



Kirsten Thorsen og Vigdis Hegna Myrvang

Et langt liv med Marfans syndrom

Kirsten Thorsen og Vigdis Hegna Myrvang

Et langt liv med Marfans syndrom

© Forlaget aldring og helse, 2025
Layout: BK Grafisk, Sandefjord
Foto omslag: Adobe Stock

ISBN: 978-82-8470-124-0 (PDF)

Dette er en digitalversjon (PDF) av en papirutgave av heftet Et langt liv med Marfans syndrom utgitt i 2012 (ISBN: F-978-82-8061-178-9). Papirutgaven ble avpublisert i 2025 og konvertert til PDF. Det er ikke gjort endringer i teksten eller grafisk oppsett siden opprinnelig utgave i 2012.



«Jeg må bare si at de er veldig heldige de som er barn i dag. Det er sånn det burde vært. Litt mer informasjon og mer kunnskap. Det er jo det som har blitt bedre – mer kunnskap. Det blir jo bedre og bedre.»

(Person med en sjelden diagnose)



Forord

Et langt liv med en sjelden diagnose

Tema for heftet er livet selv, slik det erfares og oppleves av mennesker som har en sjelden diagnose. Dette er en medfødt tilstand som det er færre av enn 100 kjente tilfeller per million innbyggere i landet.

Hvordan er hverdagslivet for mennesker med Marfans syndrom? Hvordan har denne sjeldne tilstanden påvirket dem gjennom livsløpet? Hvordan opplever de nå sin aldring – etter fylte førti år?

Heftet springer ut av et større forskningsprosjekt i regi av Nasjonalt kompetansesenter for aldring og helse: «Livsløp og aldring blant personer (40+) med en sjelden tilstand». Dette er en bred studie av hvordan det er å leve lenge med en sjelden diagnose. Hovedspørsmålet er formulert slik:

Hvordan opplever mennesker med en sjelden diagnose det er å leve lenge med sin diagnose; hvordan opplever de sitt livsløp og sin aldring?

Det er få personer innenfor hver slik diagnose – det følger av definisjonen – men til sammen finnes mange mennesker med sjeldne diagnoser. Fordi antall personer er lite, har det vært få undersøkelser om mennesker med disse diagnosene, og de har vanligvis konsentrert seg om barn og unge. Studiene har vanligvis hatt et diagnostisk, symptomorientert eller behandlingsmessig siktemål.

For enkelte diagnoser er det historisk nytt at personene blir gamle – de er pionérgenerasjoner i lange livsløp og ny aldring. Mange personer med sjeldne tilstander har nytt godt av utviklingen av diagnostiske metoder, noe som har lagt grunnlaget for bedre behandling, tilrettelegging og rehabilitering. Hvordan tilstanden preger livsløp og aldring, hvordan personene møter utfordringene de står overfor, hvilke behov de har og hvordan tiltakene og behandlingen møter behovene, trengs det mer kunnskap om.

Å leve lenge med en medfødt sjelden diagnose er å leve livet med noen spesielle utfordringer. Det er på samme tid å være ganske enestående og ganske vanlig, og få dette til å gå sammen og bli et godt liv like inn i alderdommen. Noen opplever at tilstanden kan være stigmatiserende. Noen bærer diagnosen synlig, andre har skjulte tilstander som kan ha stor innvirkning på liv og velvære, ja, endatil ha en livstruende

betydning, uten at tilstanden har synlige kjennetegn. Alle vil stadig stilles overfor valg om hvor mye tilstanden skal prege livet og styre livsløpet. For eksempel hvor stor plass den skal ha i bevisstheten og hvor mye de skal informere andre om den. Å ha en sjelden diagnose innebærer at en har få å dele noen av sine livserfaringer med, at helsevesenet generelt vet lite om den, og at miljø og arbeidsliv vanligvis ikke er godt tilrettelagt. Dette kan gi særegne erfaringer og mestringsutfordringer under aldringen.

Prosjektet ble påbegynt i 2008 og avsluttet i 2011. Det er basert på fokusgruppeintervjuer og omfattende individuelle intervjuer med et livsløpsperspektiv. Undersøkelsen innbefatter fem sjeldne diagnoser: dysmeli, hemofili, kortvoksthett på grunn av skjelettdysplasi, Marfans syndrom og Turners syndrom. 47 personer ble intervjuet individuelt og 37 deltok i gruppeintervjuer, samtlige jevnt fordelt på de fem diagnosene. Intervjupersonene (i alderen 40–70 år) ble strategisk trukket fra adresseregistre ved de respektive kompetansesentre for sjeldne diagnoser, og man tilstrebet spredning i alder, og kjønn (der det var relevant), og at by og land, samt at både aleneboende og samboende var representert. Intervjuene ble tatt opp på lydbånd, transkribert og analysert i et livsløpsteoretisk perspektiv.

Prosjektet er finansiert av enheten Funksjonshemming og aldring (FoA) ved Nasjonalt kompetansesenter for aldring og helse, og av Helse- og omsorgsdepartementet. Prosjektet er godkjent av Regional etisk komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK).

Innledningsvis og underveis i prosjektet har vi hatt et verdifullt samarbeid med representanter for de aktuelle diagnoseforeninger for å få deres erfaringer og innspill til å stille relevante spørsmål. Takk for det! Takk også til våre prosjektmedarbeidere Abby L. Grant (FoA), Lisbet Grut (SINTEF), Anne-Kristine Schanke (Sunnaas sykehus), Eva Elisabeth Næss (Frambu senter for sjeldne funksjonshemminger), Olga Solberg (Senter for sjeldne diagnoser), Inger-Lise Andresen og Heidi Johansen (begge TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser) for stimulerende samarbeid.

Undersøkelsen belyser spørsmål og temaer ut fra intervjupersonenes opplevde erfaringer av et langt liv med en sjelden tilstand.

Det er allerede utgitt to bøker. Kirsten Thorsen, Lisbet Grut og Vigdis Hegna Myrvang (2011) står bak hovedboken «Sjelden og vanlig.

Livsberetninger, livsløp og aldring med sjeldne diagnoser». Så har Lisbet Grut (2011) skrevet en bok som belyser intervjupersonenes erfaringer med kompetansesentrene de hører til.

I heftet skal vi se aldring i et livsløpsperspektiv, i et helhetlig perspektiv. Vi viser fra studien om livsløp og aldring med en sjelden diagnose hvordan erfaringer fra ulike faser i livet, i ulike sosiale situasjoner, preger aldringen.

Vi takker alle dem som så velvillig har latt oss få ta del i sine livshistorier! De har gitt åpne, utførlige og interessante beretninger om sine livserfaringer, i håp om at nye generasjoner vil være bedre forberedt på hva som vil møte dem.

Oslo, januar 2012

Kirsten Thorsen
Leder av FoA

Vigdis Hegna Myrvang
Seniorforsker ved FoA

Innhold

4	Forord – Et langt liv med en sjelden diagnose
9	En historie
11	Et liv med Marfans syndrom
11	En langvarig og uklar diagnoseprosess
13	Manglende informasjon og oppfølging
15	En annerledes kropp
16	Annerledes, men vanlig i oppveksten
16	Erting og plaging – eller fortrinn?
18	Å falle utenfor?
19	Det vanlige er variasjon
19	Diagnosen gjennom familiehistorie
21	Da diagnosen ble satt: «Da alt falt på plass» eller «Den store omveltningen»
22	Å ha fått en diagnose å presentere for andre
22	Yrkesvalg og tilpasninger på jobben
23	Den store trettheten øker på: «Som en propp blir dradd ut av karet med energi»
25	«Jeg tror alderen gjør det verre»
26	Tallrike operasjoner – med helsemessig bedring og belastninger
27	Å leve lenge med en risikabel sykdom
28	Å fortelle andre om Marfan
30	Variasjoner og forskjeller mellom marfanere
31	Går det bedre nå? Tilpasning og mestring av den «nye» kroppen
32	Er det sunt? Langt liv eller godt liv med livskvalitet? Medisineringens omkostninger
33	Erfaringer med helsevesenet, kompetansesenteret og hjelpeapparatet
37	Hva kan kompetansesenteret og øvrige hjelpeapparat bidra med under aldringen?
38	Litteratur
39	Vedlegg 1 – Noen aktuelle konkrete tiltak
41	Vedlegg 2 – Generelt om aldring med en tidlig funksjonsnedsettelse
45	Vedlegg 3 – Informasjon om Marfans syndrom



Trollheimen, Minilddalsmyrene naturreservat. Svarthetta i bakgrunnen. Foto: V.H. Myrvang.

