentasjon på konferanser og kurs.

Foreldre på fire opphold har gitt uvurderlige bidrag til undersøkelsen ved å dele sine erfaringer med oss. En rekke av Frambus ansatte har på andre måter medvirket underveis - som medlemmer i en prosjektgruppe, med intervjuing og gruppeledelse eller med øvrige praktiske og faglige bidrag. Representanter for foreldreforeningens interimsstyre og eksterne fagpersoner har gitt viktige kommentarer til rapportutkastet. Mange takk til alle bidragsytere!

Takk også til Frambus ledelse for interesse og tilrettelegging for arbeidet, samt til Sosial- og Helsedirektoratet for midler til prosjektet.

For mer omtale av anvendte metoder, samt for anbefalinger på bakgrunn av undersøkelsen, vises til rapporten "Prosjektrapport om erfaringer hos foreldre til barn med sjeldne kromosomavvik".

Frambu, desember 2003

Grete Hummelvoll
Prosjektleder

Bakgrunn for undersøkelsen

Problemstillinger og rapportens gang

Vinteren 2000 skulle Frambu avholde sitt første opphold for en ny gruppe: familier med barn med svært sjeldne kromosomavvik. Det ble besluttet å skaffe mer informasjon om denne gruppen og dens situasjon. Med utgangspunkt i kunnskap om andre sjeldne funksjonshemninger, kunne vi på forhånd ha en del antakelser om situasjonen også for denne gruppen. Vi håpet også at det å belyse situasjonen for en så særdeles sjelden gruppe, ville gi læring som kunne komme andre sjeldne grupper til gode. Først og fremst ønsket vi imidlertid å forstå behov og opplevelser i gruppen "svært sjeldne kromosomavvik". Med begrenset forhåndskunnskap, falt det naturlig å formulere problemstillingene for undersøkelsen svært åpent:

- Hvordan oppleves det for foreldre å leve med en svært sjelden tilstand hos barnet? Hvilke erfaringer har de gjort i forhold til utdanningssystem og helse- og sosialvesen?
- Har familiene i denne gruppen spesielle behov ut over de vi kjenner fra andre sjeldne grupper?
- Hvordan kan behovene i gruppen best møtes, av Frambu og i andre deler av helse- og sosialvesen og i utdanningssystemet?

Vi vil nå først omtale bakgrunnen for undersøkelsen og deretter beskrive hvordan den har blitt gjennomført. Deretter blir resultatene fra undersøkelsen presentert. Til sist oppsummeres og drøftes resultatene

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu er ett av flere landsdekkende kompetansesentre for sjeldne funksjonshemninger. Senteret er et supplement til det ordinære hjelpeapparatet og gir informasjon til enkeltpersoner med sjeldne tilstander og deres pårørende og fagpersoner lokalt og regionalt. En sentral del av virksomheten er å arrangere kurs.

Denne rapporten bygger på informasjon innsamlet i tilknytning til Frambuopphold for familier med barn med svært sjeldne kromosomavvik.

Generelt om sjeldne gruppers erfaringer

”Sjelden” er definert som mindre enn hundre kjente tilfeller for hver million innbyggere. Det tilsvarer i Norge i underkant av fem hundre tilfeller av tilstanden. For det aller meste er gruppene som hører inn under sentrene for sjeldne tilstander, langt mer fåtallige enn dette.¹

Omfattende klinisk erfaring fra Frambu og andre steder for sjeldne grupper, supplert med mer systematiske undersøkelser, har etter hvert gitt en del generell kunnskap om det å leve med en sjelden tilstand - som erfart av personen selv eller av foreldrene. Det ser ut som om sjeldenhet i seg selv er en egen kvalitet; på tvers av ulike sjeldne diagnoser og tilstander, kan det sees mønstre som i stor grad er felles for disse og som i stor grad skiller seg fra mer vanlige tilstander. Dette til tross for at hvert barns, hver families og hver pårørendes historie

¹ Raskt økende medisinsk kunnskap tilsier at det i tiden framover vil oppstå mange nye, små diagnosegrupper (Ofstedal 1997)

er unik. Vi skal her kort gå inn på disse felles mønstrene, som på ulike vis har sammenheng med at det finnes lite kunnskap, og at den kunnskapen som finnes, er lite utbredt.²

Det tar ofte lang tid før diagnose stilles.

Ved sjeldne funksjonshemninger går det ofte lang tid fra foreldre eller andre begynner å se at noe er annerledes til den endelige diagnosen blir stilt (Lassen 1998). Som oftest er det foreldrene som først forstår at noe er galt, og som er alene med denne forståelsen en tid før andre erkjenner barnets avvik. Andre ganger er det helsestasjon eller andre instanser som er de første til å se tegn på avvik. Når avviket er erkjent i helsevesenet, begynner undersøkelser som i mange sammenhenger kan dra lenge ut i tid, med mange sykehusinnleggelse og polikliniske undersøkelser (Dammert, 1999). Underveis i forløpet kan forskjellige fagfolk gi ulike antydninger om diagnose og utsikter, eller det gis forklaringer som i seg selv blir tilleggsbelastninger (Berntsen 1998). Den store belastningen denne tiden kan utgjøre, illustreres av en undersøkelse blant foreldre til barn med svært alvorlige fremadskridende tilstander. Foreldrene ble intervjuet en stund etter at diagnosen var stilt. Ved siden av belastningen ved barnets tilstand og opplevelsen av trinnvise store funksjonstap, var tiden før diagnose omtalt som mest belastende. På intervjutidspunktet var opplevd livskvalitet dårligst hos de foreldrene som opplevde at lengst tid gikk før diagnosen ble stilt (Lassen 1998)

Når diagnosen er stilt, gir den ofte lite avklaring.

Legen som skal formidle den medisinske årsaksdiagnosen til foreldrene har ofte selv lite kunnskap om en sjelden diagnose og dermed lite informasjon å gi både om hva tilstanden innebærer, sannsynlig utvikling og optimal behandling. Selv når diagnosen ikke kan gi svar på disse spørsmålene, vil det å få diagnosen ofte likevel være en lettelse. Diagnosen blir utgangspunkt for å skaffe seg kunnskap, fortelle andre om tilstanden, søke fellesskap med andre, i tillegg til å gi kunnskap om eventuell arvelighet.³ Måten diagnosen blir formidlet på, kan imidlertid ha stor betydning på både kort og lengre sikt, som bl.a. også Lassen (1998) finner: To forhold står fram som viktigst for å kunne håndtere tilpasningen til å ha et funksjonshemmet barn, nemlig det å få så mye informasjon som mulig og å bli møtt i sin sorg av empatiske og tilgjengelige profesjonelle. Foreldrene trengte hjelp gjennom en lang prosess, der formidlingen av diagnosen sto sentralt.

Sjeldne tilstander utfordrer eksisterende organisering og metode.

Ved mange sjeldne tilstander, er det mange typer avvik, ofte med felles forekomst slik at tilstanden inngår i et "syndrom". De mange avvikene som syndromene består av, kan hver for seg representere svært ulike utfordringer tilhørende ulike medisinske disipliner. Dette innebærer at mange leger ofte undersøker og gir råd om hver sin avgrensede del av barnets tilstand (Dammert 1999).

Diagnosen som oftest stilles, er den medisinske årsaksdiagnosen, mens en funksjonsdiagnose kan gi bedre informasjon om tiltak. Innenfor en og samme årsaksdiagnose kan det være et stort spenn av uttrykk og alvorlighetsgrader. (Ofte dal 1997) Tilstanden representerer også ofte en spesiell pedagogisk utfordring. Barnet passer ikke inn noe steder, og uerkjente problemer knyttet til tilstanden, kan resultere i pedagogiske og sosiale vansker (Heiberg 1994). Også i forhold til hjelpeapparatet, kan de sammensatte vanskene skape ekstra

² Selv om flere forfattere har omtalt samme fenomen, gjøres for enkelthets skyld bare referanse til en. Frambus erfaring ligger til grunn der det i framstillingen ikke gjøres spesifikk referanse til forfatter

³ I følge Heiberg (1994) har pasient- og foreldreorganisasjoner av flere grunner ønsket en utvikling av mer presis diagnosestilling

problemer. Behovet for tverrfaglig arbeid og koordinering er ofte stort og gir ekstra sårbarhet når koordineringen svikter. Ofte kan enkelttiltak være gode og tilpassede, men sammenkoplingen av det medisinske med det sosiale, trygdemedisinske og det pedagogiske svikter (Heiberg 1994). Fordi kunnskapen om tilstanden er så liten, blir det å utvikle gode tilbud i uvanlig stor grad avhengig av at foreldres oppfatning blir tatt på alvor (Hoxmark 1999).

Foreldre får et stort ansvar for situasjonen og helheten

Situasjonen innebærer ofte en stor belastning både praktisk og følelsesmessig for foreldrene og familien for øvrig, med lite hjelp til bearbeiding av vanskelige opplevelser og følelser (Helle 1996). Situasjonen tilsier en krevende foreldrerolle, en rolle foreldre naturlig nok fyller på ulike og ulikt gode måter.⁴ Mange foreldre vil på egen hånd og med stor innsats skaffe seg informasjon som gjør dem til "eksperter" på barnets tilstand. De får ofte også en sentral rolle i det å informere andre om barnets tilstand, og hva tilstanden på ulike måter innebærer. Dette gjelder både i forhold til å skaffe barnet et best mulig tilbud og for å gi familie og omgivelser et best mulig grunnlag for å forstå barnets tilstand, behov og adferd. Selv når skriftlig informasjon finnes og distribueres, kan foreldre oppleve at fagpersoner ikke kjenner stoffet.

Mye krefter brukes på systemer og hjelpere.⁵ Offentlige ytelser og bistand er svært nødvendig, selv om mange foreldre ønsker å unngå slik avhengighet mest mulig. Manglende informasjon om hva som er mulige tilbud, er i seg selv ofte en hindring (Killian 1997). Tilbudet kan dessuten innebære både avlastning og belastning. Forskjellene kommuner i mellom er store, blant annet på grunn av hvor gode rutinene for saksbehandling er og hvilke personer hjelpeapparatet består av (Killian 1997). For sjelden kommer det offentlige tilbudet på plass uten foreldres innsats. Betydningen av den medisinske årsaksdiagnosen for å få både trygdeytelser og pedagogiske ressurser er fortsatt større enn den i prinsippet skulle være (Ofteidal 1997). Hjelperne er ofte svært mange og skiftende og må læres opp av foreldrene.

Foreldre blir lett ansvarliggjort og "eksperter" i forhold til det sosiale hjelpeapparatet og pedagogiske systemer, fordi bare de fullt ut kjenner sine barns behov og tar ansvar for helheten i tilstanden. Dette skjer samtidig som foreldre i andre sammenhenger kan oppleve å ikke bli trodd, på grunn av andres manglende kompetanse. Denne situasjonen kan innebære en egen utfordring for samspillet med de ulike systemer og helpere (Helle 1996). Spesielt i forhold til helsevesenet vil en slik foreldrerolle representere et brudd med vanlig forståelse og tradisjonell pårønderrolle. Dette kan være en utfordring både for foreldre og for legen, som må kunne lytte til og anerkjenne foreldrenes kompetanse dersom egen kompetanse skal kunne utnyttes (Berntsen 1998). For foreldrene vil kombinasjonen av å ha stort ansvar og å finne så lite kunnskap hos andre ofte føre til at de kjenner seg ensomme. For mange får det stor betydning å få kontakt med andre i samme situasjon. Det at en rekke foreldreorganisasjoner er stiftet under Frambuopphold, sier mye om dette.

Vi har til nå tatt for oss felles trekk ved erfaringer hos sjeldne grupper generelt. I vår undersøkelse vil vi se på hvordan situasjonen er for en gruppe med svært sjeldne diagnoser

⁴ Når vi her omtaler hva "foreldre" gjør og opplever, er det viktig å huske at det på alle vis er forskjell på foreldre - i virkelighetsoppfatning, vurderinger, energi, kompetanse, tilgang på informasjon, samspillsmåter m.m. Omtalen blir nok mest preget av de mest aktive og "ressurssterke" foreldrene, som nok også i ulike sammenhenger mest har satt ord på sine behov, opplevelser og erfaringer.

⁵ I rapporten vil vi som Hoxmark (1999) på personnivå bruke uttrykket "hjelper" i stedet for "hjelpeapparat", fordi det er mennesker foreldrene møter og ikke et apparat.

når det gjelder mange av de forholdene vi har vært inne på: Informasjonstilgangen for foreldre om diagnosen, hvordan helse-, sosial- og utdanningsvesen har ivaretatt barns og familiers behov, samt hvilken rolle og hvilke utfordringer barnets sjeldne tilstand innebærer for foreldrene.

Gruppen ”svært sjeldne kromosomavvik”

Frambu arrangerte vinteren 2000 det første oppholdet for familier som har et barn med et svært sjeldent kromosomavvik.⁶ ”Svært sjelden” var av Frambu definert som at det i Norge er maksimalt fem kjente tilfeller av tilstanden. Til oppholdet kom det 51 søknader, med 47 forskjellige diagnoser representert, noe som avspeiler den store spredningen innenfor gruppen med hensyn til diagnose. Diagnosene er identiske med barnets ”karyotype”, som er kromosombeskrivelsen etter prøveresultatet. En diagnose kan for eksempel være: 46XY, del (11) (p.14.2 p 15.1)⁷. Diagnosene er derfor ikke bare svært sjeldne, men også svært lite forståelige for de aller fleste.⁸

Kromosomavvik kan oppstå med hensyn til antall kromosomer, tap eller duplisering av kromosommateriale, eller overføring av kromosommateriale til et annet kromosom eller til en annen del av det samme kromosomet (Wynbrandt & Ludman 1991). Ulike kromosomer og bruddsteder varierer også med hensyn til hvor store konsekvenser en skade kan få.⁹ Selv med samme diagnose kan det av disse og andre grunner være store ulikheter mht barnas tilstand og videre utvikling. Typisk vises blant barn med kromosomavvik et mangfoldig bilde av forstyrrelser i somatisk og mental utvikling. De fleste barna har mange former for funksjonsvansker, med svikt i ulike organer. Vanlig forekommende er utviklingshemning, hjertefeil, redusert vekst og avvikende ansikts- eller kroppstrekk.¹⁰ Illustrerende kan være beskrivelser fra to tilfeldig valgte barns journaler:

Pustevansker, spiserørsoperert, flere hodeundersøkelser, mange infeksjoner, blod i urinen, avføringsvansker, sen psykomotorisk, lite språk, svaksynt.

Ved fødsel kort navlestreng, har astma, allergi, eksem, vekstforstyrrelser, redusert språk, konsentrasjonsvansker, motoriske problemer og absenser.

Å oppdage sjeldne kromosomavvik kan forutsette medisinsk teknologi som bare har vært tilgjengelig i relativt kort tid.¹¹ I medisinsk litteratur er det beskrevet en rekke barn med sjeldne kromosomavvik. På ulike hjemmesider og i publikasjoner utgitt av foreldreforeningen Unique¹² finnes en rekke omtaler av barn og deres familier. Såvidt vi vet¹³, foreligger det imidlertid ingen forskningsbaserte beskrivelser av den situasjonen familier med slike barn er i.

