

HVA ER BEHOVENE
OG HVORDAN ER HVERDAGEN
FOR MENNESKER MED
SJELDNE SYKDOMMER
OG DIAGNOSER?
BAK HVERT TILFELLE
AV EN SJELDEN SYKDOM
GJEMMER DET SEG ET SJELDENT LIV,
GJORT MULIG MED KRAFT, STAHEIT,
SMERTE – MEN OGSÅ MED STOR
GLEDE OG NYSGJERRIGHET.

SJELDNE DIAGNOSER, unike liv.

ALDO SOLIGNO
Fotograf/Echo Agency



fakta

«En sjelden dag»
28.februar

» «En sjelden dag» er blitt en årlig tradisjon både nasjonalt og internasjonalt. Sjeldne og lite kjente tilstander settes på dagsorden i Norge med en konferanse på Thon Hotel Opera, Oslo fredag 28. februar. Konferansen er gratis, og åpen for fagfolk og organisasjoner/grupper for personer med sjeldne tilstander, deres pårørende og fagfolk.

» Årets tema er «Habilitering hele livet».

» Arrangementet er i regi av Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon i samarbeid med og Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) og Helsedirektoratet.



Roberta, 3 år.

Roberta er fra Grottaglie, sørøst i Italia, og lider av SMA – spinal muskulær atrofi – en sykdom i nervecellene i fremre del av ryggmargen. Fra disse cellene (motonevroner) går det direkte nerver til musklene, særlig de nærmest halsarmarterien som deler seg i grener til arm og hals på hver side. SMS begrenser derfor aktiviteter som krabbing, gange, nakke- og hodefeste, samt svelging. Til tross for sine mange utfordringer, går Roberta og danser balett to ganger i uken, der hun tolker alle bevegelser som er ment for bena, på sin egen måte. Gorrasi Fabio, Robertas far, har de siste to årene utviklet en spesiell skinn som lar Roberta å stå oppreist, men ikke å gå. Ved hjelp av skinnen kan hun gjøre en rekke fysioterapeutiske øvelser og være mer med i lek. Skinnen som faren har utviklet er blitt gjenstand for studier ved universitetene i Bari og Pisa.



SJELDNE DIAGNOSER, unike liv.

Valeria, 27 år.

Valeria (artikkelforfatteren) er fra Acquaviva delle fonti i Sør-Italia, og har måttet blitt tatt hånd om av andre siden hun var ni år da hun ble diagnostisert med CIDP – kronisk betennelsesdemyelinisering polyneuropati, en sykkelig prosess bryter ned nervefibrenes myelinskjeder (som ved multippel sklerose). CIDP er en sjelden sykdom i det perifere nervesystemet, de nervene som forbinder sentral-nervesysgtemet (hjernen og ryggmargen) med kroppens øvrige vev, forårsaket av skader på myelinskjeden som omgir og isolerer nervefibrene. Sykdommen karakteriseres ved svakhet og redusert følsomhet i armer og ben som gir vansker med å gå i trapper, løpe, gå lengre turer, gripe ting etc. Sykdommen er degenerativ, det vil si den fører til svikt av funksjonen i vev eller organer, som gjør at den forverres med tiden. Men ved god pleie og hjelp, kan sykdommen holdes i sjakk for kortere eller lengre tidsrom. Den viktigste behandlingen gjøres med intravenøs eller subkutan immunglobuliner – proteiner i blodet som fungerer som antistoff. I noen tilfeller brukes også kortison behandling med plasmaferese, en behandlingsmetode som går ut på å fjerne pasientens blodplasma og erstatte det med et annet.