En historie

Ja, dette med at kroppen eldes før hodet. Jeg synes at kroppen min er så gammel – jeg leste en gang noe som en lege hadde skrevet om Marfan, at mye skjer når du er 35 år – mye ruller nedover da. Hadde jeg visst mer før, hadde jeg hatt et bedre liv. Da hadde jeg kunnet valgt en annen utdanning. Men jeg har elsket jobben min, men jeg kunne hatt flere baller å spille på i dag hvis jeg hadde valgt annerledes. Kanskje hadde jeg sluppet å sette meg på skolebenken i dag i en alder av nesten 50 år. Det er tungt å starte på nytt igjen.

Jeg ville jobbet på en annen måte – gjort ting annerledes. Allerede 30 år gammel hadde jeg skiftet den første hofte. Jeg tenkte ikke på at det var unormalt tidlig. Det er viktig å trappe ned istedenfor å gå på en smell!

Jeg er lealaus, og så bar jeg feil i jobben. Jeg var bare glad da jeg fikk diagnosen og de fant ut hvorfor jeg hadde så vondt. Da tenkte jeg at det kunne være en mulighet til at smertene kunne forsvinne. Men jeg trodde det holdt med étt hofteskift, men den holdt ikke mer enn 12 år.

Men man skal ikke være redd for å informere om slike ting. De som kommer etter oss har store muligheter. Vi har jo ikke hatt gamle medlemmer vi. De levde ikke så lenge før, men nå får de skiftet aorta og hjerteklaffer for kunnskapen er kommet lenger og den er hele tiden i utvikling, så nå blir vi jo gamle vi også.

En av grunnene til at jeg valgte jobben min, var at jeg så dårlig – og dette var før de hadde begynt å operere øyene våre. Jeg hadde løse linser og ville ha en jobb der jeg skulle slippe å sitte og fokusere på en skrivemaskin eller en bok. Øyelegen sa dette til meg: Jeg ville ikke kunne kjøre bil, jeg ville ikke kunne se bedre – sa han. Og han sa at jeg ikke kunne ha et stillesittende arbeid så mye hodepine som jeg hadde. Jeg har ikke fått de plagene som han sa jeg kom til å få. Det var helt horribelt. Dette var på syttitallet. De var ikke kommet lenger den gangen. De visste ikke bedre. Hadde jeg hørt noe sånt i dag så hadde jeg sporenstreks sagt at dette var galt.

Jeg fikk den på første kurset på TRS da var jeg over 30 år. Jeg visste at jeg hadde diagnosen. Jeg hadde hørt hva det dreide seg om og skjønte hva det var. Jeg snakket med noen på Sunnaas og så leste jeg i Dagbladet at de annonserte en stilling, og der stod det Marfan, og det visste jeg var en sykdom som jeg hadde. Så langt var jeg kommet. Jeg ble nysgjerrig og ringte dit, og like etterpå fikk jeg invitasjon til et kurs. Der lærte jeg om alt – øye, hjerte, smerte, ledd. Da de i foreningen fortalte om denne trøttheten, så ble jeg så glad, for jeg var jo vårlapp hele året. Det var ingen ting å hente seg inn på. Hva skal du forklare det med at du alltid er trøtt?

Endelig var jeg ikke 'vårslapp i september'. Nå visste jeg at dette med trøttheten hørte til diagnosen.

Det er ikke like lett å tro på det (syndromet) du sier du har, når det er usynlig. Jeg kunne tenkt meg en måte å synliggjøre marfanen på – i alle fall i nærmiljøet. Jeg har en i nabolaget som alltid spurte meg 'Avspaserer du i dag?' Det hadde nok vært mer aksept for å være hjemme hvis jeg hadde en 'hvit stokk'.

Behovet for å økonomisere med kreftene sine, er vanskelig for andre til å forstå. Og det verste er at du skal forsvare deg hele tiden. Men du kan ikke forvente at de som hele tiden er blitt mobbet, skal reise seg å forsvare seg hele tiden. Da jeg fikk vite mer om diagnosen informerte jeg på jobben og sa at sånn og sånn er det, og: 'Jeg vil ikke høre noen sladring om at jeg ordner meg med fordeler eller at jeg sniker meg unna. Men hvis det er noe dere lurere på, så kom og spør, og så skal jeg forklare. Dere kan godt komme til meg på tomannshånd hvis dere vil.'

Og så er det noen i foreningen som ikke har smerter og andre har så vanvittig mye smerter. Det er så store variasjoner.

Men det er en utrolig stor glede nå at vi faktisk *blir* gamle!

Et liv med Marfans syndrom

Men jeg vil vel si jeg er frisk med restriksjoner.

Marfans syndrom er en sjelden bindevevssykdom. Tilstanden skyldes feil i det genet som styrer produksjonen av fibrillin 1, en av trådene i bindevevet. Genfeilen medfører svekkelse av bindevev som holder sammen øvrig vev i kroppen. De fleste organsystemer kan påvirkes, men sykdommen affiserer særlig skjelettet, øynene og hjerte-karsystemet.¹

Personer med Marfans syndrom kommer ofte fra familier med tidlige og uventede dødsfall. Mange har opplevd å vokse opp som helt vanlige barn – med en litt spesiell kroppstype – inntil diagnosen «Marfan» gir dem en helt ny forståelse av kroppen og et nytt selvilde.² Noen har fått diagnosen i barndommen, men mange har fått den senere i livet fordi enkeltsymptomer ikke ble forstått som del av et mer omfattende syndrom.

Det er stor variasjon i sykdomsbildet hos mennesker som har Marfans syndrom, både mellom familier og innen samme familie. Mange har usedvanlig lange knokler i lemmene med lange armer og ben og fingre i forhold til kroppshøyden, og overbevegelige ledd. Noen sykdomstegn utvikles først i voksen alder. Noen får diagnosen i tilknytning til akutt alvorlig hjertesykdom med disseksjon og/eller ruptur av hovedpulsåren (aorta). Andre kan få diagnosen som følge av øyekompplikasjoner som løsning av linser eller netthinnelesning.

I dette heftet skal vi gå nærmere inn på hvordan disse ulike sidene ved syndromet har påvirket livsløp, valg og selvforståelse blant personer som har diagnosen.

Atten personer med Marfan er blitt intervjuet, åtte i et fokusgruppeintervju og ti i individuelle intervjuer. Det var fire menn og fjorten kvinner i alderen 40 til cirka 70 år.

Én mann og ni kvinner ble intervjuet individuelt. Ni av de ti var mellom 40 og 55 år, én var eldre. Gjennomsnittsalderen da diagnosen ble satt, var 29 år. Kun to fikk diagnosen som barn, én som ungdom og én i tjueårene. Seks fikk diagnosen etter at de var fylt 30 år.

En langvarig og uklar diagnoseprosess

Intervjupersonene har oppfattet at diagnosekriteriene er varierte og kompliserte, og at de avdekkes dels ved synlige kriterier (som lange lemmer), dels ved kliniske undersøkelser og gentester. En kvinne sier om diagnosen som det var mistanke om i hennes ungdom:

¹) Syndromet er mer inngående beskrevet i vedlegg 3.

²) Personene bruker selv ofte betegnelsen «Marfan», eller kaller seg 'marfanere'. Når vi bruker slike betegnelser, er det for å anvende en språklig kortform.

Jeg vet ikke om jeg identifiserte meg så mye med diagnosen egentlig. Jeg følte vel egentlig at jeg ikke hadde så veldig bruk for den diagnosen jeg, i og med at det var sånn av og på. Det var i grunnen så mye synsing og det var så mange som mente noe uten ... Nå er det enklere, for nå kan du teste, og kriteriene er tydeligere.