⁶ På dette tidspunktet var det ikke bestemt hvilket kompetansesenter gruppen skulle tilhøre. I 2001 ble Frambu gruppens kompetansesenter

⁷ Diagnosen beskriver antall kromosomer, kjønn, hvilke(t) kromosom som er rammet, på hhv kromosomets korte eller lange arm, samt hva som er feilen

⁸ Innenfor gruppen ”svært sjeldne kromosomavvik” finnes også definerte syndromer. Disse er i alt vesentlig holdt utenfor i dette prosjektet

⁹ van der Hagen og Houge i forelesning

¹⁰ Som over

¹¹ Utviklingen av nye metoder innebærer også at vesentlig flere tilfeller av sjeldne kromosomavvik kan identifiseres (Ness & Houge 2003), noe som igjen vil bety endringer med hensyn til hvor sjeldne disse diagnosene er.

¹² Unique dekker alle typer sjeldne kromosomavvik, mens for eksempel ”11q-nettverket” illustrerer en mer spesifikk organisering

¹³ Litteratursøk, samt informasjon fra foreldreorganisasjonen Unique

Undersøkelsen

Undersøkelsen ble gjennomført i to deler, bestående av til sammen fem ulike trinn. Datainnsamlingen foregikk i vel ett år, i tiden november 2000 til desember 2001.

På grunnlag av resultater fra undersøkelsens første del, ble et eget delprosjekt om barnas pedagogiske tiltak startet opp. Dette publiseres separat.¹⁴

Konfidensialitet er ivaretatt både underveis og i presentasjonen av resultater. Alle sitater i rapporten gjengis i standard bokmål, og barns navn og annen identifiserende informasjon uten innholdsmessig betydning er forandret. I en del sitater er mindre justeringer gjort av hensyn til forståelighet, uten at dette på noen måte har endret innholdet i budskapet.¹⁵¹⁶

Data er samlet inn i tilknytning til fire familieopphold på Frambu. Den totale gruppen som er med i undersøkelsen, består av 41 barn og 78 foreldre. Familiene kommer fra hele landet. Barna, 20 jenter og 21 gutter, var ved de respektive opphold på Frambu i alderen 1 – 14 år med en snittalder rundt 6 1/2 år.¹⁷

Undersøkelsens fem trinn er av forskjellig omfang med ulike metoder og kildetyper. Intervjuer og gruppeintervjuer ("fokusgrupper"), resultatpresentasjoner med tilbakemelding fra ulike målgrupper, samt informasjon fra journaler, søknader og evalueringer. Datamaterialet er stort og kan synes uoversiktlig. I forbindelse med presentasjon av resultater, vil det i nødvendig grad gjøres rede for og tas hensyn til det respektive datagrunnlaget.

¹⁴ Delprosjektet ser på tilbudet det enkelte barn får i barnehage/skole, i form av opplæringsmål og – metoder. Dette ses i forhold til barnets funksjonsnivå. Resultater fra delprosjektet er også besluttet videreført, i form av et hovedfagsarbeid i pedagogikk, med arbeidstittel: "Grunnlaget for individuelle opplæringsplaner for barn med svært sjeldne kromsomalvik." Ansvarlig er pedagog Sissel Onstad, Frambu barnehage og skole.

¹⁵ Fra intervjuer har vi lydbåndopptak, mens det i fokusgruppene var separate referenter, som fortløpende skrev ned utsagn så ordrett som mulig. Lengre sitater fra fokusgrupper er dermed innholdsmessig korrekte, men gjengis i noe mer komprimert form

¹⁶ Ulike hensyn som er lagt til grunn i undersøkelsen finnes utdypet i Forskningsetiske retningslinjer for samfunnsvitenskap, jus og humaniora (1999)

¹⁷ Vi har ikke sett på erfaringer i lys av barnets alder

Foreldres erfaringer og opplevelser

Proessen i tilknytning til formidling av diagnose

Vi legger til grunn at denne prosessen innledes med den første bekymring for barnets utvikling som meldes til eller fra helsevesenet¹⁸ og fortsetter med selve formidlingen av diagnosen. På grunn av den genetiske veiledningens sentrale rolle mht informasjon rundt diagnosen, vil vi se også denne veiledningen som del av prosessen.

Tiden før diagnosen

Denne perioden preges ofte av uro og bekymring. Det var liten grunn til å forvente at det å gå mye inn på denne perioden ville gi ny informasjon av betydning for senere anbefalinger. Vi har derfor ikke sett det som verdt den mulige belastningen for foreldrene i undersøkelsen og har derfor her et relativt lite datagrunnlag. Når vi nå kort omtaler noen aspekter ved denne fasen, blir det derfor mer for å minne om et viktig "bakteppe" for det som kommer etter denne perioden: formidlingen av diagnosen.

Erkjennelsen av barnets avvik er svært forskjellige hendelser i de ulike familier. I mange tilfeller hadde barnet allerede ved fødselen klare ytre avvik ved ansiktet eller kroppsdeler. Også på andre måter kunne det registreres tydelige avvik ved barnets funksjon. I disse tilfellene kunne ikke foreldrene unngå å innse at barnet var annerledes. I andre tilfeller var barnets avvik mer diffuse og kunne en stund skyves litt unna og defineres som enkeltproblemer, som "spiser ikke godt", "ser lite på oss" og annet. En mor forteller om når de endelig, etter mange måneder med en rekke ulike problemer hos barnet, måtte innrømme for seg selv at det var noe galt med barnet:

Det følte som et sånt jordskjelv, altså sånn at du vaklet og ble skjelven i bena.

Noen få forteller at de selv tidlig forsto at noe var galt, men opplevde det som bagatellisert av helsepersonell. En mor forteller om at hverken helsesøster eller fysioterapeut ville høre på hennes uro for barnets utvikling, mens en annen opplevde at hun i en alvorlig situasjon med barnet i første omgang ble avvist:

Jeg ble jo møtt med den der "hysterisk mor", da.

Også uenighet helsepersonell i mellom kan oppstå. Ved ett barns 1-års kontroll, ble helsesøster bekymret for barnets utvikling og henviste til videre undersøkelser. Der fant de ikke noe galt, og helsesøster ble oppringt og bedt om ikke å "skremme vettet av foreldrene." Fire år senere fikk barnet kromosomdiagnosen.

Også etter at alle parter erkjenner barnets annerledeshet, kan det ha tatt lang tid, gjerne flere år, å få diagnosen. Barnets avvik "passet" på et vis ikke inn i noen av de kjente kategoriene. Mange fortalte om en rekke undersøkelser av medisinsk og annen art, poliklinisk og ved sykehusinnleggelse, før den avgjørende kromosomprøven til sist ble tatt:

¹⁸ Som i veileder i diagnoseformidling ved funksjonshemming hos foster og barn (Sosial- og helsedirektoratet)

Jeg har lite hukommelse fordi at ting har gått sånn slag i slag, og det har vært mye stress både på indre og ytre plan... Det var veldig kaotisk... Fra vi liksom skjønnte at det var noe galt så gikk det slag i slag med undersøkelser

Noen har fått antydning eller stilt diagnoser eller andre årsaksforklaringer underveis. Ett av barna ble først diagnostisert som "mildt psykisk utviklingshemmet" og deretter "autist" før kromosomdiagnosen ble stilt. Andre opplevde at ulike diagnoser underveis i utredningen ble nevnt som mulige diagnoser:

Diagnosen ble stilt etter 18 dager. Prenatale undersøkelser hadde vist at noe var galt. Han var innlagt på sykehus i tre uker. Her kom forslag på nye diagnoser nesten daglig.

En mor opplevde dette som positivt, fordi det ga en gradvis tilvenning til den endelige kromosomdiagnosen. En slik åpenhet i prosessen kan imidlertid oftere ha negativ effekt. Selv en lite gjennomtenkt antydning av diagnose kan sette i gang foreldres uro, angst og bearbeidingsprosess. Et par fedre forteller at de hver gang en ny diagnose ble antydning, satte igang med å skaffe informasjon eller etablere kontakter med foreldreforeninger eller fageksperter på den aktuelle diagnosen.

Noen ord til sist om diagnosetidspunkt i vårt materiale, med forbehold om at det ikke var et tilfeldig utvalg barn og familier som kom til Frambu. Det var store variasjoner med hensyn til barnets alder da kromosomdiagnosen ble stilt. Mange hadde fått diagnosen allerede i løpet av første levemåned, eller i hvert fall tidlig i første leveår.¹⁹ Vi har ikke data til å beregne hvor lang tid det har tatt fra meldt bekymring for barnet til diagnose er stilt. Fordi så mange av barna er multifunksjonshemmede, med tydelige vansker allerede første leveår, kan barnets alder ved diagnosetidspunkt likevel gi visse indikasjoner på dette. Gjennomsnittlig alder ved diagnosetidspunktet er drøyt 2 år, med en variasjon fra 1 måned til 12 år.²⁰ Diagnosen er blitt stilt tidligere i barnas liv jo yngre barna er,²¹ noe som kan peke mot en utvikling siste tiår mot at kromosomdiagnosen stilles tidligere.

Da diagnosen ble stilt

Diagnosene er fastsatt ved at blodprøve er sendt til genetisk avdeling/laboratorium. Med utgangspunkt i prøvesvaret og eventuell medfølgende informasjon, er diagnosen formidlet til foreldrene av barnelege ved daværende fylkes-, sentral- eller regionalsykehus. Her er det også gitt tilbud om genetisk veiledning, et tilbud så godt som alle har tatt mot. Diagnoseformidlingen, slik vi ser den, har dermed to separate informasjonspunkt: den første samtalen hos lege på sykehus og samtalen med genetiker en stund senere.

Samtalen med lege da diagnosen var avklart

Som nevnt, vet vi svært mye om hvor viktig denne samtalen er og hvor viktig det er hvordan denne skjer, med god informasjon og trygge rammer, der også følelsesmessige reaksjoner kan ivaretas. Dette gjelder både ved sjeldne og mer vanlige diagnoser. Vi valgte å prioritere forhold knyttet til opplevelsen av informasjon og interesse for videre hjelp. Dette var forhold vi antok ville påvirkes spesielt av kromosomdiagnosens karakter og sjeldenhet.

Hvor mye informasjon opplevde foreldrene at de fikk?

¹⁹ Et stort antall av barna hadde fått diagnosen mange år før de kom til Frambu

²⁰ På grunn av noe ufullstendig datagrunnlag med hensyn til datoer, er måneder lagt til grunn i utregningen.

²¹ Rangkorrelasjon = - 0.69

Dette har variert noe, men mest gjennomgående er inntrykket av at det var svært lite og dårlig informasjon å få i denne samtalen. Opplevelse av usikkerhet og frykt for å si noe galt, i tillegg til manglende kunnskaper hos legen, går igjen i foreldrenes beskrivelser:

Det var veldig lite. Det var visst forferdelig sjelden, fikk vi liksom bare beskjed om. Han visste jo på en måte ingen ting.

Vi fikk en telefon fra sykehuset. Barnelegen ringte og sa at barnet hadde noe med 14q. "Hva betyr det?" spurte vi, "Vet ikke helt" svarte legen. "Ikke litt engang?" Nei", svarte legen igjen.

Det ser ut som om det relativt ofte er gitt informasjon om antall andre kjente tilfeller av det aktuelle kromosomavviket, som "kanskje en til i verden", "16-17 til i verden" og lignende. Opplevelsen av lite informasjon for øvrig kan i noen tilfeller bety at det faktisk ble gitt så lite informasjon. Ofte kan det se ut til å ha nær sammenheng med det at informasjonen som ble gitt var så lite informativ/forståelig. De fleste hadde fått noe skriftlig informasjon i denne samtalen. Denne informasjonen var imidlertid stort sett svært vanskelig å forstå, "spekket med medisinske uttrykk" ²² og i alt vesentlig på engelsk. Noen få forteller at legen gjennomgikk den skriftlige sammen informasjonen med dem, noe de satte stor pris på. Mer typisk var det at slik hjelp ikke ble gitt:

Vi fikk en kopi om diagnosen, men vi forsto ingenting av det som sto der.

Hvor relevant og korrekt var informasjonen?

Det viktigste ved å få en diagnose, er som oftest å få kunnskap om hva diagnosen betyr mht sannsynlig videre utvikling og mulige behandlingstiltak. Det var lite informasjon av denne typen tilgjengelig. Det foreldrene fikk vite om hvor få kjente tilfeller det er av de ulike kromosomdiagnosene, understøttet informasjonen om liten eller ingen systematisert erfaring og tilsvarende lite kunnskap om sannsynlig utvikling:

Ingen kan si noe om hva diagnosen egentlig betyr.

Legen sa til oss da vi fikk diagnosen: "Vi vet ikke hvordan han kommer til å utvikle seg. Han kan bli en statsminister - eller det motsatte."

I andre tilfeller ble det gitt mer informasjon om hva tilstanden ville eller kunne innebære. Noe av den informasjonen som ble gitt, viste seg umiddelbart eller senere å ikke stemme:

Den informasjonen som kom, hadde ingen relevans og den var for ekstrem. Den passet ikke på barnet. Det var greit å få et navn på det, men det hadde ingen praktisk betydning.

Flere foreldrepar forteller at legen hadde sammenliknet tilstanden med Downs syndrom; til dels var dette eneste informasjon som ble gitt. Andre hadde i denne første samtalen fått inntrykk av at barnets tilstand var mer alvorlig enn det som senere viste seg ble tilfellet. I noen tilfeller var dette konkret sagt av legen, som hadde antydnet svært kort levetid; i andre skyldtes inntrykket at legen eller den utdelte skriftlige informasjonen gikk inn på en rekke problemer som var påvist ved tilfeller av det spesifikke kromosomavviket:

²² Begynnelsen på et forklarende brev vedlagt kromosomprøve kan illustrere dette: "Kromosomundersøkelse av dyrkede lymfocytter fra overnevnte viser i alle undersøkte celler 47 kromosomer og en overtallig metasentrisk kromosommarkør som ved nærmere karakterisering med FISH probe viser at det er tale om en iso18p. Karyotypen blir således: 47,XX,+i(18)(p10) hvilket betyr at pasienten er partiell tetrasom for 18p."

Det var ca. 20 i verden som de visste om da, og så var det en som var skrevet og omtalt i historien eller sånn, og den døde da han var fire år av svulst på netthinnen.

Vi fikk beskjed om at han hadde trisomi 18, og at han måtte døpes med en gang. Dette bare på grunn av statistikk.

Mange hadde fått tilleggsinformasjon i form av å bli vist bilder av barn med det aktuelle kromosomavvik, som ledsaget tekstene i lærebok eller artikkel. Flere nevner spontant hvor skremmende disse bildene var. Bildene av barn med svært avvikende utseende formidlet informasjon av en annen og opplevelsesmessig mer forståelig art enn ordene gjorde:

Legen viste et bilde av fingrene til et barn og la et ark over resten. Hva var det han ikke ville vise oss?! Jeg så for meg alt mulig...!