H

uset mitt er innordnet som et univers som dreier rundt strengt definerte objekter som er nødvendig for meg å ha oversikt over til enhver tid, så jeg vet hvor jeg kan sitte, hvor jeg kan lene meg mot noe, eller dra meg opp igjen. Utenfor husets fire vegger ligger en ennå uoppdaget verden. Jeg legger aldri ut på oppdagelsesferd uten en eller flere følgesvenner. Ofte må de stå klare til å hjelpe meg over hindringer i veien, om det er noe som er for høyt, for smalt eller opp ødelagte trapper. Da er jeg like avhengig av en av mine hjelpere som av bena mine eller armene. Å gå på tur er for meg like krevende som om jeg skulle ha klatret opp Mount Everest. Turene er omhyggelig planlagt, krevende – men morsomme: Jeg er som Solen, med familien og vennene mine kretsende rundt meg mens andre forbipasserende ser på meg med nysgjerrige blikk. Hvis hindringene er uoverstigelige, som for eksempel adkomsten til offentlige bygninger, blir jeg løftet triumferende inn i armene til en av mine venner. Mitt liv er virkelig unikt, ikke sant? Som en dråpe vann som drypper ned i en bolle skaper krusninger som beveger overflaten, sprer min sykdom, CIDP, mot, kjærlighet, positivitet og viljestyrke i meg hvert eneste øyeblikk av livet mitt. En person med en unik sykdom er som et plantefrø som blir tatt av vinden og faller mot bakken som er uforberedt på å ta i mot det. Like fullt er dette frøet sterkt og ønsker å vokse opp og bli et vakkert tre. Grunnen med frøets familie gir det næring og lærer å forstå det, akseptere det, støtte det og å vie seg til frøets vekst med iverdighet og hengivenhet. Som for fugler, vil mangel på sol og dårlig vær kunne hindre vekst. Diagnosen, manglende aksept eller tilgang på behandling, utdanning, å være uavhengig av andre for mobilitet, manglende forståelse og desinformasjon fra samfunnet, pirkete byråkrati og mangel på egnede tilrettelagte ferdselsårer – dette er de viktigste utfordringene for et menneske med en sjelden diagnose. Tidligere, og fremdeles i dag, hankses jeg med disse hindringene, noen nær uoverstigelige for en handikappet person. Jeg reiste nylig flere titalls mil for å finne en lege som var både et godt menneske og spesialist i nevrologi. Mange leger anser sine pasienter som tall de kan basere sin statistikk på, mens et fåtall av dem bryr seg med å komme i kontakt med pasienten og virkelig forstå pasientens liv, lytte til deres utfordringer, deres forespørsler, bli kjent med deres livsambisjoner og skape et nettverk av nasjonalt og internasjonalt samarbeid. Slik vil de nemlig kunne hjelpe sine pasienter ikke bare gjennom en farmakologisk behandling, men også gi dem hjelpemidler og mennesker å stole på. Jeg er en fri sjel så for meg er det ikke vanskelig å akseptere et liv «lenket» til infusjon som må gjentas hver 20.dag som fremprovoserer en rekke bivirkninger. For noen måneder siden, ut av det blå, nektet sykehuset – på grunn av «byråkratiske problemer» – å gi meg de medisinerne jeg trengte. Der og da ble jeg alvorlig redd fordi jeg gjennomlevde en episode fra da jeg ble overlatt til meg selv som 18-åring, som jeg ikke taklet og gradvis mistet viljen til å leve. Heldigvis forsto jeg at det å bli behandlet er et privilegium dersom det er nødvendig. Jeg verdsetter de to dagene på sykehus, sammen med de andre pasientene, muligheten til å kunne velge å ta vare på meg selv og kontakten mellom syke mennesker og deres slektninger som antageligvis har de samme utfordringene som meg fordi de lever med en sjelden diagnose. Tilgjengelighet og informasjon er uunnværlig for å forbedre livet til et menneske med en sjelden diagnose. Tilgjengelighet på skoler, offentlig transport, treningssentre, gater, universiteter, offentlige bygninger og butikker er av avgjørende betydning. En

Jeg er som Solen, med familien og vennene mine kretsende rundt meg mens andre forbipasserende ser på meg med nysgjerrig blikk.

skole uten heis, et tog eller togstasjon uten tilrettelagt ferdselsårer, svømmebaseng uten fysiske hindre, fortau uten ramper eller med ødelagt overflate er ikke bare fysiske, men mentale hindringer. De fremhever forskjellene hos mennesker hvis eneste ønske er å leve «som de andre» gjør, som alltid må finne opp personlige og effektive strategier for å kunne nå de samme målene, som gjennomgikk en bratt og krevende indre prosess for å revurdere seg selv for å verdsette sine ulike ferdigheter hardnakket og med stor viljestyrke i en verden som «ikke passer for dem». Handlinger som ser enkle og selvfølgelig ut for andre, anser jeg som store personlige seire for mennesker som meg; om det er å utføre en sport, fullføre en utdanning, å møte venner, å reise, gå på tur, alt dette er hverdagens seire og hjelper meg til å elske livet mitt slik det er. På samme måte som et tre fortsetter å vokse gjennom livet, må en person med en sjelden tilstand tilpasse seg til den daglige utviklingen i sykdommen og dens komplikasjoner. Hemmelighetene bak evnen til å møte disse uforutsigbare endringene er: å kjenne seg selv og utvikle sin kreative sans. Slektinger, venner og assistenter hjalp meg til å bygge ned hindrene for å finne enkle strategier for å kunne gå, reise meg opp eller falle ned uten å påføre meg skade. Takket være dem er jeg rede til å møte fremtidige hindringer på min vei gjennom livet. Mennesker som bor nær meg og har opplevd denne parallelle verdenen jeg har skapt meg, den som «passer meg», støtter meg og hjelper meg til å være optimist og å møte hver ny dag med et smil. Men ikke alle er informert og utdannet til å forholde seg til det som er annerledes. Dersom mennesker snakket litt mer om hva som er annerledes, ville de kunne lære mer om det det og forhåpentligvis se på det som mindre fremmed. Dette er viktig både for mennesker som har en sjelden tilstand og for mennesker og for de som aldri har måttet forholde seg til det. Vi må gjøre folk bevisste til at mangfold betyr rikdom, kunnskap betyr aksept og samhandling betyr gjensidig berikelse og utvikling av empati og glede. Etter langvarig og nitidig leting i mitt eget hjerte og sinn, aksepterte jeg meg selv og begynte å snakke om meg og min tilstand som noe som gjør meg unik og verdifull. Det lærte meg å leve hver dag på best mulig måte, å verdsette alle gaver livet gir meg, å se på verden fra i annet, mer positivt perspektiv. Jeg revurderte viktigheten av å tilbringe tid med mennesker som elsker meg, og å møte hvert slag med et stort smil. Når jeg møter noen jeg ikke kjenner, snakker jeg vanligvis ikke om sykdommen min. Jeg foretrekker at han innser dette selv. Det er min strategi for at barn og voksne, tenåringer og eldre skal kunne – takket være slik gjensidig læring og støtte – lære seg å kjenne alle de sjeldne trærne som befolker skogene av mennesker og bygge ned murene som ulikhet skaper en gang for alle. En setning fra den italienske 1800-tallsforfatteren Vittorio Alfieri gir meg styrke i livets dårlige øyeblikk, som gir meg ny optimisme og viljestyrke til å fortsette ved å tenke på at det aldri er nok vilje til å leve: **Volli, sempre volli, e fortissimamente volli (Jeg ville, ville alltid og ville sterkt).**