Det er mange måter de første ulike tegnene på Marfan ble oppfattet på av helsevesenet og formidlet videre til personene selv. Ofte var legens diagnosesetting basert på klinisk antagelse eller skjønn, en mistanke med et spørsmålstegn etter, slik noen har sett i journalen – uten en fullstendig undersøkelse. Det kunne være en nedsunket linse og synsforstyrrelser oppdaget av øyelegen, eller en bilyd ved hjertet oppdaget ved helsesjekk for eksempel for et førerkort.

Kvinnen ovenfor forteller at legen som lyttet på hjertet hennes i ungdommen, stilte seg noe undrende:

Ja, han lurte på det, men så ble det liksom bare ..., og det var ikke noen DNA-tester den gangen som kunne avgjøre det. Og så ble det vel ikke prat om det før jeg hadde født førstemann, og da ble det også litt sånn at en lurte. Men, 'nei, du har ikke Marfan', sa jordmora, for hun kjente mora mi og faren min, og hun hadde tatt imot alle oss søsken. Så hun avviste diagnosen der og da.

Kvinnen sier ut fra den informasjonen hun fikk da: «For meg så spilte det ingen rolle med eller uten Marfan.» Det er ingen andre i familien som har Marfan.

Hun fikk et svært saklig syn på hva diagnosen innebar:

Ja, det var bare mistanke, og det jeg fikk av info om dette var bare det med de lange fingrene og hjertefeilen. Da hadde de forresten tettet igjen det hullet i hjertet, så den bilyden var borte. Så den infoen jeg hadde om Marfan, var at du lever med det sånn som du ser ut, og så kan hovedpulsåra sprekke. Og hvis den sprekker, så dør du. (...). Det var enkelt, forferdelig enkelt den gangen! Men jeg var ung og ...

Hun ble anbefalt å gå på biblioteket for mer informasjon, men fant så en artikkel i et ukeblad om Marfanforeningen. Det var hovedkilden til informasjon.

Hun hadde ingen informasjon eller forestillinger om at det gjaldt å ta hensyn, at aortaruptur kunne forebygges og at hjertet og aorta måtte følges opp av lege jevnlig. Hun var ikke informert om risikoen ved svangerskap.

Noen oppdaget risikoen først i forbindelse med fødsler. Mangel på informasjon eller bagatellisering av den informasjonen en har fått, kan få livstruende konsekvenser.

En mann forteller at han gikk jevnlig til kontroll etter at en søster døde. «Jeg gikk hvert år, helt til jeg ble lei. De sa aldri at jeg hadde det og aldri at jeg ikke hadde det.» Først etter 14 år fikk han en sikker Marfan-diagnose. Den lange diagnoseprosessen peker mot et samspill mellom usikre kunnskaper i helsevesenet og uklare sykdomstegn.

Uvanlige kroppslige symptomer og tilstander kunne gi mistanke om Marfan, uten at det ble fastslått:

Jeg hadde tre brokkoperasjoner før jeg var tjue år. Jeg hadde mange element som tilsa at jeg skulle ha det. Jeg sa på sykehuset at hvis dere kan si jeg har det, så skal jeg komme en gang i året til sjekk, men hvis dere ikke kan si at jeg har det, så kommer jeg ikke mer. Jeg vil ikke gå her og ... når jeg ikke har det. Jeg valgte å finne ut for meg selv at jeg har det ikke. Så levde jeg i den trua til jeg fikk det motbevist.

En diagnoseprosess som «tar feil», og ufullstendige og usikre undersøkelser, skaper mistro til legene og helsevesenet. En kvinne som ble hjerteoperert, men ikke fikk noen klar diagnose, sammenfatter sine erfaringer: «Jeg ble operert, og da sa man jo ..., men hvis du spør ti leger så får du hundre forskjellige svar.»

Manglende informasjon og oppfølging

God informasjon om diagnosen kan bety svært mye for den det gjelder. En som ble operert for utvidet aorta, etter en familiehistorie med dødsfall og andres sykdom, sier takknemlig:

Ja, jeg holdt på å si at han legen som opererte meg, han tok seg tid i sin travle hverdag til å sitte og prate litt rundt det en ti minutters tid, og da følte jeg at jeg fikk svar på de spørsmålene jeg hadde. Og i tillegg la han også til det som kanskje var verdt å vite, og ting som jeg burde forholde meg til. Så det kvarteret jeg hadde med han, det vil jeg vel påstå ga meg veldig mye.

Mange av marfanerne har hatt tallrike kontakter med helsepersonell, og en tilbakevendende historie er den om manglende eller bare delvis informasjon om diagnosen.

Et mindretall ble diagnostisert i barndommen. Det skjedde ofte litt tilfeldig etter at det var oppstått enkeltsymptomer som gjerne følger med diagnosen. Det kunne være synsforstyrrelser, «hjertefeil» eller problemer med lengdevæksten. En mann i fokusgruppen forteller:

Jeg fikk diagnosen åtte år gammel, og faren min døde trettifire år gammel. Vi fikk stilt diagnosen, jeg og en eldre bror, hos øyelege som kalte oss inn etter en vellykket øyeoperasjon hos en onkel. Vi er ganske mange i familien med Marfan. Men etter å ha fått diagnosen, så var det ingen oppfølging før jeg var en atten–tyve år gammel. Og det var liksom etter det at plagene begynte.

Diagnosen ble satt, men forble bare en diagnose. Det var ingen oppfølging av noe slag før nye plager oppstod. Det var heller ingen informasjon om andre følgetilstander som blant annet kunne ha hatt betydning for yrkesvalget. Flere forteller om en diagnose som ble angitt, uten at de verken fikk oppfølging eller informasjon om hva diagnosen innebar. «Jeg fikk diagnosen da jeg var syv–åtte år gammel, og siden hørte vi ingenting. Men vi visste jo om diagnosen.»

Noen har tidligere i livet vært i kontakt med leger som har satt diagnosen, uten at de selv ble informert om den. Flere forteller at de hadde fått en diagnose langt tidligere i livet, som de nærmest tilfeldig oppdager senere.

Jeg spurte hva det var. Nei, de sa bare: 'Det eneste vi kan tenke oss er at du har Marfan.' 'Ja, hva er det da?' spurte jeg. Nei, det kunne jeg lese meg til i legebøker. Det var svaret jeg fikk.

Det er mange fortellinger om manglende oppfølging. Det kan ha skjedd at legen har satt diagnosen tidlig, en optiker kan ha oppdaget det, eller en fysioterapeut kan ha hatt mistanke om det. Men personen selv er ikke blitt informert, eller har fått ufullstendig og tilfeldig informasjon, slik de selv beretter om det. Ofte mangler det oppfølging.

Her er hva fire personer i fokusgruppen forteller:

– Sønnen min gikk jo også til optiker, og da han fikk diagnosen av legen, bestilte han time hos optikeren på ny. Og da han kom dit, sa han til optikeren at han ville bestille briller preventivt, 'for jeg har Marfan', sa han. 'Ja, men vet ikke du at du har Marfan da?' Optikeren hadde sett det første gang og trodde at gutten visste det.

– Ja, det er merkelig det, det stod i journalen min, og øyelegen visste det. Jeg visste det ikke. At de ikke sier det!

– Ja, det var lite kunnskap før, men også det at det stod i journalene, men foreldrene skulle ikke få vite noe.

– Tidligere visste man ikke hva som hørte til: Øyeproblemer og tretthet og dette med leddene.

De forteller om hvordan diagnoseprosessen har vært en løype gjennom snublende tilfeldigheter og manglende oppfølging. I noen tilfeller har et barn fått diagnosen først.

Slik intervjupersonene forteller, har diagnoseprosessen ofte vært langvarig, tilfeldig og usikker. Flere har som nevnt opplevd at diagnosen har stått i journalen, uten at de selv har fått vite det eller har fått tilstrekkelig informasjon om det. Man kan altså ikke alltid stole på at en diagnose notert i journalen er gitt videre til personen selv, formidlet på en slik måte at den er oppfattet, og at det er gitt god informasjon og oppfølging. Den langvarige og ofte tilfeldige diagnoseprosessen gir en opplevelse av usikkerhet.