Noen hadde opplevd at problemene ble framstilt som mindre enn de senere viste seg å være:

Jeg var med inn på legekontoret med Per og så ringte de til genetisk avdeling for å få vite prøveresultatet, og da fikk vi vite at det var en litt lang arm på kromosom 10. Og så sier legen til meg: "Ja, ja, det trenger ikke å bety noe som helst det", sier hun.... Du tror jo det at det er relevant informasjon du får, men det er jo rett og slett feil! Som regel vil jo det bety noe, vil jo jeg si ut i fra det jeg vet nå da, at hvis du har litt for mye, så kan det bli ganske mye egentlig.

Hvilken interesse hadde legen vist for barnets tilfelle og for å skaffe mer kunnskap?

Noen foreldre forteller om svært interesserte leger, som på egen hånd hadde framskaffet kunnskap om barnets tilstand eller forsøkt dette. Dette var en ubetinget positiv opplevelse for foreldrene. Om ett barn skrev legen til og med en fagartikkel.²³ Far til et annet barn forteller:

Da diagnosen kom fram da ble de jo veldig interessert. De hadde jo aldri vært borte i den, i og med at den er så veldig sjelden, så de fikk jo egentlig fotografen fra Tromsø og tok bilder av henne både forfra og bakfra og fra siden.

Langt flere hadde ikke opplevd noen interesse fra legen for å sette seg inn i tilstanden eller forsøke å finne mer informasjon. Mange uttrykker i ettertid skuffelse over dette, noen også fordi de selv synes sjeldenheten burde ha interesse:

Bare vi begynte å sjekke litt mer, så fant vi jo noe på internett, ikke sant. Det kunne jo folk med litt avansert kunnskap vite og alle som sier det er så veldig sjelden, de burde tatt seg den tid å finne ut.

Noen leger hadde imidlertid vist en annen form for interesse, ved å gi informasjon om eller hjelp til å komme i kontakt med andre foreldre, som enkeltpersoner eller via web-sider. De som hadde opplevd dette, var takknemlige:

De var veldig behjelpelige og helt topp han legen, altså. Jeg syntes vi var nokså heldige med det, og han ringte med en gang for å sjekke om det var andre i landet. Det var jo veldig arbeid for ham og på grunn av taushetsplikt. Så fikk vi jo til slutt et navn da.

²³ Melkild (1994)

De aller fleste hadde imidlertid heller ikke opplevd å få informasjon om hvordan man kan komme i kontakt med andre foreldre. Dette ble for noen en stor skuffelse når de i ettertid fikk vite hva som finnes, spesielt når de fikk vite om foreldreforeningen Unique, basert i England, og tilbudet der mht både informasjon og kontaktetablering.

Så godt som alle sier de i den første samtalen har fått tilbudt genetisk veiledning. Det skal derfor nevnes at denne veiledningen også til dels har gitt informasjon om kontaktmuligheter, i tillegg til mer informasjon om tilstanden.

Hva betydde det å få diagnosen?

Mange sier i ettertid at det viktigste var å ikke lenger måtte gruble over hva som var gått galt, men mer kunne akseptere avviket og slå seg til ro med at tilstanden hadde en tilfeldig årsak. I dette lå også vissheten om at tilstanden ikke ville ramme andre i familien:

Det er veldig godt å vite at det er oppstått ved en tilfeldighet. Andre i familien og vi kan få friske barn.

Det betydde også mye at diagnosen ble en plattform for å kunne skaffe seg mer kunnskap. For andre var det viktigste at diagnosen utløste ressurser og gjorde situasjonen enklere i forhold til hjelpeapparatet. For andre igjen betydde det å få selve diagnosen lite, fordi det viktigste var hva som kunne gjøres best mulig for barnet, og her ga diagnosen lite informasjon. Og for noen var det en skuffelse å få en slik diagnose, så uforståelig og "stusselig", som en sier. For noen forsvant et håp da diagnosen kom, blant annet håpet om at det kunne gjøres noe med tilstanden:

Samtidig virket legen mer negativt innstilt etter at det ble stilt diagnose. Alt ble mer uvisst, og vi fikk mer angst.

Sporadisk nevnes forhold vi ikke har tatt opp, men som vi generelt vet kan ha stor betydning for opplevelsen av en slik kritisk situasjon. Noen har fått vite diagnosen via brev eller telefon. Vi får også innblikk i følelsesmessige reaksjoner som kom da beskjeden om diagnosen ble gitt:

Jeg råkjørte hjem fra sykehuset, hadde politiet i hælene.

Først følte jeg sjokk, sorg, angst, skyld og usikkerhet over å få en diagnose.

Noen kommer også inn på behovet for psykisk støtte i forbindelse med at denne beskjeden gis. De ville ønsket å få hjelp til å takle den situasjonen de brått var kommet opp i.

Legens forutsetninger for formidlingen

Dette har vi kun indirekte informasjon om, men mange intervjuer beskriver hvordan legen har uttrykt sin manglende kunnskap. Sannsynligvis vet de fleste legene som formidler disse diagnosene på forhånd lite eller ingenting om de enkelte tilstander. I en del journaler finnes dokumentert den informasjon legen har fått fra genetisk avdeling sammen med svaret på kromosomprøven. Her er det store forskjeller. I noen tilfeller gis relativt mye informasjon om hvordan tilstanden kan arte seg, blant annet vedlagt faglige artikler om liknende tilstander. Andre ganger oppgis referanser på aktuelle artikler, mens det i andre tilfeller igjen står kun noen få setninger om tilstanden. Selv om legen har et selvstendig ansvar for å forberede seg til en slik samtale, kan dette utgjøre viktige forskjeller i rammebetingelsene for legens diagnoseformidling.

Genetisk veiledning

Vi ble først underveis i undersøkelsen klar over hvor sentral den genetiske veiledningen er for denne gruppen foreldre og benyttet andre del av undersøkelsen til å skaffe mer systematisk informasjon om erfaringene fra veiledningen.

Genetisk veiledning ble i de aller fleste tilfeller gitt noen måneder etter første informasjon om tilstanden er gitt. Her har diagnosen blitt utdypet og forklart, og foreldres kromosomstatus har ofte blitt testet, med sikte på eventuell arvelighet. Mellom diagnosesamtalen og veiledningen har det i mange tilfeller vært en omfattende innsats med innhenting av informasjon fra foreldre eller andre som hjelper dem. Mange møter dermed til veiledningen med store kunnskaper og mange spørsmål.

Foreldrenes utbytte av den genetiske veiledningen varierte. Noen foreldre forteller det ga dem lite, fordi også denne informasjonen var vanskelig tilgjengelig eller fordi genetiker på andre måter ikke innfridde deres forventninger. Noen hadde selv i mellomtiden fått så mye kunnskap om tilstanden at utbyttet av den grunn ble lite:

Da hun var et halvt år, var vi på genetisk veiledning. Fikk ikke vite noe nytt, vi visste mer fra før.

Veiledningen hadde imidlertid for de fleste vært en positiv opplevelse. For noen var det viktigste utbyttet at de fikk avklart at tilstanden var tilfeldig oppstått, slik at ikke de selv eller deres andre barn bærer avviket videre. Mange legger vekt på at samtalen ga dem en større forståelse av tilstanden. Her ble det gitt forståelig informasjon, brikker falt på plass, en fikk informasjon om at mange andre også hadde de samme problemene som barnet - i det hele ga veiledningen en opplevelse av redusert usikkerhet og uro:

Genetikeren forklarte ting på en bra måte. Fikk god følelse og ga økt forståelse. Har fått mer kunnskap, roet ned, stillet uvissheten.

Vi skjønnte at vi ikke burde bruke tid og energi på å bekymre seg på ting som ligger latent og kan bryte ut senere. Man kan heller forebygge problemene så mye som mulig.

I tillegg til fakta om kromosomavviket, kunne genetiker også gi annen informasjon, som hjelp til kontakt med andre med samme diagnose, det å forberede foreldrene på at lokale leger kunne ha lite kunnskap eller på internetts kvalitetsmessig svært varierende informasjon - generelt sett gi et realistisk bilde av status på kunnskapsnivået:

En faglig person med ærlig ydmykhet på hvor lite man vet.

Det er også utvetydig positivt de gangene genetiker har vist interesse ved å følge opp barnet etter veiledningen. For flere har et viktig aspekt ved veiledningen, i tillegg til den faglige siden, vært den positive oppmerksomheten og respekten de opplevde både for barnet og seg selv:

"For en nydelig unge!", var uttalelsen fra legen. Det ga oss følelsen av stolthet, at barnet var viktig. Genetikeren var svært menneskelig, oppfordret oss også til videre kontakt Viste en fenomenal holdning til foreldrene.

Sentrale utfordringer for foreldre

Barn med sjeldne kromosomavvik har som nevnt ofte mange typer avvik, både av kroppslig, kognitiv og atferdsmessig art. Foreldres omsorgsrolle er ofte svært omfattende. Vi har sett spesielt på noen områder der foreldre får en rolle som kommer i tillegg til de mer omsorgsbetonte oppgavene.

Foreldre som informasjonssøkere

Vi antok på forhånd at de fleste foreldre ville ha en del erfaring med å lete etter informasjon om tilstanden. Som fenomen er dette vel kjent fra andre sjeldne grupper.

Etter den første informasjonen som var gitt fra helsepersonell, har mange foreldre på egen hånd skaffet seg mer informasjon. Leksika og medisinsk litteratur er konsultert, men først og fremst fortelles det om til dels stor aktivitet på internett for å finne informasjon. For noen har dette gitt gode resultater, fordi de har kommet inn i "gode sirkler" på nettet med linker videre til andre informasjonskilder, mens andre forgjeves har lett etter informasjon på internett:

Vi har jo ikke funnet noe da, for vi vet jo ikke hvor vi skal lete.

De som ikke har Internett-tilgang er dårligst stilt når det gjelder muligheten til å hente seg informasjon. Der blir avhengigheten større av at andre finner fram til skriftlig materiale. Mange familiers slekt, venner eller fagpersoner har vært involvert i mer eller mindre vellykkede forsøk på dette. Selv om en finner informasjon på Internett, oppstår imidlertid for flere det tidligere nevnte problemet med at informasjonen er vanskelig å forstå.

Det kan være ulike grunner til at foreldre bruker tid på å finne fram til informasjon. Informasjon kan være beroligende og gi den tryggheten som ligger i å vite at en vet det som kan vites. Å redusere usikkerhetsmomentene knyttet til barnets tilstand, står sentralt:

Vi vil jo vite alt det som er å få vite, vi hungrer etter kunnskap og vil jo gjerne vite mest mulig.

Jakten på informasjon kan også handle om å finne "konkurrerende" informasjon i forhold til den en har fått fra annet hold, spesielt dersom den første informasjonen er svært negativ:

Datteren vår har trisomi 18. Det er trist lesestoff. De medisinske bøkene gjorde bare vondt verre. Det handlet bare om misdannelser og død. Internett har vært veldig positivt. Det viste oss hverdagshistorier som ikke var så svarte som i legebøkene. Det er mer håp der. Legene visste ikke dette. De hadde bare hørt noen rykter om noen som hadde overlevd.

Av og til leter foreldre etter informasjon for å kunne formidle den videre til personer som har med barnet å gjøre:

Jeg satte i gang med informasjon – jeg jobber med informasjonsinnhenting - som jeg lette meg frem til selv, som jeg foret sykehuset med.

Svært få av foreldrene sier at denne type informasjon ikke betyr så mye. En har en ektefelle som pløyer masser av informasjon og ønsker selv å kunne bruke tilgjengelig tid på helt andre forhold, mens foreldrene til et annet barn sier:

Vi har ikke i grunnen lett så forferdelig mye etter det, du kan si at vi har på en måte tenkt at, "ja, ja, han er sånn som han er". Vi ser jo hvordan han er.

Det var store forskjeller i foreldrenes kunnskapsnivå før de kom til Frambu. Først og fremst skyldes dette forskjeller i tilgang til og kompetanse på bruk av Internett. Spesielt nyttig har det vært å komme i kontakt med foreldreorganisasjonen Unique, som både har en svært informativ webside²⁴ og kan formidle kontakt med utenlandsk ekspertise.

Foreldre som informasjonsformidlere

Fra andre grupper vet vi at også det å informere om barnets tilstand, blir en foreldreoppgave. Dels skjer dette med det klare formålet å bidra til forståelse for barnets behov hos ulike instanser. Vi skal kort nevne en slik informasjonsarena: barnehage og skole²⁵ og senere komme tilbake til informasjon i forhold til helsevesenet. Vi skal nå gå mest inn på det vi fra før vet minst om, nemlig informasjonsvirksomhet i andre og mer uformelle sammenhenger.

Noen få foreldre sier de ikke har villet gi informasjon i skole og barnehage, fordi de synes dette er for belastende eller vanskelig. Ellers ser det ut til å være vanlig å informere, men i svært varierende omfang. Noen har informert da barnet begynte i barnehage eller skole, mens andre informerer mer løpende. Innholdet kan dreie seg om svært ulike forhold og spenne fra konkret informasjon om sittestillinger og hjelpemidler til avansert medisinsk informasjon. Informasjonen kan sikte mot lærere og andre ansatte som skal ivareta barnet. Den kan også være rettet mot medelevers foreldre, som muntlig presentasjon på foreldremøte, eller i form av skriftlig informasjon til de andre foreldrene, for å skape forståelse for barnets atferd og spesielle behov:

Jeg synes det er veldig viktig å gi barnehage og skole - jeg har gjort det på begge plasser - å informere med en gang. For jeg er sånn mor selv at når jeg ser noen, så lurer jeg på hva det er.

I mer uformelle sammenhenger får foreldre også en viktig informasjonsoppgave. Overfor familie og venner og når en i ulike sammenhenger treffer på kjente og ukjente, er det ikke på samme måte noe klart formål med informasjonen:

Jeg føler at det er vanskelig å forklare diagnosen for familie og venner.

Spesielt i forhold til annen familie, som barnets beste- og oldeforeldre, kan dette være vanskelig. Her må det også tas hensyn til mottakerens følelser, og det kan være vanskelig for disse å akseptere informasjonen om at det feiler barnet noe. Enkelte forteller at egne foreldre i en periode tok avstand fra barnebarnet, eller at de ikke klarte å forstå at tilstanden ikke bare ville gå over. Denne typen informasjon kan være følelsesmessig krevende og vanskelig. Da er det enklere å fortelle til andre:

Det er OK å fortelle til arbeidskolleger, naboer og søsken.