Valeria Vettrano



SJELDNE DIAGNOSER, unike liv.



Giovanna.

Giovanna Vignola er fra Perugia, og lider av akondroplasi, en mangelfull utvikling av rørrknoklene i armer og ben, som medfører dvergvekst med korte armer og ben, men normal kropp. Hun spilte rollen som Dadina i filmen «La Grande bellezza» («Den store skjønnheten») av Paolo Sorrentino, som er nominert til Oscar for Beste fremmedspråklige film, og som deles ut 6. mars. «Nano (dverg). Jeg vil sette fri dette som er et tabu-ord selv i min egen familie, og selv i dag. Til tross for at det står i ordboken, og er en enhet for måling, brukes det fortsatt av media til å håned og gjøre narr av. Jeg hadde store problemer med å leve med min tilstand, men jeg tror det kommer til alle, en forsonende fase, under studier, på jobb, i samfunnet. Derfor valgte jeg å flytte for meg selv i Perugia for å studere på universitetet. Vi som har akondroplasi har en svært synlig påvirkning på samfunnet. Vi vekker nysgjerrighet hos barn latterliggjøres av enkelt unge mennesker. Men ofte blir dette til en styrke og et ønske om hevn i form av å gjøre det klart at det eneste vi mangeler er noen centimetre og ingenting annet. Regissør Paolo Sorrentino fikk meg til å gå på audition, og ga meg rollen som Dadina, men jeg sa til ham at dersom jeg aksepterte tilbudet var det bare for å få verdens oppmerksomhet om hvor vanskelig det er for mennesker som lider av akondroplasi.»





**SJELDNE
DIAGNOSER,
unike liv.**



Serena, 7 år.

Serena kommer fra Grottaglie i Sørøst-Italia, og lider av CDKL5 med en nevrodegenerativ forstyrrelse og medisinresistent mutasjon som ikke er beskrevet i medisinsk litteratur. Konsekvensene av denne forferdelige sykdommen er som følger: alvorlige ikke behandlingsbare anfall, ytre blindhet, lindness, vanskeligheter med å tygge og svelge, inkontinens og avføringsproblemer, afasi, alvorlig ryggradsskjevhet og hofte luksasjon, spasmer. Men navnet hennes derimot, reflekterer hennes personlighet: Hun er en stille liten jente, med ubegrenset godhet og mer en sterk vilje fordi hun fødselen har møtt en endeløs rekke av utfordringer. Serene kan ikke snakke, men det som slipper ut over stemmebåndet hennes, er som mykt kvitter.



SJELDNE
DIAGNOSER,
unike liv.



Luca, 3 år.
Luca er fra Milano, og lider av epidermolysis bullosa, som hører til en gruppe sjeldne arvelige hudsykdommer som karakteriseres ved at det dannes blemmer i ulike lag av huden. Hver dag må han gjennom svært smertefulle behandlinger med påsmøring av kremer og bandasjering, for å bedre skjørheten i huden hans. Luca er et av svært få barn med dette syndromet som får gå i barnehage.



David, 15 år.
David er fra Firenze, og lider av Williams-Beuren syndrom, som karakteriseres ved supravulær aortastenose, en hjertesykdom som skyldes feil med elastingenet, psykisk utviklingshemming i form av ekstrem tilbakeholdenhet i forhold til fremmede, veksthemming som følge av fødselskomplikasjoner, for tidlig aldring og uutviklede ansiktstrekk med væskeansamlinger under øyelokkene, epikantusfolder fra øvre øyelokk som dekker indre øyevinkel, flattrøkt neserøt og en vid munn med fyldige lepper og en liten kjeve. Williams-Beuren syndrom gir også vanskeligheter med dybdesynet. Til tross for dette, er David i stand til både å spille fotball og til å ro.