En annerledes kropp

Mange med Marfans syndrom har opplevd at de har skilt seg ut kroppslig, både i familien og i venneflokken. En av dem som ble diagnostisert etter at eget barn fikk diagnosen, forteller:

Legene, de kan si til meg at 'nei, du har da ikke Marfan, du.' Men da sier jeg: 'Har du sett moren og faren min?' – for jeg har alltid skilt meg veldig ut fra dem sånn kroppsmessig da. Så da jeg fikk diagnosen for noen år siden, falt veldig mange biter på plass for meg: Aha, er det sånn? Jeg fikk mange forklaringer på ting som tidligere hadde vært. Mamma brukte å si: 'Jeg tror egentlig du er en sånn bytting på sykehuset altså.' Det ble gjort på en så kjærlig og humoristisk måte at det har aldri føltes galt. For samtidig var hun veldig tydelig på at hun visste at det ikke hadde skjedd. Men det henspilte på at jeg skilte meg ut på kroppsfasong. Mamma er jo lita, 1,60, og pappa er 1,70 omtrent og søsknene mine er også veldig ..., ikke høye.

Men den lange tøyelige kroppen hadde også sine fordeler, særlig i gymnastikktimen:

Jeg var en av de tre søsknene som hadde det (Marfan). Jeg hadde, du vet alle disse testene hvor lang er du og hvor høy er du og mykhet og det. Jeg og mine søsken hadde jo oppvisning på skolen på dette med ledighet, ikke sant, vi var veldig elastiske.

Siden de var så høye, var de ofte velegnede for ballidrett – håndball og volleyball – og ble gjerne valgt tidlig på laget. De hadde fortrinn i noen idrettsgrener. Dette beskyttet mot mobbing, og ga selvfølelse.

Mange sider ved kroppen i oppveksten kunne være uforklarlige, selv for dem som fikk diagnosen i barndommen. En som fikk diagnosen før fylte ti år, forteller:

– Men jeg ser jo i etterkant at hvis det var en som hele tiden skulle på Legevakten og hadde skadet seg, så var det meg.

– Fikk du ofte høre at du var uforsiktig, eller skjønte du at det hadde med diagnosen å gjøre?

– Å nei, det var vel ingen som tenkte på det med diagnosen i det hele tatt. Og helt til jeg var tyve år, så var jeg syltynn og skranglete i ledd og de tingene der.

Mange med Marfans syndrom forteller at de snublet ustanselig, de «gikk på trynet» stadig vekk, de tråkket over, vrikket ankler og falt og slo seg. En kvinne sier: «Jeg trodde alle snublet, men har ikke tenkt det var noe spesielt med det.»

De som fikk diagnosen i barndommen har gjerne, før diagnosen ble satt, opplevd den lange, tøyelige og bøyelige kroppen sin som innenfor det «vanlige», enten det var i søskenflokkene eller barneflokkene. Kanskje spesiell, men ikke som unormal. De var spesielt høye, men det var også andre barn. De hadde ikke sykdom, ikke funksjonshemming, ikke annet enn eventuelt barnslig klossethet. Med diagnosen ble de «sjeldne».

Annerledes, men vanlig i oppveksten

Intervjupersonene som ikke fikk diagnosen i oppveksten, men senere, forteller at de hadde en opplevelse av å være vanlige selv om de var lengre enn de jevnaldrende. Foreldrene kunne være bekymret – og barnet med – over å være så lang og tynn i oppveksten. Flere ble tatt med til legen for helsesjekk som uvanlige barn, med lange hender og føtter, høye og tynne. Noen hadde utstående brystben – fuglebryst. Barna kunne oppleve sin annerledeshet som plagsomt. Det varierte i ulike faser.

En kvinne forteller at moren tok henne med til lege fordi hun syntes datteren ikke la på seg, til tross for at hun spiste mye.

En annen kvinne forteller at hun ble tatt med til lege, der ble slutt høyden beregnet til 1,90. Hun fikk hormonbehandling som stoppet veksten i normal høyde.

Kvinnene forteller gjerne at det var særlig plagsomt i førpubertetsfasen. Skostørrelse nevnes som et stort problem i oppveksten. De kunne få spesialsydd sko, men det var gjerne «sånne kjerringsko», som ikke var akseptable som ungpikesko.

Da jeg var liten, så var det helt håpløst. Og min mor er bitte liten, hun er jo under 1,60. Så gikk hun foran og var veldig pratsom, og jeg sa ikke stort. 'Vi skal ha et par sko til henne', sa hun. 'Og hvilket nummer har hun da?' '42.' Dette var kanskje i sjette klasse. Når disse damene så på meg og sier: 'Åhhh, bruker hun det' (hun ler), så var det en lidelse å gå rundt og kjøpe sko. Ikke fant jeg noe stilig, og så traff jeg alle de dumme ekspeditrisene (hun ler). Sånn er det ikke lenger nå. Det er en helt annen greie, folk er mye mer serviceminded, og jeg tror det er mange flere som har de størrelsene. Mer 'høye jenter'.

Noen situasjoner var mer avslørende – og utsatte – enn andre: «Jeg hatet sånne friidrettsstevner og vi måtte gå i shorts og løpe. Med sånne kjempetynne bein og stive knær.»

Det er en glidende overgang mellom kommentarer, erting og mobbing. De aller fleste har en fase i barndommen hatt en følelse av å være annerledes – den aller høyeste – og gjerne tynn som en strek. Ubehaget varierer med situasjonen: Vinteridretter er best, da kamuflerer klær kroppen, sommeridretter er avsløring og kommentarer. Samtidig så blir de også gjerne utvalgt blant de fremste i enkelte idretter.

Erting og plaging – eller fortrinn?

Mange ble ertet. Én påpeker at det het plaging og erting, ikke mobbing, den gangen de vokste opp. De peker på mange forhold som beskyttet dem mot erting; støttende foreldre, søsken som hjalp dem og inkluderende barneflokker.

Én forteller at hun hadde store brødre i skolegården, det holdt ertingen i sjakk. En annen nevner at hun var minst i en stor søskenflokk, og alltid sist i leken. Om det var kroppsbygning, snubling, klossethet eller minsteposisjonen, ble derfor uklart. «Jeg vet ikke. Jeg var minst, så jeg var sist uansett, jeg. Så

jeg vet ikke hvor mye som er Marfan og hvor mye som er meg.» En tredje understreker at hun alltid fikk være med i flokken, selv om hun var klosset og langsam.

Å ha selvtillit og en robust psyke, beskytter mot erting. Det var mange som ble ertet, av mange årsaker. En kvinne understreker:

Jeg var en av dem som tok det veldig fint. Jeg hadde et veldig godt hjem, så jeg ble veldig flink til å ta inn, på en litt sånn humoristisk måte, litt sånn selvironi. Jeg følte meg ikke underlegen noen i det hele tatt. Jeg følte at jeg var for så vidt helt oppegående, jeg var god i idrett og flink på skolen, da. Det var aldri noe problem.

Intervjupersonene understreker stadig at selv om de var uvanlig høye, så var det mange som var det – og det ble stadig flere ettersom de ble eldre. Men det kunne lenge være vanskelig å finne en gutt som var like høy på dansegulvet:

Ja, inntil jeg var fjorten, da begynte det. Men før det var det ikke så festlig. Jeg hadde en guttevenn som var like høy. Jeg var på en måte i en vennegjeng som var veldig mye med gutter fra vi var i barneskolen. Så jeg hadde guttevenner. Kjæreste – det var rundt fjortenårsalder. Så etter det, så syntes jeg ikke det var noe problem. Jeg var høy, men det var jo – det fantes høye gutter også. Så det gikk greit etter hvert. Da følte jeg meg på lik linje med de andre. Da opplevde jeg en helt annen oppmerksomhet også, og det styrket selvtilliten ganske mye, selvfølgelig. Det er ikke mye som skal til før det hjelper.

Kvinnene – som særlig led under sin høyde i perioder – fant etter hvert høye guttevenner, kjærester, samboere og ektefeller. En mor anbefalte sin datter å finne en mindre høy kjæreste, for at barna deres ikke skulle bli så høye.

Noen hadde fordeler av høyden. En kvinne var modell i en periode – høyden og slankheten var da attraktivt.