De man skal fortelle til, vil uansett ha svært ulike forutsetninger og interesse for å forstå barnets tilstand. Utgangspunktet er ofte at andre spør hva som feiler barnet og hvorfor barnet har det utseendet eller den atferden det har. Andre ganger informerer foreldre ut fra sitt eget behov for å forklare barnets atferd eller sin egen atferd overfor barnet. Det kan

²⁴ <http://members.aol.com/rarechromo>

²⁵ Vi viser til separat rapport fra delprosjekt om pedagogiske tiltak

også være for å gi et mest mulig riktig bilde av barnet, både til profesjonelle kontakter og andre:

Hvis du leser bare rapporter om Gro, hvis du leser alle undersøkelser, sykehusjournaler, epileptiske reaksjoner, MR-scanninger - så er Gro enormt dårlig, hun er bare veldig, veldig dårlig. Men når du da ser henne, når du ser henne i en optimal fase hvor hun er på topp, så vil du få et helt annet inntrykk enn du får ut av rapportene. For meg så blir det litt sånn viktig å få bidra med dette.

Det gir denne her underlige effekten at du kan sitte i møte etter møte og føle at alle andre ser så mye positivt i ungen din, og du er den eneste som sitter der og "kaster dritt". Altså fordi at alle andre skal være så veldig positive, så ender du opp i en situasjon hvor det er du som sitter og sier "Jamen, det er ikke der!" og "Det er ikke der!"

En kromosomdiagnose er langt fra enkel å forklare. Å finne gode og hensiktsmessige måter å gjøre dette på, kan være en pedagogisk utfordring. Mange foreldre har over tid tilegnet seg et teknisk-medisinsk begrepsapparat, som de er klar over ikke er forståelig for andre og derfor ikke kan brukes:

Men du vet, jeg kan jo begynne å prate om kromosomer og vi vet jo masse om det her. Fortelle om kromosomer til foreldrepar - det ville jo bli et spørsmålsteget ut av det.

Foreldrene må altså finne fram til andre forklaringsmodeller enn dem de selv har fått presentert. Forklaringene foreldre har funnet fram til, varierer. Noen hadde, i likhet med flere leger, valgt å sammenlikne med Downs syndrom. Mange hadde valgt enten å si diagnosen i forenklet form, for eksempel trisomi, eller å si noe mer generelt om genetikk eller kromosomfeil. Andre har lært seg å øke andres forståelse ved å legge vekt på funksjonsproblemene barnet har pga sin tilstand:

Man kan forklare og forklare, men folk forstår det ikke fordi de ikke har barn i samme situasjon. Derfor velger jeg å forklare det enkelt. Jeg sier hva hun ikke kan og forklarer mer funksjonen. For eksempel forteller jeg at hun har problemer med å spise.

Jeg snakker ofte om at hun er psykisk utviklingshemmet, for jeg synes på en måte at det er det som er mest relevant, og det er det folk skjønner for det meste, og det er også det jeg skjønner mest.

Det kan også bety mye hvem foreldrene snakker med. Spesielt ser det ut til å være vanlig å gi ulik informasjon til voksne og barn. Mange sier det er enklest å snakke med barn. Noen har også funnet fram til forklaring godt tilpasset barnas virkelighet, som at kromosomavviket tilsvarer en "lesefeil i datamaskinen" eller det er som å ha "feil kode i mobilen":

Voksne får vite det rette navnet og at det innebærer vekstretardasjon og lærevansker. Barn får vite at hun har en feil i kroppen som gjør at hun er liten av vekst.

En side ved prosessen med å informere, er at den i seg selv bidrar til å forme forståelsen av den virkeligheten som barnets tilstand er. Forklaringsmodellen i seg selv kan få betydning både for hvordan omgivelsene oppfatter barnet og for ens egen opplevelse:

Det er vanskelig å bruke "kromosomfeil", for alle tenker Downs syndrom. Og "psykisk utviklingshemning" høres så alvorlig ut.

Jeg føler at medisinske ord ikke er riktig å bruke, for da føler jeg at det er så mye i veien med henne.

Noen ganger velger foreldre å ikke fylle formidlingsrollen. Det kan handle om en prinsipiell holdning, men oftere synes det å være forhold ved situasjonen som kan gjøre at informasjonen ikke gis. Det kan være hvor opplagt man selv føler seg til å informere, eller det kan være at omgivelsene reagerer på måter som ikke stimulerer til å fortelle mer:

Hvilken rett har vi som foreldre til å utlevere hennes detaljer?

Jeg gidder ikke si noe hvis de rygger når de hører alder. Hvis de er oppriktig interessert, forteller jeg gjerne.

Til sist skal nevnes en annen opplevelse av det å gi informasjon til omgivelsene:

Det er selvterapi å fortelle! Man ser det ofte på en ny måte.

Ivaretakelse av barna medisinsk

Som nevnt er disse barnas medisinske behov ofte svært sammensatte. Likevel var det ikke før i løpet av forprosjektet det ble klart for oss hvor aktivt en del foreldre må delta i den medisinske oppfølgingen av barnet. Vi benyttet undersøkelsens andre del til å skaffe mer systematiske data om dette.

I en del tilfeller blir omfattende kontakt med sykehus/spesialisthelsetjeneste en viktig side ved foreldrerollen. Ikke sjelden ser det ut som om foreldre bidrar i det å sikre barnets liv og helse ved å passe på at barnets medisinske problemer blir fulgt opp, undersøkt og så langt mulig behandlet. Det kommer fram et svært ulikt bilde med hensyn til foreldrenes tilfredshet på dette området.

En del av barna med kromosomavvik har spesielt mange helsemessige problemer i den første levetiden, som spisevansker og betennelser i øyne, ører og luftveier. Mange har derfor fra tidlig av mye erfaring med helsevesenet. Noen foreldrepar har i lang tid opplevd svært god ivaretakelse av barnets medisinske problemer. Dette kan ha skjedd ved at foreldre har inngått i en konstruktiv samhandling med sykehuset, eller ved at sykehusets personale på egen hånd har vært svært påpasselige. Andre barns foreldre har opplevd at barnet har blitt svært dårlig ivaretatt og de selv har måttet mase på viktige undersøkelser og operasjoner. To barns historier illustrerer de store forskjellene i hvordan barnet er blitt ivaretatt:

Kari hadde ikke skader på det indre. De trodde hun skulle ha det, så hun ble sjekket godt. De tok en hørselstest ved seks måneders alder. De tok en synstest i våres, og hun fikk briller. Det er regelmessige kontroller. Vi har hentet mye generell informasjon på internett. Vi leste at det var økt kreftfare og fikk dem til å undersøke lever og nyrer. Vi har fått det vi har spurt om.

Legene lot som de vurderte henne, men hadde egentlig kuttet henne ut på grunn av kromosomfeilen. Vi sto på for å få hjerteoperasjon i fem år, og hun hadde vært død i dag hvis vi hadde gitt opp. Det var beskjeden vi fikk fra en lege: "Hvis ikke dere hadde stått på, hadde det aldri blitt noen operasjon".

Vi opplevde å bli kasteball mellom ulike leger og sykehusavdelinger, at legene ikke gikk over gangen for å lese i en annen journal og skjøv fra seg ansvar. Legene ville ikke godta hverandres forklaringer, så jeg måtte være barnets advokat.

Historiene om både gode og dårlige erfaringer er de mest vanlige. Mange forteller om enkelte sykehus og leger som har gjort stor innsats, men også om urimelige innslag av foreldres initiativ og kamp for å få det helsetilbudet barnet trenger og har rett på.

I denne gruppen finnes også foreldre med en noe mer resignert holdning:

Vi har måttet ... bestille ulike tjenester selv, men har ikke måttet presse så mye for å få det til. Vi føler oss ikke nedprioritert, men har heller ikke noen som følger opp. Vi får innkalling til kardiolog, men det er vanskelig å få til flere undersøkelser samtidig. Det blir mye reising og fravær fra skolen. Men vi aksepterer at systemet er slik.

I historiene kommer det fram noen felles årsaker til de dårlige erfaringene. Svikt i informasjon og kommunikasjon er hyppig erfart: sykehuset glemmer å informere foreldre om prøver som skal tas eller om prøveresultater, leger glemmer å ta lovede kontakter med andre instanser, journalsystemer er svært mangelfulle eller benyttes ikke, og informasjon må gjentas av foreldre ved hver ny innleggelse:

Det er en journal på Øyeavdelingen, en på Øre-Nese-Hals. De vet ikke hva som står i de andre journalene. For eksempel sa de at vi måtte til Rikshospitalet i forbindelse med en enkel operasjon, fordi de på det sykehuset ikke kunne legge henne i narkose. Da sa vi: ”Hvis du ser i journalene på ØNH-avdelingen, ser du at hun har ligget ofte i narkose her”.

Jeg fungerer jo som en levende journal hver gang jeg kommer på et sykehus eller et legesenter. Det er jo jeg som må gå gjennom alt hun har vært gjennom tidligere og hvilke prøver, hvilke operasjoner, hvordan gikk det, hva var resultatet på det og det... Jeg har satt opp en oversikt, en minijournal på bare helt fakta.

Et relatert område handler om at foreldrene må passe på at praktiske ting glir som de skal. Det fortelles om svikt i oppfølging av avtaler, dårlige rutiner for selv jevnlig kontroll, og foreldre som må purre på at avtalte prøver tas:

Det tar ikke lang tid før du mister troen på at den øyelegen glemmer å ringe den ørelegen og den undersøkelsen og ja - skjønner du?... Du venner deg på en måte til at du selv passer på hvem som bør informeres om hva, for å slippe at hun havner i dobbel drypp med narkose og så videre.

Noen barns foreldre beskriver mer aktiv deltakelse i hva som skal gjøres med barnet, der de selv må komme med konkrete forslag om bestemte typer undersøkelser og inngrep. Dette kan oppleves som nødvendig, men er en uønsket rolle. Sterkest var dette opplevd av en mor som ble spurt om barnet, ved en akutt forverring av en sykdomstilstand, skulle frakobles respirator eller ikke. En annen mor forteller om da sønnen skulle bytte stomiutstyr på et annet sykehus enn det hadde blitt gjort før:

Da jeg var med inn på operasjonssalen og Per fikk narkose og sånn, så står liksom kirurgen der med esken med utstyr oppi. Han tar opp dette her og ser på meg: ”Ja, har du vært med på dette før..?”. Og da tenkte jeg at du blir den som stiller diagnosen²⁶ og du blir med omtrent til du holder skalpellen for å så skjære i din egen unge - altså, det var nesten, så galt kan det være.

²⁶ Dette refererer til en annen opplevelse, der barnet hadde en sjelden sykdomstilstand og moren fant ut hva barnet led av, mens legen i begynnelsen var uenig

Personavhengigheten kommer sterkt fram i mange av historiene. Den kan slå begge veier. I flere historier har situasjonen vært sterkt preget av hvilke personer de har kommet i kontakt med i løpet av barnets liv, med til dels store forandringer i hvordan dette viktige området fungerer knyttet til at en lege slutter eller begynner:

Vi har vært veldig godt ivaretatt fra 4 års alder. En lege som er både på habilitering og sykehus ordna alt, og ”ballen begynte å rulle”. Legen tok kontakt med forskjellige: røntgen av hendene, for skjelingen ble hun sendt til øyelege på Huseby, for tungeproblemer til TAKO ²⁷, for tungebåndet og hørsel til ØNH-avdeling. Vi har ikke kjempa mot noen. Det var liksom: ”bare kom til barneavdelingen!!”

Inntrykket mitt det er at det er så personavhengig og så inn i mellom så treffer du personer som på en måte tar ansvar og ordner opp. Da blir du veldig glad - når du treffer sånne. Men det er jo de andre da, som du sloss med hele veien, liksom.

Enkelte forteller om personer som engasjerer seg ut over forventning. Ett av barna hadde vært døden nær etter fødselen, og legen hadde da sittet hos foreldrene i to timer. Personavhengigheten kan også handle om læring hos enkeltpersoner eller grupper av personer. Ett av de svært fornøyde foreldreparene satte den spesielt gode oppfølgingen i sammenheng med legens eget funksjonshemmede barn. Et annet forteller at sykehuset noen år tidligere behandlet et barn med samme kromosomfeil som deres barn, og denne kompetansen kom deres barn til gode.

Vi kan se noen av konsekvensene for foreldres rolle når systemet svikter. Vi får mange glimt inn i en situasjon der foreldre må ha mye av ansvaret for den medisinske oppfølgingen, men uten å kunne påvirke systemet. Det blir foreldrene som må tilpasse sin situasjon til systemets svakheter og som må ta store merbelastninger:

Sønnen vår har øreproblemer, og har dren som faller ut hele tiden. Vi har kontakt med Rikshospitalet, Berg, Bredtvedt, TAKO og Ullevål: lungeavdeling, nevrologisk avdeling, barneavdelingen... Ingen tar ansvar. Alle andre tror at andre tar ansvar. Vi føler at vi selv har ansvaret for at ting følges opp. Samtidig kan vi ikke ta direkte kontakt, fordi vi må gjennom fastlegen og henvises hele tiden. Kan det jo ta evigheter å få time hos. Vi får for så vidt hjelp, men alt må vi ordne selv.

Vi har to timers kjøring til sykehuset og det å få koordinert øye og øreundersøkelse samme dagen for eksempel, det er nesten helt umulig vet du ²⁸ Vi må jo ta fri en hel dag, det går en hel arbeidsdag og når du da er inne 10 sekunder på rommet til øyelegen der han lyser inn i, det er liksom et lys i hvert øye da, og så "ut med deg".

Ansvarliggjøringen av foreldre kan oppleves på flere måter. Ønsket er først og fremst at helsevesenet tar sitt ansvar, slik at foreldrene ikke også må være behandlere. Det er likevel positivt å bli hørt, fordi foreldre vet at deres kompetanse er unik og selv kan føle behov for å ha oversikten. Dersom de opplever at sykehuset svikter sin oppgave eller feil forekommer, kommer frykten for hva som skjer hvis barnet overlates til andre. Mange foreldre tar da rollen med å få systemet til å fungere mest mulig knirkefritt og kan fortelle om hvordan sykehuset er blitt avhengig av dem, både mht hvordan barnet skal ivaretas på sykehuset, men også på det mer praktiske plan:

²⁷ TAnnhelseKOMPetansesenteret

²⁸ Barnet får jevnlig kontroll av øye og øre

Bi-effekten av det er at du får også et større ansvar for å bry deg, enn du egentlig har lyst på, fordi alle regner med at vi passer på det. Altså, nå har de forskjellige vennet seg til at vi egentlig holder litt i trådene.

Sykehuset er helt avhengig av at vi er med altså. Så den dagen vi leverer han på sykehuset og sier at det: "nå går vi, gjør så godt dere kan", så da hadde de jo fått hakeslepp altså!

Ikke alle foreldre har selvtillit, tid eller krefter til å gå inn i slike roller overfor helsevesenet. Noen mener at barnet ikke er godt nok ivaretatt medisinsk sett og antyder til dels at de selv kunne vært mer aktive for å få istand oppfølging:

Vi godtar det meste som doktorene sier, kanskje. I hvert fall føler jeg det i forhold til andre, hva de har rundt seg. ... Jeg føler liksom at du kommer til en doktor, og han sier at sånn og sånn er det og da må vi det og det. Og så godtar du det. Men - i stedet for å jobbe videre med det, kanskje gå til en annen doktor - du bare godtar det første som kommer.

Mange av foreldrenes ønsker om hva de helst ville hatt annerledes²⁹ var knyttet til den medisinske ivaretakelsen av barnet. Et vanlig ønske var at det kunne være en person med helhetsansvar for barnet både mens det var innlagt på en sykehusavdeling og i forhold til andre avdelinger og evt andre medisinske instanser, en slags "fastlege" eller koordinator, som også kunne ta initiativ til oppfølging av barnet.

Til sist skal nevnes at et par barns foreldre mener at dårlig oppfølging har sammenheng med kromosomdiagnosen, mens et tredje foreldrepar mener deres barn av samme grunn har vært spesielt godt fulgt opp, til dels på et unødvendig høyt omsorgsnivå når mer "banale" forhold har oppstått. Realitetene her vet vi for lite om, deriblant hva som i så fall skyldes selve diagnosen og hva som skyldes barnas komplekse medisinske tilstander.

Ivaretakelse av barn og familie lokalt

Fra andre grupper med sjeldne funksjonshemninger vet vi mye om hvor viktig det er at det offentlige tilbudet, i tillegg til helsetjenestene, fungerer godt. Vi vet også at det er vesentlige ulikheter i dette tilbudet mellom og innen kommuner. Et lokalt tilbud omfatter en rekke mulige tjenester³⁰, og en systematisk gjennomgang av dette ligger utenfor vår undersøkelse.

Informasjon fra et tjuetalls journaler kan antyde at det offentlige tilbudet totalt sett tilsvarer det mange andre sjeldne grupper har, inklusive variasjonen i tilbudet.³¹ Vi har imidlertid gått lite grundig inn i dette og har derfor bare svært grove indikasjoner på tilbudets type og omfang. En slik oversikt sier heller ikke noe om kvaliteten på tilbudet eller hvor godt dette er tilpasset de enkelte barns og deres familiers situasjon. Det sier heller ikke noe om på hvilken måte de eksisterende tilbud er kommet på plass.

Vi skal her se nærmere på noen sider ved det lokale tilbudet, hvordan dette oppleves og hva vi kan se som fungerer konstruktivt eller ikke for familiene. Aller først skal vi imidlertid gå

²⁹ Foreldrene ble spurt om hva de aller helst ville ønsket, dersom de fikk velge fritt

³⁰ Det vi omtaler som lokalt tilbud omfatter spesialpedagogisk tilbud i barnehage/skole, PPT, helsestasjon, fysioterapi, ergoterapi, avlastning, omsorgslønn, støttekontakt og ansvarsgruppe. Hjelpe- og grunnstønad og andre stønader som ytes via de lokale trygdekontorer tas også med.

³¹ Vi har sett på foreldrenes avkryssing i søknadene av hvilke hjelpeinstanser de har vært eller er i kontakt med, samt hvilke stønader og andre tilbud de får.

inn på foreldres rolle i og opplevelse av prosessen ved etablering av tilbud, samt opplevelse når tilbud ikke blir tilgjengelige.

Prosesser knyttet til etablering av lokale tilbud

Hva angår slike prosesser, omtales det lokale tilbudet svært ulikt, med klare ytterpunkter. Mellom disse ytterpunktene finnes mange ulike erfaringer, som diskuteres blant foreldre på Frambuoppholdene og for noen gir inspirasjon til å gå videre med ulike forhold når de kommer hjem igjen.

Aller mest positivt oppleves det når tilbudet er offensivt og foreldrene ikke en gang har måttet vite om tilbudet eller ta initiativ til å få det. Et foreldrepar beskrev den gode følelsen av å bli ivaretatt, ved at helsesøster kom hjem til dem omtrent samtidig som de selv kom hjem fra sykehuset med barnet. En mor sier likeså:

Jeg er glad vi bor i (kommune) og ikke (nabokommune). Det kom nesten opp i hendene på oss følte jeg, i en periode. ”Åja, skal jeg ha det? Fint, det!” Og så fikk du det. At jeg ikke egentlig hadde følt behovet, igrunn, før det kom en eller annen og nevnte det.

Mer vanlig er det at foreldre må be om tilbud, men fortsatt er det gode opplevelser når en for eksempel søker om hjelpemidler og får de man trenger, eller når terskelen er lav i andre sammenhenger:

Du slipper å krangle deg til avlastning, de sitter klar og bare venter på at du kommer, liksom.

En forutsetning for å kunne be eller søke om tilbud er imidlertid at en vet om dem. Enkelte beskriver et slags ”detektivarbeid” for å finne fram til mulige ordninger.

Ofte slår også mer eller mindre tilfeldige forhold inn, som å kjenne noen andre med et funksjonshemmet barn, at tilbud nevnes i forbifarten av fagfolk, eller at familien kommer til sykehus, habilitering eller kompetansesenter og får informasjon - da ikke sjelden om tilbud de burde hatt langt tidligere. Bedre informasjon om tilbud og rettigheter er sterkt ønsket av mange foreldre:

Man vet jo ikke nok om hva man trenger og hva man kunne gjort seg nytte av og alt sånn der. Så vi er jo prisgitt de som vet hva som eksisterer av tilbud

Tidlig i prosessen så burde det kommet inn en person som ikke satt på pengene, men som kan fortelle hvilke rettigheter en har. Som kan si at "dette her kan du søke om, det er ikke sikkert du får det, men du kan søke".

Også et i prinsippet tilgjengelig tilbud kan det være mye å gjøre med før det er på plass: telefoner som må tas, offentlige kontorer som må besøkes, mengder av papirer som må fylles ut. Enkelte forteller om hvordan de til nå ikke har hatt tid eller ork til å ordne slike ting. Når kontakter er tatt eller søknader er sendt, må en som regel vente på avklaring. Slik venting kan i seg selv være en påkjenning, både grunnet usikkerheten som skapes rundt organiseringen av hverdagen og uroen for hva som skjer hvis det ikke går i orden:

Det vi venter på er avlastning... Han kommer antakeligvis ikke med der. Jeg er engstelig, men vi er så slitne at vi må gjøre noe fort!

I mange tilfeller ligger det mye arbeid og energibruk bak kommunale tiltak som nå er på plass, med dokumentasjon på ny og på ny av de samme forholdene som allerede er dokumentert, med purringer og nye møter. Også på trygdekontoret har foreldre hatt negative erfaringer, med opplevelse av lite forståelse og av at det er vanskelig å nå fram. Og i forbindelse med omtale av barnehage og skole, har vi fått innblikk i frustrasjoner og foreldres innsats knyttet til prosesser rundt utredning, vedtak og anke i forbindelse med fastsetting av timeressurser og andre spesialtiltak. Det som driver noen videre, gjør kanskje at andre gir opp:

Det er spesielt jeg som har møtt opp og hadde ikke jeg brukt den energien og de timene på telefonen og i møter, så hadde nok ikke tingene gått så greit.

Det er slitsomt å måtte krangle med det offentlige hele tiden. Da godtar vi heller og betaler mellomlegget selv.

For noen var det kromosomdiagnosen som måtte til for at situasjonen kunne bli lettere overfor hjelpeapparatet. Disse opplevde at diagnosen ga mer forståelse, utløste ressurser og åpnet for rettigheter. En familie fikk støtte til bleier først når diagnosen var klar. Ett barns foreldre opplevde imidlertid at diagnosen ikke hjalp dem, fordi tilstanden uansett er sjelden og gjør tiltak vanskeligere:

For en blir nok klemt mellom to stoler når en har et barn med en så sjelden diagnose, det tror jeg. Du kan ikke settes i en bås og derfor blir det vanskelig.

For andre hjalp det at annenlinje-instanser som sykehus og barnehablitering engasjerte seg, dels uten at kommunen hadde vært inne i bildet, dels etter at foreldre ikke hadde nådd fram lokalt. Spesielt ser det ut som om flere av de minste barna på denne måten har fått tidlig hjelp, blant annet fysioterapi i hjemmet, spesialpedagog og hjelpemidler til tidlig stimulering:

Kommunen har stilt med nattevakt til henne fordi hun trenger våkent tilsyn om natten. Dette har sykehuset ordnet.

Prosser med avslag og anker, som vi har vært inne på, innebærer ikke bare praktiske belastninger og bruk av hardt tiltrengt tid. Det er tøft å ikke bli trodd når man beskriver barnets og familiens situasjon. Det som omtales som "kampen mot hjelpeapparatet", kan også være en stor psykisk påkjenning. En annen psykisk påkjenning er knyttet til det å måtte beskrive alle problemene i detalj. Et viktig aspekt er hva det gjør med foreldrene å være tvunget til å tenke så negativt om barnet og situasjonen for å nå fram i hjelpeapparatet - kanskje også til sist uten at deres beskrivelser får noen konsekvenser:

Da må det beskrives hvordan det er, og da kan du ikke tillate deg å se positivt på ting. Da skal du faktisk blottlegge hva slags forferdelig slit det er med barnet ditt og hva du faktisk driver med og hva vi jobber med - og så leverer du alt det der. Og så får du et svar tilbake som egentlig er: "Du bløffer dette samfunnet for 1000 eller 2000 kroner i måneden. Det er det vi tror."

Hjelpeapparatet må stole på oss når vi forteller hvordan barnet er, og ikke avfeie oss med at "det kan ikke være så ille"... Dette er stor belastning for mor og far og søsken.

Foreldre opplever selvsagt også avvisning og avslag ulikt. Vi skal til slutt sitere tre ulike barns foreldre. Uten å vite hvordan situasjonen har vært og er, kan vi se svært ulike

opplevelser, både av hjelpeapparatets intensjoner og av egen påvirkningsmulighet. Med stor sannsynlighet vil også disse ulike opplevelsene prege den videre relasjonen til - og resultatene i forhold til - hjelpeapparatet:

Det er nok derfor vi har kommet så langt som vi er, ikke sant. "Det der går ikke an!" - man må bare sette foten ned og si at "sånn skal det være!"

Vi stanger huet i veggen!

De er jo mer opptatt av å sette oss et sted de ikke har ansvar, eller vi ikke har rett til noe, da, kan du si.

Samhandling i og med hjelpeapparatet

Også etablerte tilbud kan fungere og oppleves ulikt av foreldrene. Vi skal se på noen sider ved samhandlingen med hjelpeapparatet og måten dette fungerer på, som ser ut til å være av betydning.

God dialog og samhandling er viktig for at de fleste tilbud skal fungere godt for barn og foreldre. Spesielt i barnehage og skole vet vi at foreldre ofte har bidratt ved å informere og forklare om barnets tilstand og behov. Selv om noen foreldre også kunne ønsket en mer aktiv innsats fra andre, synes de fleste å se dette som naturlig og ønskelig; foreldrene er "eksperter" på sitt barn og har ingen forventning om tilsvarende kompetanse hos andre i hjelpeapparatet. Noen foreldre har måttet forsikre omsorgspersoner om at disse har kompetanse til å hjelpe barnet, selv om det har en så sjelden og ukjent tilstand. Uansett hva som er tilfelle, blir en god dialog av avgjørende betydning:

Altså - diagnosen vet jo kanskje vi vel så mye om som hjelpeapparatet kan, men de kan veldig mye som ikke vi kan.

Men så er det det at kommunen har vært - eller hele hjelpeapparatet - blir liksom hjelpeløse, de kommer liksom og spør oss.

Mange er svært tilfredse med barnehagen og beskriver hvordan de opplever en god dialog med de ansatte der, som gir tilbakemelding til foreldre om barnets erfaringer og utvikling og også kan være støttespillere i andre sammenhenger enn det som gjelder barn flest :

Og de har vært en veldig god samarbeidspartner liksom. Jeg har kunnet diskutere med dem når han har feilt noe: "Hva tror dere, og hva gjør vi med ditt og datt og hva gjør vi nå?"

I de tilfellene der foreldre i vår undersøkelse gir uttrykk for savn av kontakt og tilbakemelding, dreier det seg om skolen. Foreldre som er opptatt av barnets læring og utvikling, kan da bli usikre på eller kritiske til skolens målsettinger for barnet. Noen har så langt av hensyn til samarbeidet valgt å ikke å gi tilbakemelding om mål og metoder de ikke tror barnet profitterer på. Mange kommer i ulike sammenhenger inn på hvor viktig det er å være på talefot med både dem som har direkte kontakt med barna og med andre i hjelpeapparatet. På grunn av hensyn som blir tatt, kan også brukermedvirkning av denne grunn innebære et dilemma:

Vi kommer sikkert til dager da vi må snakke med litt større bokstaver, og da kanskje skal vi spare de kreftene til da.

Men det er også vanskelig at vi skal bestemme hvem som skal være koordinator. Vi pålegger den personen ganske mye ansvar og arbeid. ..Og det synes jeg er vanskelig... Samtidig som jeg vil kreve det beste for Lisa. ..Det er ikke alle personer du tiltror en slik rolle, men skal du gi uttrykk for det? ...Du skal ha nytte av de folkene senere.

Med så mange oppgaver som foreldre beskriver de har, får det betydning at hjelpeapparatet kan avlaste foreldre for unødige oppgaver og samtidig gi trygghet for at barnet ivaretas. Fordi mange av barna har så sammensatte behov, er foreldre takknemlige når ansatte i barnehagen for eksempel følger barnet til lege og på andre måter viser fleksibilitet. Det kan dreie seg om tilsynelatende små ting, ting som likevel avlaster:

Når vi har hatt ansvarsgruppemøter og sånn....så har det vært spørsmål om han har tatt ditt og datt av undersøkelser, hva ble resultatet på det og sånn. Så har vi jo gjerne bare sagt til legen "kan ikke du sjekke, det tar du deg av, altså". ...Og det er veldig godt å ha sjansen til å gjøre hvis du føler at du ikke orker mer

Det skaper usikkerhet, i tillegg til forsinkelser og praktiske problemer, når personer eller instanser ikke samarbeider godt med hverandre. Og motsatt gir det avlastning og trygghet når andre samarbeider om barnet, som når fysioterapeuten kommer i barnehagen og veileder personalet og når foreldrene ser at spesialpedagog og PPT-kontakt har god dialog seg i mellom:

Nå skal jo Per begynne på skole til høsten, og da ble det liksom avtalt at for eksempel skolen og barnehagen skal møtes uten at vi er med, da. De skal på en måte jobbe sammen, og så trenger ikke vi å gå på alt det.

En side ved et stort hjelpeapparat kan være at det blir svært mange å forholde seg til. Enkelte sier de selv med hell har "minimalisert" ansvarsgruppa, mens to foreldrepar forteller om enkeltmøter i ansvarsgruppa med henholdsvis 18 og 21 personer! Mens noen sier de må ta seg av en god del av koordineringen, opplever andre at dette håndteres godt av fagpersoner, gjerne den som koordinerer ansvarsgruppa. En fornøyd mors utsagn sier mye om hvordan et godt koordinert hjelpetilbud kan ta bort noe av belastningen ved å leve med barnets sjeldne tilstand:

Nei, det er ikke enkelt. Men jeg har jo et veldig flott apparat rundt meg!