Alt i alt forteller de fleste at de særlig i en periode i oppveksten – førpuberteten, var plaget av høyden og ble ertet for den. Men den hadde som vist også attraktive sider. Høyden ble normalisert etter puberteten da andre strakk seg og ble like høye. For de fleste var det tilstrekkelig med forhold som beskyttet dem mot utstøtelse og en varig opplevelse av mindreverd og stigma. Reaksjonene de møtte ble modifisert av mange forhold, ytre så vel som indre, og ga sjelden varige mén på sjelen og selvtilliten. Høyden var ikke svært stigmatiserende, selv om den var særlig avvikende i en bestemt fase. De fleste synes å ha hatt nok beskyttende forhold i miljøet og en tilstrekkelig robust selvfølelse og selvtillit. Det overordnede bildet er som en mann sammenfatter det: «Jeg har absolutt hatt en vanlig barndom.»

Å falle utenfor?

Å ha flere av de diagnostiske kjennetegn på Marfan-diagnosen kunne øke risikoen for å falle utenfor – og bli utstøtt av barneflokkene. Miljømessige forhold spiller inn. En kvinne forteller:

Ja, altså, jeg vokste opp som en raritet, holdt jeg på å si, for ingen visste hva som feilte meg. Jeg så veldig dårlig. Jeg var høy, det var far min også, og han hadde antagelig Marfan uten at ... Men, så det med øynene, jeg så så dårlig. Jeg fikk til å skrive når jeg lå der (viser med hodet helt ned til bordet), og jeg måtte gå opp på tavla for å se.

Hun forteller at hun fra femte klasse skiftet briller fra minus 5 til pluss 11, og årsaken var at linsen hadde forskjøvet seg og forstyrret synet så veldig. Hun fikk tåkesyn, og da mente de hun kunne ha utbytte av plussbriller. «Det var jo som en ny verden.» Hun kunne med nye briller sitte på bakerste pult i klassen, noe hun aldri hadde kunnet før på grunn av synet. Samtidig forandret det sosiale livet i klassen seg radikalt.

Altså, om det hadde med at jeg skiftet briller, eller ..., ikke sant, briller forstørrer veldig, og de var tykkere da. Og det var jo enda verre da, med briller. Jeg var jo brilleslange, det var nå så. Men jeg hadde det bra fram til da. Det var rundt den tida da mobbingen begynte. Jeg ble veldig mye mobbet. Den begynte omtrent da. Det begynte vel med brillene. Og når du ikke takler det selv på rette måten når du blir mobbet, så blir det verre. Så ungdomsskolen ble et mareritt. Det var en forferdelig tid psykisk.

Hun forteller at hun skjulte det så godt hun kunne, hun skulle ikke si noe, men var sikker på at noen måtte ha sett det. «Men jeg låste meg inne på do i friminuttene for å få fred. Og jeg hadde vel nærmest et sammenbrudd, og dét også fikk jeg dårlig samvittighet for da.»

Hun tar inn over seg ikke bare andres reaksjoner, men får dårlig samvittighet over sine egne. Hun forteller at hun på gymnaset hadde fred på skolen. «Da jeg ble ferdig på gymnaset, og kunne flytte hjemmefra, så var det kjempegodt. (...). Og jeg har aldri vært hjemme siden.» Hun tok utdanning, fikk meningsfylt arbeid, familie og barn – ble vel etablert borte.

Fortellingen hennes viser ungdommens utstøtningsprosesser. Som hun selv forteller om det, blir det et samspill mellom ytre kjennetegn og indre sårbarhet for den som ungdomsflokkene velger seg ut, i kombinasjon med manglende miljøbeskyttelse.

En annen i utvalget hadde også svært dårlig syn. Men hun hadde beskyttelse og støttespillere:

Du ble erta, men da hadde jeg i hvert fall en av storebrødrene mine i skolegården, og det visste de. (...). Så fikk jeg en veldig forståelsesfull lærerinne som lot meg gå fram til tavla og se og sånn. Så det fungerte egentlig, da. (...). Jeg hadde en fin skolegang, jeg. Jeg sa det at det var mye hennes ..., takket være henne at det gikk så bra med meg som det gjorde.

Nesten ingen intervjupersoner ser ut til å bære på en mer varig følelse av utenforskap eller stigma, slik de forteller, men i sårbare faser i oppveksten følte de seg ofte annerledes. Noen ble utsatt for erting – «som mange andre», som flere påpeker. De fleste har en overordnet opplevelse av en helt vanlig barndom, slik de beretter for oss.

Det vanlige er variasjon

Mange mennesker i nettverket til de høye tynne barna bidro til å vanliggjøre kroppsformen. Legen som beroliget moren med at det høye barnets allmenntilstand var bra, sa også:

'Noen er tynne og noen er tykke.' Det synes jeg var en veldig god forklaring, egentlig. Noen er sånn og noen er sånn. Så jeg bekymret meg ikke så mye for det senere.

Det er mange kommentarer som vektlegger det *vanlige i variasjonen*.³ Det er så mange kropper, former, størrelser, mennesketyper – dette er det normale.

Når intervjuer spør: «Så på en måte, du opplevde at du var normal, men på den andre siden så opplevde du at du var annerledes, at du var høy og tynn?» svarer en intervjuperson:

Ja, men jeg ble stadig fortalt av mine foreldre at det ikke var noe å bry seg om. Alle har noe ved seg, noen er sånn og noen er sånn. Og så broren min, han har alltid bekymret seg fordi han har så stort hode (hun ler), men det er normalt. Altså innenfor normalen. Jeg var ikke unormalt høy egentlig, men jeg var bare høyere enn alle andre på barneskolen. Jeg hadde et par nummer større på beina enn gjennomsnittet ville ha vært på min høyde.

Denne personen, som andre, har hatt mange år som voksen uten å møte reaksjoner. Å være høy ble stadig mer vanlig i nye generasjoner ungdommer som vokste sine foreldre over hodet. «Jeg har hatt så mange år bak meg hvor folk ikke har reagert. Men jeg fikk mange kommentarer på gaten da jeg var barn.»

Både historisk periode, generasjonsvekslinger og livsfase, spiller sammen for å gjøre høyden til marfanerne vanlig – normal.

Diagnosen gjennom familiehistorie

En del av de i alt atten personene med Marfans syndrom har fått diagnosen i forbindelse med dødsfall i familien, eller at andre nære slektninger har fått diagnosen. Syv av de ti som er intervjuet individuelt har andre familiemedlemmer i generasjonen over – foreldre, onkler og tanter – eller blant familie-

³⁾ Per Solvang (2002) påpeker dette sentrale perspektivet.

medlemmer i egen generasjon som har tilstanden og diagnosen. Av og til blir «familiediagnosen» satt og familiemedlemmene diagnostisert etter én utløsende hendelse – et uventet dødsfall i familien, som her:

Årsaken til at jeg fikk vite det akkurat da, det var at min onkel, han døde av det. Han flyttet, og da han kom hjem, bar han på veldig mange store tunge kasser med møbler som de hadde flyttet hjem, og det ble for tungt for ham. Han fikk jo sånn veldig vondt i magen som han klaget over, og så døde han da veldig fort. Og så begynte de å undersøke videre hva det var som var årsaken, og de fant ut at det var aorta som var sprukket. Og da undersøkte de videre familien og fant ut at det var veldig mange som har det i min familie, ja.

Her var det helt ukjent at noen i familien hadde Marfans syndrom før kartleggingen av familiemedlemmene. I andre familier kan det ha vært flere dødsfall før intervjupersonen fikk diagnosen. Noen fikk som nevnt diagnosen først etter at et av barna var blitt diagnostisert.

Jeg ble syk for noen få år siden. Utvidelse på hovedpulsåra, og det ble oppdaga, og legene lurte etter operasjonen hvorfor det hadde skjedd og så begynte de med sånne mål på armer og fingre og tær og sånn. Men nei, det kunne ikke stemme. Men da de begynte med det, så tenkte jeg på sønnen min for han hadde alltid ..., jeg tenkte at det og det stemte på han. Og egentlig fikk han diagnosen først, og fordi han hadde det, fikk jeg det.