Det oppfattes som svært positivt når noen, i kommunen eller for eksempel barnehabiliteringen, forsøker å hjelpe barn og foreldre ved å ta et helhetlig perspektiv på barnet. Og mange foreldre etterlyser at noen tar et helhetsperspektiv på familien og dens behov, blant annet for følelsesmessig støtte - til søsken og foreldre.

Når foreldrene får anledning til å ønske fritt, kommer det kommunale hjelpetilbudet ofte høyest opp hos svært mange. Det dreier seg imidlertid ikke først og fremst om flere tilbud, men mest om et aktivt hjelpeapparat: Et hjelpeapparat på tilbudssiden, med god informasjon om tilbud og gjerne offensive anbefalinger til foreldrene, med hjelpere som ser hele familiens behov og som koordinerer tiltak. Vi avslutter denne delen med et svært typisk utsagn, som rommer mye av det vi til nå har vært inne på:

Vi ville ønsket oss en person som har helhetlig ansvar, som tar initiativ når familien ikke orker. En som "fører vår sak"!

Noen sider ved foreldres opplevelse og mestring

*Fra andre grupper vet vi etter hvert mye om foreldres opplevelse og mestring når det gjelder det å leve med barns funksjonshemming og sjeldne tilstand. Vårt fokus i denne undersøkelsen var ikke å gå inn på dette mer generelt, men å få vite noe om det mer spesielle ved en svært sjelden og lite kjent diagnose*³²

Mange sider ved foreldrenes opplevelse av situasjonen kommer i ulike sammenhenger mer sporadisk fram i undersøkelsen. Dette er betydningsfulle erfaringer og opplevelser som kjennes godt igjen fra andre av Frambus grupper og som alle i seg selv kunne vært viktig å gå mer inn på.

Svært summarisk omtalt avtegnes en krevende foreldrerolle full av dilemmaer knyttet til barnet og hvordan det best kan ivaretas. Foreldre beskriver problemer med grensesetting, barnets atferdsvansker og vansker med å ha med barnet ut, barnets avvikende sosiale situasjon, vanskene med det å forene ivaretakelsen av et sykt barn med jobbens krav, vansker med å stole på avlastning, samt hvordan foreldre må velge mellom sprikende faglige råd om trening og stimulering. Andre dilemmaer berører ivaretakelsen av resten av familien: Vansker med hensyn til hvordan søsken skal ivaretas praktisk og følelsesmessig, uenighet om arbeidsdelingen hjemme, samt utfordringer i det å ivareta parforholdet og mestre egne ulikheter i følelser og reaksjoner. Merbelastning på grunn av omgivelsenes reaksjoner kommer også fram, inklusive besteforeldres og egne søskens forhold til barnets tilstand. Vi får også innblikk i foreldres egne reaksjoner, som den psykiske påkjenningen ved å ha et spebarn som er sykt og gir lite respons, utslitthet, søvnproblemer, bekymringer for barnets framtid og sorgen over barnets funksjonshemming. Men bildet som dannes inneholder også mengder av humor, mestringsevne og uante krefter.

Ensomhet og uvisshet.

Med denne summariske oversikten som et "bakteppe" for det videre, skal vi se nærmere på to typer opplevelse som trer tydelig fram hos foreldre i undersøkelsen: *ensomhet og uvisshet*.

Ensomheten er den sterkeste opplevelsen ved den sjeldne tilstanden. Den avspeiles i uttrykk som "ensomhet", "at du er alene", "falle mellom stoler" og "ikke passe inn blant de som er annerledes". Opplevelsen av isolasjon og ensomhet kom fram på mange ulike måter både i undersøkelsen og under oppholdene for øvrig. Allerede i svært mange av søknadene om Frambuopphold går opplevelsen av ensomhet igjen:

Vi har alltid ønsket å treffe og snakke med andre i liknende situasjon. Utveksle erfaringer, få råd, få følelsen av ikke å være alene.

Denne opplevelsen kan skyldes sjeldenheten i seg selv, det å være alene om en så viktig side av livet. Den er også knyttet til opplevelsen av at andre ikke forstår og av selv å vite så mye som andre ikke vet. Også i nære relasjoner kan denne ensomheten finnes:

Det er det at ingen forstår, egentlig. Altså, du får mange folk som egentlig står nær, familie og sånn. Plutselig er det noe som du skjønner veldig godt, som de ikke har sjanse til å forstå. Du kan liksom ikke be dem om råd eller få hjelp til akkurat dette her.

³² Som aller første del av kontakten med foreldrene, ba vi om spontane assosiasjoner til ordet "sjelden"

Noen foreldre uttrykker at nettopp det at kromosomdiagnosene er så sjeldne og gir så lite informasjon om tilstanden, er med og skaper ensomhet. En far reflekterer rundt dette, ut fra antakelsen om at hvis barnet deres hadde vært eldre, ville det tidligere hatt diagnosen ”psykisk utviklingshemmet”³³ :

Men da hadde vi hatt det i fellesskap at vi var foreldrene til "psykisk utviklingshemmede" alle sammen. Nå sitter vi i den situasjonen at vi sitter på hver vår tue med hver vår bokstavkombinasjon og på en måte blir bedt om å være forskjellig fra hverandre, samtidig som de kombinasjonene ikke forteller så veldig mye.

Men også dette kan oppleves annerledes:

Først fikk vi diagnosen "lett til moderat psykisk utviklingshemmet", og det var vanskelig for meg å akseptere den. Dette ville jeg ikke gå med på. Jeg ble derfor glad da undersøkelsen viste at det var en kromosomfeil. Jeg ble faktisk litt stolt over å ha en sønn som var ett av 12 tilfeller i verden!

Uvissheten trer også tydelig fram som en sentral opplevelse, om ikke så sterkt som ensomheten. Den uttrykkes ved assosiasjoner som «uvisshet», «det å ikke vite». Opplevelsen av uvisshet var hos mange vesentlig sterkere før kromosomdiagnosen var avklart, men kommer likevel fram på mange ulike måter i undersøkelsen og under oppholdene for øvrig. Den vises også i søknadene til Frambu:

Jeg er usikker på alt. Føler meg alene med et barn med kromosomfeil som jeg ikke har peiling på.

Uvissheten handler både om det at en selv eller andre vet så lite og at det er vanskelig å få vite mer. Finnes det ekspertise og i tilfelle hvor, og hvor finnes informasjon?

Det er, på en måte, at du ikke vet noen ting, og ingen kan fortelle deg noe heller.

Når usikkerheten blir så vanskelig, har det mye å gjøre med å ikke vite hvordan barnets utvikling vil være og hvordan det vil klare seg senere. Opplevelsen av usikkerhet styrkes av det å være så alene om tilstanden. Det er vanskelig å finne familier med eldre barn å sammenlikne med og der en kan få del i nyttige erfaringer:

Sjeldenheten gjør at vår datter kun kan være sin egen referanse. Potensialet er ukjent. Det er det ingen ting å gjøre noe med.

Knyttet til denne uvissheten, er det å ikke vite hva som kan eller helst bør gjøres for barnet. Foreldrene blir i stor grad "eksperter" som selv må sondre og velge mellom ulike faglige råd og synspunkt om trening, stimulering og pedagogisk vinkling, råd gitt ut fra kunnskap om tilstander som kanskje bare delvis kan sammenliknes. Det at tilstanden ofte er så sammensatt og komplisert med tanke på tiltak, er også med og skaper usikkerhet:

Og så er det oftest, ikke sant, at en unge har lærevansker, greit nok, og så blir det kanalisert dit. Og så er det en som har hørselsproblemer, og så blir den kanalisert dit. Men våre unger, de har så mange ting, ikke sant, og da blir det liksom sånn at du ikke hører til noe.

³³ Dette var tidligere benevnelsen på det som nå vanligst benevnes ”utviklingshemning”

Å leve med usikkerhet er en egen type utfordring. For noen forblir dette mest vanskelig. For andre betyr usikkerheten mer at der også finnes valg og andre muligheter. Over tid går det an å forsone seg med situasjonen og å lære å manøvrere i dette ukjente farvannet:

For du lærer deg jo at hvis du spør den, så får du det svaret og hvis du spør den, så får du det svaret, og hvis du spør den så får du det svaret - og så får du velge hvilke du har lyst til å spørre.

Jeg lærer meg å leve med usikkerheten og gleder meg mer over det som er positivt.

Noen synes selv at det sjeldne er interessant og er også derfor skuffet over manglende interesse hos fagfolk. Det er lett å gjennomskue, mener en far, når leger gir inntrykk av å vite hvordan barnet vil utvikle seg eller andre forhold de ikke kan vite noe om. Det å ha møtt interesse fra leger for å lære av foreldres unike kunnskaper, omtales svært positivt av en annen:

Det er jo stor forskjell på mennesker. Enkelte leger jeg har vært borti har vært helt ydmyke, at de kommer og spør og er veldig interessert i å snakke med oss på tomannshånd eller sånn. Mens andre liksom "det her vet ikke dere - jeg er utdannet".

Noen forteller hvordan det sjeldne og ukjente kan stimulere deres egen nysgjerrighet og kreativitet og gi impulser til andre og mer åpne måter å forholde seg på:

Vi må bare bruke hodet litt. Vi trenger liksom ikke å følge "oppskriften" fra punkt til prikke. Famle seg litt frem og prøv seg litt og revurdere ting.

Uvisshet kan også være å foretrekke framfor det å ha visshet om noe mer alvorlig. Noen eksemplifiserer med Downs syndrom og andre tilstander en slik visshet om framtiden som de ikke ville ønsket å ha:

Man får på en måte ikke en dom...Jeg har ingen ting som tilsier at hun ikke en gang skulle klare seg sjøl, slik som hvis du hadde hatt en diagnose der du vet at ved 12 års alder så svekkes muskler, og hun blir avhengig av rullestol.

Betydningen av fellesskap

I søknadene om Frambuopphold viser foreldrene at de tror et slikt opphold kan avhjelpe opplevelser av ensomhet og uvisshet. Sentralt i denne forventningen er det å oppleve fellesskap med andre i samme situasjon. Foreldres behov for fellesskap kommer fram også i mange deler av undersøkelsen og i andre sammenhenger. Dette ønsket går for mange tilbake til selve det øyeblikket da diagnosen ble formidlet:

Det første som slo meg i hvert fall det var jo at – å, kan jeg få tak i noen andre!

Hvis man ligger på fødeavdelingen, og du vet at her er det noe feil, og du får en diagnose, og du har noen som kan snakke med deg som har vært gjennom det samme... Få noen som forstår deg skikkelig.

Hva betyr i denne sammenhengen "noen andre"? Hva slags fellesskap er viktig? Dette ser ut til å være forandret over tid. I begynnelsen hadde dette for mange betydning å treffe andre med nøyaktig samme kromosomfeil. Men med mer informasjon om hvor ulike selv samme tilstand kan arte seg, var dette blitt mindre viktig. For de få som hadde hatt kontakt med

noen med samme diagnose, hadde det vist seg å være noe annet enn forventet. Dette kunne være fordi foreldrene ikke kjente gjensidig sympati, men også fordi tilstanden tross samme benevnelse var så ulik:

Først ville jeg møte folk med trisomi 18, men vi møtte en som hadde det, og det var en helt annen unge

De mest vanlige ønskene om fellesskap nå, falt i to hovedgrupper. Mange ønsket aller mest å treffe andre familier med barn med andre sjeldne kromosomavvik, slik de nå hadde gjort. For andre var ønsket sterkt om å treffe familier der barnet hadde de samme funksjonsvanskene som eget barn, som problemer med søvn, hyperaktivitet, utagering, spising og selvstimulering. Dette kom fram som ikke innfridde forventninger i evalueringene fra noen av oppholdene. Flere foreldrepar hadde også tidligere søkt på eller deltatt på Frambuopphold for andre grupper³⁴, fordi de i beskrivelsen av gruppen oppdaget de samme funksjonsproblemer som hos eget barn. De få erfaringene som fantes med slike opphold, var imidlertid delte. På grunn av variasjonen som nettopp finnes innen gruppen sjeldne kromosomavvik, vil i praksis også ønsket om felles problemer imøtekommes når familier i denne gruppen samles:

Selv om ungene er vidt forskjellige, så er det klart det er veldig mye som er helt uavhengig av diagnose.. Så vi har veldig mye å lære av hverandre!

Et slikt felleskap kan ha mange dimensjoner av betydning for foreldrenes opplevelse og mestring. Det er viktig å møte andre som forstår uten at alt må forklares eller som har de samme typene bekymring for barnet og de samme problemer i forhold til omgivelser og hjelpeapparat. Også selve sjeldenheten kan bety noe, både i seg selv og fordi andres enda sjeldnere tilstand kan sette eget barns tilstand i et annet lys:

Når vi sier der er 75 i verden, da ser du liksom hvor sjeldent det er ...Men så er det jo noen her som det er bare en av. Da er det ikke så sjelden likevel!

Det er jo det også, å vite at alle de som er her – vi er i samme båt. At en av våre er veldig sjeldne. Vi er sammen om å være sjeldne.

Svært mange gir på ulike måter uttrykk for hvor viktig det er med et slikt opphold som det de får på Frambu. I disse ønskene om å komme tilbake til Frambu, er nettopp fellesskapet med andre foreldre en sentral del. Vi avslutter her med to utsagn, som på ulike måter sier mye om hvordan dette fellesskapet kan være noe helt enestående:

Du trenger ikke gå og tenke på at, ja, eller ha den følelsen av at "Uff, nå har jeg prata for mye, og så skjønner de egentlig ikke hva jeg snakker om!" Det ligger en forståelse i bønn, liksom, så du på en måte slapper av sånn mer.

For du kan ikke le sånn sammen med andre!

³⁴ Grupper som ellers spesifikt nevnes er psykisk utviklingshemmede, Fragilt X, Cri du Chat, Cornelia de Lange og kortvokste.

Drøfting og anbefalinger

Oppsummerende drøfting av våre funn

Tiden før diagnose har denne undersøkelsen gått lite inn på. Vi vil derfor her bare minne om denne perioden som et viktig ”bakteppe” for det som tas mer inngående opp, nemlig formidlingen av diagnosen. Foreldre stiller ikke her med ”blanke ark” og friske krefter, men er preget av en ofte svært urolig, slitsom og følelsesmessig belastende periode.

I materialet er det stor spredning hva angår varigheten av denne perioden. I en del tilfeller er diagnosen stilt tidlig i livet, i gruppen samlet sett trolig tidligere enn det vi kjenner til fra mange andre sjeldne grupper? Vi ser også at diagnosen er stilt tidligere hos de yngre barna i vårt materiale enn hos de eldre. Dette kan indikere en reduksjon i tiden fra bekymringen meldes til diagnosen stilles, noe som i så fall er svært positivt.