At både barnet og de selv har Marfans syndrom, er å gjennomleve en svært uventet og dramatisk overgang fra å være frisk til en diagnose med livstruende konsekvenser, en diagnose som ikke bare berører dem selv, men også kan gjelde barn og barnebarn. Det blir en sykdom med slektshistorie, og intervjupersonene blir både bærere og overførere. Det er en omveltende diagnose, for livshistorien, slektshistorien, kroppsopplevelsen og selvoppfatningen.

Mange med Marfans syndrom forteller om dramatiske familieliv med tidlig og uventet død blant nære familiemedlemmer – det kan være foreldre, søsken og egne barn. Noen har mistet flere familiemedlemmer. Én forteller sin familiehistorie:

Jeg har vært heldig. Jeg er ikke operert. Jeg kan begynne med faren min. Han hadde ikke diagnose. Han bare døde tidlig. En del år senere døde søsteren min helt plutselig, og hun fikk eller vi fikk vite at hun hadde hatt Marfan da. Så da ble alle tatt inn til sjekk på sykehus, og yngste søstera mi og ..., vi var seks søsken, og fire har det og to slapp unna. Men han yngste broren min døde for noen år siden. Da var han operert tidligere, og han døde av at han gikk på Marevan og hadde for 'tynt' blod og fikk hjerneblødning og ble innlagt på sykehus. Men så døde han etter en uke. Så det har jo ikke vært så positivt dette her.

Det er ofte en særlig stor påkjenning å se sykdommen hos sine barn og barnebarn, og vite at den er livstruende.

Datteren min har en sønn som er uten diagnosen. Sønnen min døde i fjor. Dette var etter den andre hjerteoperasjonen. De fikk ikke i gang blodomløpet. Han døde etter tre dager. Men det er jo sånn.

Da diagnosen ble satt: «Da alt falt på plass» eller «Den store omveltningen»

Det er mange ulike reaksjoner på å få fastslått diagnosen, de varierer fra lettelse til dyp fortvilelse. Noen beskriver komplekse og motstridende reaksjoner, lettelse over å ha fått en forklaring på mange sider ved tilværelsen, sorg over hva det innebærer og ofte sinne over å ha opplevd manglende informasjon. Noen har, som vi har vært inne på, opplevd at andre – helsevesenet – har kjent til diagnosen uten at de selv ble informert. «Så for meg var det en lettelse å få diagnosen, for brikkene falt på plass.»

En kvinne utdyper:

Det setter ting på plass. Da jeg fikk diagnosen tenkte jeg at sånn er det jo, men tidligere tenkte jeg at det er bare meg som er sånn. Men vi er forskjellige. Jeg har aldri vært et overskuddsmenneske, men jeg har greid meg godt på jobb da. Men jeg har aldri vært det voldsomme overskuddsmennesket.

Diagnosen innebærer for henne, som for de andre, at det som var oppfattet som personlige særtrekk – meg – blir uttrykk for en diagnose på en kategori mennesker med en arvelig tilstand.

Én beskriver det å få diagnosen slik:

Ting falt på plass, selv om det er jo et sjokk å få en slik diagnose. Vi har alltid følt oss som en helt frisk familie. Plutselig å gå fra å være frisk til å bli en syk familie med to syke barn og med en så alvorlig diagnose, det var tøft. Det har ført til at vi har gjort om ting og en del begrensninger som ikke var der på forhånd. Samtidig forstår jeg mer av smertene fra oppveksten nå.

En kvinne sier:

Ja, det tok nok litt tid å sørge igjennom det, at mitt utseende var knyttet til en diagnose.

Hun bruker uttrykket «sørge» over å måtte ta inn over seg at kroppen ikke var så «normal» som hun hadde levd med den, den fikk sitt utseende av en diagnose. Den ble med det mindre personlig, mindre «henne».

For mange ble altså det å få diagnosen en drastisk ny forståelse både av kroppen, seg selv, og gjerne også andre i den nærmeste familien. Han eller hun gikk fra å være helt vanlig og frisk, til å være syk, ved å få en diagnose.

Å ha fått en diagnose å presentere for andre

Fordi Marfan vanligvis er lite synlig, og som regel ikke ses eller oppfattes som en «tilstand» eller «diagnose» for andre enn dem som kjenner tegn og symptomer, er en diagnose oppklarende både for personen selv og for andre. Den samler de spredte tegnene til ett syndrom: løse ledd, synsforstyrrelser, «snublingen», og hjerte- og sirkulasjonsforstyrrelser. Som vist kan det å få diagnosen både gi aha-opplevelse og skrekkopplevelse om hva den innebærer. I ettertid, når personen «har vent seg til» diagnosen, kan den gi en rekke fordeler. En selv vet mest, men også personer i omgivelsene forstår mer og kan ta mer hensyn. I fokusgruppen utveksles disse kommentarene:

- *Jeg føler at de nærmeste har mye forståelse. Heldigvis har de en tendens til å glemme at jeg har Marfan.*
- *Jeg har fått mer forståelse etter at jeg fikk diagnosen.*
- *Hjelper det å få diagnose?*
- *(Alle:) Ja, det gjør det.*

Diagnosen gir en forklaring til slekt og venner på at en person som ser så frisk ut, ikke orker mer.

Mange forteller om det samme. Samtidig glipper denne forståelsen stadig hos omgivelsene når tilstanden ikke er synlig – omgivelsene glemmer den.

Følgetilstander og tilleggslidelser som har aksepterte og lett forståelige diagnoser, kan føre til større akseptering av helsevansker. Noen personer nevner dette. Én sier: «Det er lettere når du har *både* diagnosen og en hjerteoperasjon.»

Yrkesvalg og tilpasninger på jobben

Manglende diagnose i barndom og ungdomstid førte til at yrkesvalget ble tatt uavhengig av «fysisk egnethet» med en tilstand som Marfans syndrom. Ganske mange av intervjupersonene har valgt fysisk krevende og slitsomme yrker. For en del av dem ble arbeidet for krevende da de kom i førtiårsalderen.

Noen jobber fremdeles i full stilling, men har fått lettere arbeid:

Jeg har jo hatt disse plagene med skuldre og ledd, men jeg har klart det. Jeg har ikke skiftet før de siste åtte årene for å avlaste. Nå jobber jeg ikke på lager lenger, men på kontoret.

Enkelte har muligheter til å få andre til å ta de tyngste løftene:

Jeg jobber som før, og går jevnlig til kontroll og stoler på at det går bra. Men det med trøtthet er det som har innhentet meg. Ellers så kan jeg si at jeg ble veldig sint da jeg fikk diagnosen som

jeg hadde ment jeg ikke hadde. Men jeg har avfunnet meg med det, men nå er jo loven slik at ingen arbeidere skal ha for tunge løft, da, og jeg prøver å få andre til å ta de tyngste løftene.

Noen har omskolert seg til lettere arbeid:

Jeg tenkte ikke på dette med helse og kropp da jeg valgte yrke, men jeg kjente jo at det var tunge løft. Jeg jobbet i skolen, og jeg tok videreutdanning på eget initiativ før jeg fikk diagnosen. Så for meg var det en lettelse å få diagnosen, for brikkene falt på plass. Så hadde jeg hatt diagnosen før, så hadde jeg nok valgt et annet yrke, ja.

Noen har hatt jobber som passet dem godt i en periode, men har likevel måttet gå ut av arbeidslivet fordi smertene og plagene økte, og den store trettheten inntrådte.

Overgangen ut av arbeidslivet har kostet lange overveielser, mye utprøving og en gradvis erkjennelse. Det blir utfordringer når jobben er sentral i livet og personen stilles overfor spørsmålet om å tenke i andre baner – forsone seg med at en ikke makter arbeidet lenger og må ta en beslutning om å redusere arbeidet eller ta full uførepensjon.

Mange har som vist hatt perioder med forsøk på tilpasninger i jobben. Intervjupersonene forteller at det ganske ofte er legen som har påtatt seg en avgjørende rolle i erkjennelses- og beslutningsprosessen. Legen har påpekt at vedkommende ikke lenger har krefter til å stå i jobben eller ikke bør slite seg helt ned. En person sier:

Jeg har jo alltid følt meg veldig normal, bortsett fra at jeg har veldig løse ledd, men de siste årene har jeg måttet slutte å jobbe for fingre og håndledd fikk for stor belastning. Men før det hadde jeg fått tilpasset jobben. Da jeg fikk diagnosen for noen få år siden, sa fastlegen at jeg måtte tenke på helsa, at jeg hadde ikke helse til å jobbe i full stilling.

Den store trettheten øker på:

«Som en propp blir dradd ut av karet med energi»

Mange med Marfans syndrom forteller om den store trettheten. Det er en uvanlig, altomfattende tretthet – så stor at de ikke lenger er i stand til å fungere, men bokstavelig talt må stoppe opp og hvile. Det kan for eksempel være at de må stoppe i bilen:

– Men i alle fall så har jeg Marfan, og det er alltid ... Jeg er midt i femtiårene, og jeg merker de siste årene at jeg er forferdelig trøtt. Jeg klarer ikke å kjøre hjem fra jobben. Jeg må stoppe og sove før jeg kjører videre. Og når jeg kommer hjem, er jeg helt hvit i ansiktet og da må jeg hvile før jeg får mat.

– Du sier trøtt, ikke bare sliten, men sånn trøtt at du må sove?

– Forferdelig trøtt. Jeg må sove. Jeg må i hvert fall hvile.

Noen husker at de også var spesielt trette i oppveksten, så trette at omgivelsene reagerte. Trettheten kunne bli tolket som latskap.

Jeg har hatt det helt fra jeg var lita. For jeg husker det spesielt fordi moren min reagerte på det. Jeg skulle ikke få sitte og støtte hodet når jeg satt sammen med andre mennesker. Jeg trengte rett og slett å støtte meg for å klare å holde meg oppreist. Og jeg ville gjerne gå å legge meg flere ganger om dagen, men det gikk ikke, for da var jeg lat, ikke sant, så det gikk ikke an.

Den store trettheten skaper problemer i hverdagslivet, den gir uoppmerksomhet og manglende energi til å delta. Særlig krevende kunne det være da barna var små og trengte uopphørlig oppfølging:

Og jeg husker at jeg har hatt det bestandig. Og det var et problem da barna var små, og jeg kunne ikke bare legge meg og overlate dem til seg selv. Jeg bruker å si at jeg var hjemme-arbeidende husmor jeg, og jeg kunne ikke bare slippe dem av syne når jeg var alene med dem. Det har vært et problem hele tiden så langt jeg kan huske, å være sliten i kroppen. Men så kunne jeg også fort ta meg inn igjen hvis jeg fikk anledning til å hvile, men det tar lenger og lenger tid etter hvert.

Denne altomfattende, gjennomgripende trettheten kalles fatigue. «Fatigue» er et fransk/engelsk begrep som i økende grad også brukes her til lands, fordi det ikke finnes noe godt norsk ord som er dekkende. I de siste årene er begrepet blitt mer og mer vanlig innenfor medisin og helsefaglige sammenhenger som synonymt med *uvanlig mangel på energi*. Fatigue kan oversettes med ord som utmattelse, tretthet eller «å ikke ha ork». Rand-Hendriksen (2010) og medarbeidere fant at tretthet er et vanlig symptom hos marfanere.

Fatigue er ofte en abnorm følelse av ekstrem tretthet. Den er ikke relatert til søvnmangel eller aktivitet, og den oppleves også annerledes. Fatiguen kan opptre i bølger, og den kan tidvis oppleves som overveldende.

Noen har merket den store trettheten særlig de siste årene. For å gi et bilde av opplevelsen, sier én:

Det er noe de siste årene. Du føler at det er noe helt plutselig og uten noen grunn. Det er som den proppen som holder det karet med energien, den blir dradd ut og så orker du ingenting. Det eneste du har lyst til er å gå og legge deg. Og jeg slår av telefonen, og jeg orker ikke å snakke med en sjel. Jeg vil bare være alene. Jeg kan kanskje jobbe hardt hele dagen, og da kan du på en måte forstå det, men jeg kan også bare gå og daffe en hel dag og det er akkurat likedan.

De forteller at når de er trettet, er det slik at de ikke orker å delta, ikke samtale, ikke gjøre noe som helst. «Jeg vil av og til helst sove hele dagen.» Opplevelsen av tretthet kommer gjerne plutselig, den er uforutsigbar og «uten noen grunn». Trettheten lar seg ikke verken forklare eller forstå ut fra anstrengelser.

Ja, og jeg kan ha sovet kjempegodt i natt og allikevel orker jeg ingenting, og det er ikke til å forstå. De som er nær meg sier: 'Men i går vaska du hele huset og gjorde alt, hva er det med deg

i dag da, i dag skulle du jo bare henge opp tøy, og du orker ikke det en gang.' Jeg kjenner også at jeg har hatt det med meg hele tiden.

Noen har oppfattet trettheten sin som «lathet», og blir fortalt av andre med Marfan at det ikke behøver å være slik:

Men jeg husker jeg sa til den første marfaner jeg møtte ..., vi skulle på årsmøte og vi snakket sammen, og jeg sa at jeg er ganske lat. Og da så han på meg og sa: 'Er du sikker på det? Er du sikker på at det ikke er mangel på krefter?'

Det er, som det framgår, varierende om intervjupersonene husker en spesielt stor tretthet like fra barndommen. En del gjør det. Mange har opplevd slike store tretthetsperioder i hele voksenalderen – og mener det er blitt verre i de senere årene.

Også medisinerer kan bidra til «den store trettheten». En mann i fokusgruppen nevner:

Mange av oss går jo på betablokkere, og det kan være en grunn til den slitenheten vi føler. Jeg var på kurs på rehabiliteringsenteret, og de fleste der var voksne menn med hjerteinfarkt. Og da snakket vi om at alle vi som brukte betablokkere skulle trene oss opp. Og vi sa at vi gikk og slepte på disse lecablokkene. Det var som å kjøre med håndbremsen på.

Mange i fokusgruppen ler og nikker.

Som vi ser, er den store trettheten ofte uforklarlig og uforutsett – bortsett fra den som eventuelt skyldes medisinerer. Den har gradvise overganger til vanlig tretthet, men beskrives ofte som voldsom og totalt utmattende; vanlige aktiviteter stopper opp. Noen har hatt slike opplevelser like siden barndommen, noen opplever det sterkere i voksen alder. Fatigue gjør vanlig hverdagsliv vanskeligere og forstyrrer planlegging.

«Jeg tror alderen gjør det verre»

En vanlig historie er at ulike sider av Marfan-tilstanden har forverret seg i de siste årene. Det gjelder særlig hjerte- og karlidelser. Men det intervjupersonene nevner som de mest påtrengende og merkbare endringer er muskel- og leddplager, smerter og forverring i «den store trettheten». De diagnosespesifikke symptomene inngår i et samspill med aldringsprosesser i en kompleks utvikling over tid. «Jeg har jo hatt det før, men det er blitt verre», sier en mann om trettheten. «Det er større svingninger», forklarer han. En annen forteller:

Men jeg har fungert med leddsmarter og dårlig rygg alltid. Det som jeg har merket nå når jeg nærmer meg femti, er det at for det første at plagene øker på hele tiden. Og da jeg nærmet meg femti, kom det kastet på meg, dette med trøtthet. Det var nesten fra én dag til den neste. Jeg er totalt utslitt. Nå har jeg gått sykmeldt fra november, men det er sånn at når jeg kom fra jobb, så

satte jeg meg i stolen for jeg var så trøtt. Det er de største plagene. Og nå har jeg fått diagnosen artrose i tillegg. Det er utslitt hofte og det er utslitte kne og utslitte stortær og utslitte håndledd og ..., det er påvist.

Mannen i sitatet ovenfor forteller om samspill mellom sykdom og aldringsrelaterte forhold: «Jeg er totalt utslitt, også kroppslig.»

Dette kompliserte samspillet mellom sinn og kropp, mellom ulike kroppslige tilstander og mellom sykdom(mer) og aldringsprosesser, har store individuelle variasjoner når det gjelder *når* ulike forhold inntreffer. Men det er likevel ett felles generelt mønster som samles i tre ord: de opplever mer *smarter*; *slitasje*, *slitenhet*.