Diagnoseformidlingen, slik foreldrene beskriver den, peker både på generelle problemstillinger ved formidling av diagnose og mer spesielle problemstillinger knyttet til denne typen sjelden diagnose. Vi har fra før mye informasjon om foreldres opplevelse av det å få vite diagnosen og hvor dårlig den følelsesmessige siden ved situasjonen ofte ivaretas. Vi vet at dette kan være en krisesituasjon. En slik situasjon kan gi problemer med å motta informasjon og med å huske det som ble sagt, eventuelt kan oppfattelsen bli selektiv, slik at det mest positive eller negative i informasjonen oppfattes best. For den gruppen vi har undersøkt, er det også slik at det ikke bare finnes lite informasjon - den tilgjengelige informasjonen er også preget av tekniske genetiske begreper og dermed vanskelig både å forstå og å forklare. Det at foreldre ofte husker antall tilfeller i verden, kan slik sett være uttrykk for at denne informasjonen både er lettere å formidle for legen og lettere å oppfatte for foreldrene enn øvrig informasjon om sjeldne kromosomavvik.

Vårt inntrykk er at:

- Foreldrene får med seg uvanlig lite informasjon i og fra den første samtalen
- Den informasjon som er gitt, muntlig eller skriftlig, er uvanlig vanskelig å forstå
- Det er få eller ingen svar på hva diagnosen betyr for barnets utvikling
- I den grad informasjon om videre utvikling er forsøkt gitt, har den i mange tilfeller ikke vist seg å være korrekt.
- Bare sjelden har legen gitt hjelp til å få kontakt med andre foreldre
- Det har vært vist svært ulik, men for det meste liten, interesse fra leger for å skaffe seg mer kunnskap om diagnosen
- Det å få vite diagnosen har likevel redusert manges usikkerhet
- Genetisk veiledning har generelt sett på flere måter vært en god og nyttig opplevelse.

Foreldre i undersøkelsen er ikke kravstore. De aksepterer det faktum at det finnes lite informasjon, men ønsker at de raskere og mer automatisk hadde fått vite mer av det som er mulig å vite. Dette omfatter også å få informasjon om at det ikke finnes mer kunnskap, noe som også bidrar til redusert usikkerhet. Noe av den positive opplevelsen av genetisk veiledning handler om nettopp dette. Mer problematisk har det vært for dem som i diagnosesamtalen har fått feilaktig informasjon. Det kan ha gitt et svært feilaktig inntrykk når paralleller i noen tilfeller var dratt til Downs syndrom, men mer galt og belastende har de tilfellene vært der en mer negativ og mer dramatisk prognose har vært gitt enn det som viste seg å være tilfelle. Et annet aspekt berører foreldrenes fortolkning av så vanskelig og

teknisk genetisk informasjon. En undersøkelse om dette viser tydelige forskjeller i hvordan ulike ord med samme meningsinnhold blir oppfattet og i ulik grad kan fremkalle bekymring.³⁵

Vi har ut fra vårt fokus ikke tatt opp måten diagnosen ble formidlet på. Som tidligere nevnt vet vi at denne kan ha stor betydning for foreldrenes opplevelse. Vi har likevel fått sporadiske innblikk i uakseptable formidlingsmåter, som diagnose overbrakt via brev eller telefon. Slike formidlingsmåter vil uansett oppleves negativt. Et annet viktig aspekt ved måten foreldrene ble møtt på, er hvilken interesse legen viste for barnet og dets tilstand. Den gode opplevelsen av å møte interesserte leger, har langt fra bare med informasjon om tilstanden å gjøre; gjennom en slik interesse viser legen også respekt og bekrefter barnets verdi. Det er viktig å merke seg at så mye av dette ble nevnt i tilknytning til den "høyspesialiserte" genetiske veiledningen.

Det kan være mange grunner til at diagnoseformidlingen har blitt så mangelfull. Det å formidle diagnoser, kan i seg selv være vanskelig. Det at kromosomdiagnosene er så lite informative og vanskelige å forstå, skaper ytterligere vansker for formidlingen. De fleste leger har selv lite dybdekunnskap på området og vil, uten å få eller skaffe seg tilleggsinformasjon, lett kunne oppleve situasjonen som usikker. Forsøk på å finne litteratur om den aktuelle diagnosen, vil dels være resultatløst, dels kunne gi et galt inntrykk, fordi både kasusbeskrivelser og eldre faglitteratur ikke sjelden gir et for negativt bilde.³⁶ Med lite selvstendig faktakunnskap, vil legen også lettere selv anvende de beskrevne tekniske genetiske begrep i sin egen formidling, noe som i seg selv kan skape uro. I lys av den tiden leger ofte har til rådighet i denne situasjonen, er det uansett et spørsmål om hvor realistisk det er å forvente at mange leger skal gjøre mye arbeid for å sette seg godt inn i de enkelte sjeldne tilstandene.

Situasjonen representerer også en utfordring for legen på det menneskelige planet. Både evne og vilje til innlevelse og kommunikasjon stilles på prøve når dårlige nyheter, som et barns kromosomavvik, skal formidles. Vi berører her et område som de senere år har fått stor interesse innen deler av det medisinske miljøet³⁷. Det at det er så stor usikkerhet knyttet til barnets tilstand, setter i seg selv kommunikasjonen på en ekstra prøve³⁸. Legerollen, med forventninger om kompetanse og trygghet, kan gjøre det spesielt vanskelig å vise manglende kunnskap og usikkerhet³⁹. Dette til tross for at både foreldre i undersøkelsen og i annen forskning gir uttrykk for at det øker trygghet og tillit når legen tør

³⁵ Vi ble ikke klar over denne svært relevante undersøkelsen før etter avsluttet datainnsamling. Abramsky & Fletcher (2002) finner hos 581 forsøkspersoner at i tilknytning til hypotetisk medisinsk informasjon om et spebarn, vurderes tre typer informasjon som spesielt urovekkende: at noe er *sjelden*, at noe er *unormalt*, samt *bruk av tekniske genetiske ord*. Som eksempel på det siste mener 3/4 av personene at "a chromosome translocation" ville gi mest bekymring, mens 1/4 mente dette om "a chromosome rearrangement". De samme andelene ble funnet for mest bekymring ved henholdsvis "trisomy" og "an extra chromosome".

³⁶ Personlig kommunikasjon fra genetiker

³⁷ En rekke bøker og artikler innen "Breaking Bad News"-tradisjonen er skrevet det siste tiåret. Nylig skriver også presidenten i den britiske pediatriforeningen om kommunikasjon i en omtale av kommende kvalitetssikringssystemer, som vil kunne få konsekvenser for retten til å praktisere som lege. Presidenten mener at "kommunikasjon" bør inngå som en selvstendig del i et slikt system og grunngir dette med at kommunikasjon må betraktes som en medisinsk intervensjon, "recognizing its great power to do good as well as harm" (Newton, 2002)

³⁸ Sachs (2002) omtaler hvordan utviklingen i medisinsk teknologi og profesjonell usikkerhet knyttet bl.a. til betydningen av testresultater innebærer nye utfordringer for kommunikasjonen mellom lege og pasient

³⁹ Argyris (1991) har beskrevet hvordan høy profesjonell kompetanse i seg selv kan utgjøre en hindring for god håndtering av situasjoner med stor usikkerhet og opplevelse av å ha lite kontroll

å være ærlig om sin faglige usikkerhet i forhold til en konkret tilstand. Dette dilemmafylte området kunne det være viktig å skaffe mer viten om.⁴⁰

Vi vet hvor viktig en god diagnoseformidling er både på kort og lang sikt for foreldres mestring. Pasientrettighetsloven stiller også krav til informasjonen foreldre får om barnets diagnose, krav som det ikke gjøres unntak for ut fra diagnosens sjeldenhet⁴¹. Mye av det vi har hørt om her, kommer i dette lys svært dårlig ut, og det må være både mulig og nødvendig å forbedre denne diagnoseformidlingen. For mer generelle forhold knyttet til rammer rundt formidlingen, forberedelse, kommunikasjon med mer, vises til den tidligere omtalte veileder om diagnoseformidling. For denne spesielle gruppen, vil det klart være gunstig å se diagnoseformidlingssamtalen og genetisk veiledning mer i sammenheng enn det som nå synes tilfelle. Kortere tid mellom disse to hendelser kan være mer optimalt. Viktigst er at mer kontakt og samarbeid mellom genetiker og formidlende lege i startfasen kan bedre rammebetingelsene for den første samtalen. Dette kan innebære kvalitetssikring av den skriftlige informasjon om resultater⁴², samt utdypende telefonkontakt mellom lege og genetiker før legen møter foreldrene. Der forholdene ligger til rette, er en første felles samtale med foreldrene klart å foretrekke, slik det i hvert fall enkelte steder gjøres.

Selv med "Den lille gule boka" og annen lettere forståelig informasjon tilgjengelig, bør legen bidra til foreldrenes forståelse ved rutinemessig å tilby å gjennomgå og så langt mulig "oversette" skriftlig informasjon om prøveresultatene.⁴³ Informasjon om den store variasjonen i uttrykk mellom tilsynelatende samme kromosomavvik, om hvor mye som kan være felles for ulike kromosomdiagnoser og om fellesskap på denne basis, synes viktigere enn hjelp til å finne andre hvis barn har nøyaktig samme kromosomdiagnose. Også informasjonen om forekomst av det aktuelle kromosomavviket kan med fordel nedtones. Alt dette kan også være viktige bidrag i retning mer alminneliggjøring og mindre negative opplevelser av å være så sjelden og alene.

Genetisk veiledning en tid etter førstesamtalen vil uansett fortsatt være viktig. I tillegg til ytterligere testing, kan her mer kvalifisert informasjon gis i en roligere situasjon, i lys av foreldres forståelse og behov på dette tidspunktet. Teknisk genetiske begreper kan forklares, og genetiker kan med fordel drøfte med foreldrene de mest hensiktsmessige forklaringsmodeller for deres barns tilstand. En til dels etablert praksis med at barnelege deltar i denne samtalen, bør det også være god grunn til å styrke blant annet med tanke på kompetanseoverføring.

Å finne informasjon om barnets tilstand er for mange foreldre et omfattende arbeid, som neppe er vesensforskjellig fra det vi ser hos andre sjeldne grupper. Informasjonen om kromosomavvik er imidlertid spesielt vanskelig å forstå, og det er behov for oversettelse og utarbeiding av enklere informasjon på norsk om ulike tilstander. Informasjon om tilstanden kommer til nytte både for de pårørende og for ulike instanser som har kontakt med barnet. Et spørsmål kan likevel være hvorvidt nytten av slik til dels omfattende

⁴⁰ Se Gordon m.fl (2000). Foreldre med barn med ukjent diagnose gir også utvetydig uttrykk for sin preferanse for at legen uttrykker sin usikkerhet framfor å forsøke å gi annet inntrykk (Hellenes & Stuve 2002)

⁴¹ Retten til informasjon tilsier at "Informasjonen skal være tilpasset mottakerens individuelle forutsetninger, som alder, modenhet, erfaring og kultur- og språkbakgrunn" (Pasientrettighetsloven, § 3 - 5)

⁴² Med fordel kunne også "Den lille gule boka" legges ved informasjon fra genetisk avdeling

⁴³ Ref pasientrettighetsloven, § 3 - 5: "Helsepersonellet skal så langt som mulig sikre seg at pasienten har forstått innholdet og betydningen av opplysningene."

informasjonsinnhenting oppveies av kostnadene i medgått tid og energi for foreldrene; dette bør uansett ikke bli enda en forventning til foreldre og tilsvarende "sovepute" for andre.

Å informere andre om barnets tilstand er også en viktig foreldreoppgave, ut fra ulike formål og i ulike sammenhenger. Også fra andre sjeldne grupper kjenner vi til at foreldres informasjonsvirksomhet utad blir sentral. Vi vet at denne delen av foreldrerollen oppleves som nødvendig og meningsfylt, men også kan være slitsomt. Knyttet til kromosomdiagnosene vil denne informasjonsvirksomheten utgjøre en spesiell utfordring. Foreldre må i uvanlig grad velge hva de skal legge vekt på i sine forklaringer. Vi har sett at de gjør ulike valg og at disse også varierer ut fra situasjonen. Et interessant spørsmål er hvilke forklaringer som er mest hensiktsmessige ut fra ulike formål og sosiale sammenhenger. Valg av forklaringsmodell innebærer også en "konstruksjon av mening" og gjør i seg selv noe med virkelighetsoppfatningen hos både foreldre og omgivelser. Vi har på en annen måte sett denne mekanismen i funksjon når foreldre må "svartmale" barnets situasjon for å få tilgang på sosiale tjenester.

Det å ivareta barnets medisinske tilstand forutsetter høy medisinsk spesialistkompetanse. Vi har imidlertid også sett hvilken nødvendig innsats mange foreldre gjør på dette området. Noen har svært positive erfaringer med helsevesenet. Andre har svært negative erfaringer, som til dels handler om liv og død for barnet. Det vanligste ser ut til å være å ha både gode og dårlige erfaringer.

Samlet sett er innslaget stort av konkrete bidrag fra foreldre i den medisinske ivaretagelsen av barnet. Mange av barna har svært sammensatte medisinske vansker og representerer antakelig en spesiell utfordring i et ofte stresset sykehussystem. Det ville være urimelig å vente at det ikke kunne oppstå noen feil. Årsakene vi kan ane til at det for ofte svikter, er generelle forhold knyttet til rutiner og kommunikasjon, med derav tilhørende stor avhengighet av enkeltpersoners jobbutførelse – og av foreldres ressurser. Også manglende kompetanse om sjeldne kromosomavvik og hva disse kan innebære av sammensatte medisinske vansker, kan spille inn. Trolig kan genetisk ekspertise med fordel benyttes bedre under disse barnas sykehusopphold. Noen av problemene er ikke knyttet til sykehusopphold, men snarere til et manglende koordinerende ledd ved barns mange, ikke akutte, behov for polikliniske spesialisthelsetjenester. I våre historier ser også mange tilfældigheter ut til å spille inn, og situasjonen samsvarer dårlig med et ideal om et "rettferdig" helsetilbud.

Disse foreldrene får en ekspertise på barnets tilstand som de høyspesialiserte medisinske miljøer med fordel kan benytte seg av. Muligheten til å påvirke er viktig og har både et nytte- og rettighetsaspekt. I våre data aner vi at denne muligheten kunne vært utnyttet på langt bedre måter. Slik det er for noen, utgjør svikt hos sykehuset en merbelastning på allerede svært belastede foreldre og bidrar dermed til at foreldre får et ansvar de ikke er kvalifisert for og som de skal ha rett til ikke å ha. Det burde ikke være et element i foreldrerollen å måtte sikre, og kanskje ha dårlig samvittighet når det ikke fungerer, barnets medisinske oppfølging. Fra mange andre sammenhenger vet vi også at en slik rolle fra foreldres side kan bli en merbelastning på relasjonen mellom foreldre og helsevesen. Dette området bør følges opp av videre undersøkelser. Kanskje kan også, slik noen hevder⁴⁴, måten vi møter det sjeldne og ukjente på avdekke mindre kjente sider ved hvordan vårt helsevesen fungerer.

⁴⁴ Blant annet Berntsen (1998)

Det lokale tilbudet til barn og familie har også stor betydning for familiens situasjon. Våre data kan antyde at det likner på det tilbudet andre grupper har, både i form av omfang av tjenester og ved variasjonene fra sted til sted. Det er imidlertid behov for en langt mer grundig og kvalifisert gjennomgang av tilbudet for å si noe klart om dette. For å vite hvor godt tilbudet ivaretar gruppens og enkeltfamiliers behov, måtte dette også ses i sammenheng med individuelle behov. Det er også viktig å vite mer om hva det har kostet foreldre å få tjenester på plass⁴⁵ og på hvilken måte samhandling med hjelpeapparatet om denne ukjente diagnosen har fungert som best. Vi vet også for lite om hva den sjeldne diagnosen i seg selv i denne sammenhengen kan ha betydd. Det kan uansett for denne gruppen barn ha stor interesse at tiltak i større grad tar utgangspunkt i en grundig funksjonskartlegging⁴⁶.

Foreldres omfattende omsorgsrolle overfor sitt barn, kombinert med at mye krefter brukes på å få hjelpeapparatet til å fungere godt, er vel kjent fra andre sjeldne grupper. Med en så sjelden og innbyrdes ulik gruppe som den vi her tar opp, kunne det være spesielt interessant å ta utgangspunkt i en "partnerskapsmodell"⁴⁷: En likeverdig relasjon mellom brukere og profesjonelle legges her fra starten av til grunn, og ved å utnytte de ulike ståsted og den ulike kompetanse partene har, kan en i samarbeid finne fram utvikle til det mest passende tilbudet. Det er stor grunn til å tro at et slikt mer treffsikkert tilbud på sikt også ville være regningsssvarende for hjelpeapparat og samfunn.

Det er neppe uten grunn at så mange og sterke ønsker fra foreldre knytter seg til det offentlige tilbudet og til måten det fungerer på: At hjelpere tar på alvor det foreldre forteller og ved det møter familien med respekt, skaffer seg nødvendig kunnskap, er på offensiven med informasjon og hjelp, samt i samarbeid med hverandre og familien finner fram til gode og helhetlige løsninger. Dette er ikke urimelige krav. Både foreldres erfaringer og rapportering fra kommuner viser at arbeidet med individuelle planer og en fast koordinator for disse planene fortsatt står mye tilbake.^{48 49} Resultatene i vår undersøkelse viser også hvor viktig det vil være at et slikt mer offensivt, langsiktig og helhetlig tilbud får den plassen det ifølge lovverket skal ha.

Foreldrerollen som avtegner seg er krevende, med stort ansvar spesielt for barnets situasjon men også for helheten i familiens tilbud. Denne rollen knytter seg mye til foreldrenes status som "eksperter" på eget barn, men også til andres forsømmelser. Et hjertesukk fra en mor oppsummerer dette: "Foreldrene blir veldig viktige, og det blir veldig opp til oss!" For barn med kromosomavvik blir det dermed også urimelig viktig hvilke foreldre de faktisk får!

Ensomhet og uvisshet ser ut til å være spesielt sentrale typer opplevelse blant foreldrene i denne gruppen. Allerede ved formidlingen av barnets diagnose, har vi sett hvordan opplevelsen av ensomhet kan ha blitt skapt: I en situasjon der svært lite kunnskap har vært gitt om selve tilstanden, har nettopp informasjonen om hvor ekstremt få tilfeller det finnes av barnets tilstand slått gjennom. Den ensomheten noen foreldre beskriver i det en mer

⁴⁵ Hellenes og Stuve (2002) finner også omfattende foreldreinnsats når barnet ikke har noen kjent diagnose

⁴⁶ Som allerede gjort av Onstad i denne undersøkelsens pedagogiske delprosjekt og som foreslått av Hellenes og Stuve (2002) i forprosjektrapport om barn uten kjent diagnose

⁴⁷ Begrepet "partnerskap" brukes i Norge om en samarbeidsform innen ulike typer offentlig tjenestetilbud. På helse- og sosialområdet har vi imidlertid bare sett det omtalt som et prinsipp i britisk lovgivning.

⁴⁸ Retten til "Individuell Plan" ble i 2001 lovfestet for personer med behov for langvarige, sammensatte og koordinerte tjenester. Denne retten gjelder dermed svært mange av barna med sjeldne kromosomavvik.

⁴⁹ Frambu har samme erfaring som den som framkommer i en undersøkelse av status for Individuelle planer (Andersen 2003)

generell diagnose ble erstattet av kromosomdiagnosen, berører en interessant problemstilling: Hvilke konsekvenser - på godt og vondt - for opplevelse og mestring kan det ha når diagnostisering blir mer differensiert og tidligere diagnoser splittes opp i flere og sjeldnere nye diagnoser?

Uvisshet var den andre sentrale opplevelsen knyttet til sjeldenhet. Det å få en diagnose, samt senere informasjon og genetisk veiledning, reduserte usikkerheten mange foreldre følte rundt barnets tilstand. Likevel er usikkerhet fortsatt en dominerende opplevelse hos mange. Mangelen på kunnskap på så mange områder bidrar til dette: ingen vet hvordan barnets utvikling vil bli, hva som er det optimale tilbudet for barnet eller hvordan foreldre bør forholde seg til de mange utfordringer knyttet til barnets avvik og atferd. Svarene på mange spørsmål må foreldrene selv finne.⁵⁰ Når usikkerheten til dels også, slik vi har sett, handler om spørsmål relatert til liv og helse, kan belastningen bli ekstra tung. Vi ser ellers at måtene å leve med usikkerhet på er ulike og, vil vi anta, i seg selv vesentlige aspekter ved mestring av foreldrerollen.

Ønsket om fellesskap er velkjent også hos andre sjeldne grupper. Her er det kanskje spesielt sterkt? Et slikt fellesskap kan ha ulikt innhold. Vi har sett at umiddelbart etter at diagnosen ble formidlet, ønsket mange å treffe noen med nøyaktig samme kromosomdiagnose⁵¹. Etter hvert har de flestes ønsker om fellesskap blitt mer generelt preget. Mest vanlig er ønsket om å treffe andre familier med barn med andre sjeldne kromosomavvik eller barn med liknende funksjonsproblemer, (som i praksis handler mye om det samme i denne gruppen). Svarene i undersøkelsen er antakelig også preget av hvem de enkelte faktisk har møtt og etablert gode forhold til. Frambus erfaring fra andre grupper er at likhet i diagnose er en viktig, men i seg selv ikke tilstrekkelig, faktor for å utvikle et godt fellesskap.

Erfaringene fra en rekke andre gruppers opphold på Frambu er at et slikt fellesskap blir en viktig faktor i det kvalitativt gode liv med et funksjonshemmet barn. Fellesskapet gjør det sjeldne vanlig, bidrar til nye måter å oppfatte barnets muligheter og tilstand på og påvirker på mange områder opplevelsen og mestringen av foreldrerollen. I undersøkelsen har vi sett betydningen av det å møte andre som forstår uten videre, som har de samme bekymringer og gleder knyttet til barnet, de samme erfaringer med hjelpeapparat og omgivelser og som en kan utveksle problemer og løsninger med. Vi har også sett at gjennom fellesskapet blir avviket normalisert og utgjør for en periode er et mindre problem – man kan faktisk le av det sammen med andre. Kanskje er man selv også bedre stilt enn man trodde ved at det finnes andre som er enda sjeldnere.

Selv om noen foreldre kunne ønske seg fellesskap basert på andre forhold, vil de aller flestes behov etter vår oppfatning kunne ivaretas ved fellesskap basert nettopp på Frambus nåværende inndeling i "svært sjeldne kromosomavvik". Innenfor denne gruppen kan det legges til rette for fellesskap langs flere kriterier, der funksjons- og hverdagsproblemer står sentralt og det å leve med sjeldenhet, ensomhet og uvisshet adresseres spesielt.

Til sist: kan undersøkelsen også si noe om sjeldenhet i seg selv, av interesse for andre sjeldne grupper? Med forbehold om vanskene med helt å skille "det sjeldne" fra "det vanskelig forståelige" og andre forhold ved kromosomdiagnosene: Det synes svært sannsynlig at mange av erfaringene er knyttet til det at tilstanden er så sjelden. Vi kjenner

⁵⁰ A. Wiese (2001, s.7) skriver i "Den lille, gule boka" om en side ved dette: "Selv finner vi stadig trøst i det en lege tidlig fortalte oss: "Lurer dere på hva det er med Frida, sitter fasiten på fanget deres.""

⁵¹ Ved informasjon om foreldreorganisasjonen Unique gis mulighet for kontakt langs mange dimensjoner, inklusive kontakt med utgangspunkt i et bestemt kromosomavvik

godt igjen de felles erfaringsmønstre ved sjeldne tilstander som vi innledningsvis beskrev og som er knyttet til mangel på kunnskap: lang tid før diagnose stilles⁵², diagnosen gir lite avklaring både for foreldre og hjelpeapparat, eksisterende organisering og metoder kan være dårlig egnet til å ivareta barnets tilstand, og foreldre opplever seg for alene med et stort ansvar.

Undersøkelsen bekrefter relevansen av erfaringsmønstrene ved sjeldne tilstander. Den peker også framover, fordi utviklingen av medisinske diagnostiseringsmetoder vil øke antallet slike svært sjeldne og vanskelig forståelige diagnoser. Samtidig som flere foreldre vil få etterlengtede svar om årsak, vil de også kunne oppleve seg som ensomme og at informasjon om barnets diagnose er sparsom. Informasjonen er i tillegg vanskelig å forstå, og knapt noen andre vet noe om tilstanden.

Det er viktig at vi ikke ser de felles erfaringsmønstrene som "naturlover", men som noe vi ved å kjenne til, kan forholde oss mer offensivt til: Lære å møte utfordringen i relasjoner der vi som fagpersoner ikke vet mest, å informere og tilrettelegge tiltak på måter som bidrar til foreldres mestring, samt å være åpne for nye dimensjoner og kategorier som grunnlag for nye typer fellesskap og ivaretagelse av mangfold.⁵³ Det er mange spørsmål knyttet til hva det innebærer å være "sjelden" for dem det gjelder og om hvordan vi som fagmiljøer kan bidra til at barn og foreldre kan leve best mulig med sjeldenhet. Dersom en går videre på slike spørsmål og systematiserer erfaringer fra ulike grupper sjeldne, kan et bedre grunnlag skapes for mer kunnskap om sjeldenhet - en kunnskap som forhåpentlig både kan være anvendbar og egnet til å skape engasjement.

⁵² På grunn av avvikende ytre trekk og tydelige funksjonsvansker var i vår gruppe diagnosen hos en del barn blitt stilt raskt etter konstatert avvik. For mange av barna i vår undersøkelse gikk det imidlertid vesentlig lengre tid før diagnosen ble stilt.

⁵³ Et konkret eksempel på dette kan være funksjonsdiagnostisering av barn: hvilken rolle kan den ha i det å skape nye kategorier for forståelse av og tiltak i forhold til barnet og for fellesskap blant foreldre?

Litteraturliste

- Abramsky, L. & Fletcher, O. (2002). Interpreting information: what is said, what is heard - a questionnaire study of health professionals and members of the public. *Prenatal diagnosis*, 22, 1188 - 1194.
- Andersen, R. (2003). Halvparten av kommunene har laget individuelle planer. *NotaBene* 1, 10 - 11.
- Argyris, C. (1991). Teaching Smart People How to Learn. *Harvard Business Review*, May-June, 99 - 109.
- Berntsen, T. (1998). Sjeldenhet som tilleggsbelastning til det å være funksjonshemmet. Informasjon fra Trenings- og rådgivingscenteret.
- Den nasjonale forskningsetiske komite for samfunnsvitenskap og humaniora (1999). *Forskningsetiske retningslinjer for samfunnsvitenskap, jus og humaniora*. Oslo.
- Dammert, R. (1999). Kunnskapsbrist vanlig problem för ovanliga handikappgrupper. *Läkartidningen* 96, 1832 - 1833.
- Gordon, G.H., Joos, S.K. & Byrne, J. (2000). Physician Expressions of uncertainty during patient encounters. *Patient Education and Counseling*, 40, 59 - 65.
- Heiberg, A. (1994). Små pasientgruppers problemer, belyst ved Williams' syndrom. *Tidsskrift for den norske lægeforening*, nr 1, s.14.
- Helle, K.M. (1996). Behov for helsetjenester hos familier som har barn med en sjelden diagnose. *Arbeidsforskningsinstituttet notat 5/96*.
- Hellenes, T.Y. & Stuve, A. (2003). Utviklingsprosjekt rundt familier med barn med utviklingshemning uten kjent diagnose, notat Frambu.
- Hoxmark, L.B. (1999). Hva strever familier med funksjonshemmede barn mest med? Upublisert notat, Frambu.
- Killian, J. (1997). Når møtet med støtteapparatet legger sten til byrden. *Embla* 9/97, 44-51.
- Krueger, R.A. (1994). *Focus Groups. A Practical Guide for Applied Research*. Sage Publications Inc., Thousand Oaks, Calif.
- Lassen, L.M. (1998). *Parenting Children with Rare Progressive Disabilities*. Universitetet i Oslo. Doktoravhandling.
- Malterud, K. (2003). *Kvalitative metoder i medisinsk forskning*. Oslo, Universitetsforlaget.
- Melkild, A. (1994). Ringkromosom 21 som årsak til utviklingsforstyrrelse. *Tidsskrift for Den Norske Lægeforening*, 1, 36-38
- Ness, G.O. & Houge, G. (2003). Diagnostikk av medfødte kryptiske kromosomavvik. *Tidsskr Nor Lægeforen* nr. 17, 2418-221.
- Newton, R.W. (2002). Thinking of talking? *Developmental Medicine & Child Neurology*. 44, 3-3
- Oftedal, G. (1997). Barn uten diagnose i: Ruud, E. og Nilsson, B. (red.) *Hver for seg små - sammen store*. Oslo.
- Sachs, L. (2002). Kommunikativa problem i den evidensbaserade medicinen. *Tidsskrift for Den Norske Lægeforening*, 122, 908-911.
- Searle, B. & Hulten, M. (2001). *Den lille gule boka*. Unique/Frambu
- Sletvold, B. (1999). Betydning av diagnose, Senter for sjeldne sykdommer og syndromer, Rikshospitalet
- Sosial- og helsedepartementet (2001). Kortutgave av veileder for individuell plan 2001.
- Sosial- og helsedepartementet (2000). Lov om pasientrettigheter. Rundskriv i-60/2000
- Sosial- og helsedirektoratet (2002). En god start. Veileder til bruk i diagnoseprosessen ved funksjonshemning hos foster og barn.

- Wynbrandt, J. & Ludman, M.D. (1991). The Encyclopedia of Genetic Disorders and Birth Defects. Facts on File Inc., N.Y.