Både muskel-skjelettsystemet og hjerte-karsystemet er gjerne berørt. Ganske mange forteller om en rekke ofte omfattende og krevende operasjoner. Den fysiske formkurven kan nå en topp tidlig i livet, tidligere enn vanlig, og operasjoner kan gi støtet til en nedadgående formkurve som skjer raskere enn ventet, slik de forteller det:

Jeg var jo frisk i mange år etterpå. Men jeg er operert i hjertet for en del år siden. Det var en klaff som måtte skiftes ut. Etter det har ikke helsen blitt bedre. Jeg var på topp mellom tjue og trettifem, vil jeg si. Nå er jeg altså over femti, men jeg synes det er tyngre nå. Ting går langsommere. Du har mer vondt. Du må passe på å fordele kreftene. Skal jeg gjøre mye den ene dagen, må jeg passe på å hvile den neste. Og jeg jobber 50 prosent. Det er viktig å kjenne seg selv, så en kan fordele kreftene.

En annen sammenfatter situasjonen etter en operasjon for vel et år siden: «Og etter det så har jeg mer problemer med helsen. Alt går sent og jeg må planlegge alt. Spesielt det siste året.» Personene opplever å måtte beregne bedre veksling mellom aktivitet og hvile.

Tallrike operasjoner – med helsemessig bedring og belastninger

Operasjoner kan gi radikal bedring og gjøre hverdagslivet lettere:

Etter hjerteoperasjonen sa kardiologen til meg at 'du er jo operert frisk du', og den setningen betyr så mye for meg. Selv om jeg fikk diagnosen Marfan etterpå. Og jeg følte meg så mye bedre etter operasjonen. Den trappa opp til badet, jeg hadde fått krefter til å gå opp trappa igjen, trinnene var blitt mye lavere. 'Har du gjort noe med den trappa?' sa jeg til mannen min.

Operasjonene kan innebære store og tidvis risikable inngrep – som eksempelvis hjerte- og aortaoperasjoner. Ikke sjelden er det flere organer som må opereres.

Det berettes om vellykkede operasjoner, men også om mislykkede, og om gjentatte operasjoner fordi Marfan-tilstanden stadig utvikler seg. Når operasjoner skal foretas, må det gjøres skjønnsmessige

avgjørelser og avveininger mellom risiko og bedring. Leger er ofte usikre og uenige, forteller intervju-personene. En beretter:

Det var ikke så store svingninger før. Men det er slik at etter operasjonen, så var jeg svekket etterpå. For de sa etter operasjonen at jeg burde vært operert før. Hver gang jeg snudde meg i sengen, hadde jeg puls i 180. Det var før medisinen da. Jeg kunne nesten ikke gå i trapper. Og den tredje gangen jeg kom inn, sa de at dette går ikke lenger. Da fikk jeg ny klaff. Men da hadde jeg gått for lang tid. Og da var jeg nokså svekket, og da de attpåtil sa at de burde operert før, da ble jeg forbannet. Det var ikke sikkert at jeg hadde kommet så langt ned, hvis de hadde operert før. Så det har påvirket den fysiske styrken som jeg hadde da jeg var yngre.

Vi ser hvordan operasjoner gir lettere liv, bedre funksjonsevne og høyner livskvaliteten, men at de også kan medføre nye svekkelser og tap av fysisk styrke.

Kroppsopplevelsen kan endres etter en operasjon; nye fornemmelser og signaler krever oppmerksomhet. En mann forteller at han etter operasjonen har fått søvnproblemer:

Jeg sover veldig lett, og etter at jeg ble operert, så er det altså sånn at jeg hører pulsen veldig godt i puta, hvis du skjønner hva jeg mener. Så hører du den dunkinga (av ny klaff) og det er nok til at jeg ikke sovner, blant annet.

Personene tenker annerledes om kroppen og registrerer kroppen med økt oppmerksomhet og sensitivitet. Den nye klaffen blir en påminnelse om hjertets skjørhet og egen dødelighet.

Å leve lenge med en risikabel sykdom

Noen forteller om radikale erkjennelser i avgjørende øyeblikk, da de brått oppdager hvor risikabel sykdommen er, at de har vært i en livskritisk situasjon. En kvinne som opplevde aortaruptur og nærmest mirakuløst kom på sykehuset og ble operert tidsnok til at hun ble reddet, forteller:

Faktisk, det var veldig sånn skjellsettende øyeblikk, da. Akkurat da, eh, fordi jeg tror, liksom, jeg har aldri tenkt over hvor alvorlig det kunne være virkelig. Du forstår jo det ikke, før det skjer med deg selv. Men da legen tok opp telefonen og sa 'jeg må ringe dine pårørende', da skjønte jeg det! Da var det sånn, bare plutselig helt klart at 'oi ...' liksom. Jeg tror akkurat den – liksom setningen der var ..., hadde jeg bare gått rett til operasjon og ikke tatt den telefonen, er det ikke sikkert at jeg hadde skjønt hvor alvorlig Men akkurat den telefonen der var bare sånn ... jøss! Han må ringe til dine, da er det alvorlig da!

Denne erkjennelsen av en alvorlig sykdom kommer spesielt klart for dem som er operert, men også etter hvert for noen av de andre som har hjerte- eller aortaproblemer, og opplever at de er i risikozonen.

De legger om livsstilen, trener mer – men med måte, og blir langt mer bevisst på kroppens signaler. Noen pålegges langt mer nøyaktig overvåking av kroppens signaler. De måler blodtrykk ved trening og stress, flere har pulsmåler. De som går på det blodfortynnende middelet Marevan, som gir økt risiko for blødninger, måler stadig INR-verdiene.⁴

Det er ikke bare kroppen som kommer i et nytt lys, risikofylte hendelser og operasjoner kan endre synet på livet. En som er hjerteoperert understreker nettopp det.

Du får kanskje et litt annet syn på livet. Jeg føler kanskje at jeg i hvert fall endra meg noe. At du kanskje setter litt mer pris på ting. Du ble på en måte redda på streken. Altså, det er ikke snakk om hvis det ville skjedd med meg. Åren ville ha røket den, bare spørsmål om når og hvor du var hen da. Så jeg må vel egentlig være veldig takknemlig, jeg, for at det har gått så bra som det har gjort. Så hva det har gjort med meg? ... Jeg vet ikke. Jeg håper at jeg kanskje har fått opp øynene litt mer, og kanskje blitt litt flinkere til å gjøre det du har lyst til nå, ikke utsette ting.

Opplevelsen kan for noen karakteriseres som en fortettet og intens livsopplevelse, en glede over livet som de også uttrykker overfor andre.

Det risikable livet fører for noen til et helt endret syn på og opplevelse av livets forgjengelighet og usikkerhet, og livets verdi.

Å fortelle andre om Marfan

Jeg går ikke rundt og presenterer meg med at jeg har den diagnosen da. Men det er vel kanskje fordi jeg ikke er så opptatt av sykdommen, at den liksom ikke er så i fokus i hverdagen, da.

Hvor og når finner intervjupersonene grunn til å fortelle om sin diagnose til andre, til familiemedlemmer og venner, kolleger på jobben? Den alvorlige diagnosen og tilstanden er uten åpenbare tegn. Som nevnt er høyden blitt langt mer vanlig ved at flere yngre mennesker er høye – høyere enn sine foreldre. Marfanere har en ikke synlig tilstand og eventuell funksjonsnedsettelse: risikoen ved hjerte- og kar-situasjonen er skjult, trettheten sier de vanligvis lite om, og smertene kan forbli private om de selv vil.

Et gjennomgående bilde er at de forteller lite om tilstanden, og det bare i velvalgte sammenhenger hvor de selv styrer informasjonen. De vil fortsette å fungere utad som tilsynelatende friske og vel-fungerende personer så langt som mulig. En kvinne får følgende spørsmål, og svarer slik som referert på neste side:

⁴) INR viser koagulasjonsfaktorene i blodet. Marevan gis til hjerteopererte for å forhindre blodpropp. For å unngå blødning må INR-verdien holdes på et bestemt nivå.

- Hva slags kommunikasjon har du med andre om Marfan, og hvordan har det preget forholdet?
- *Nei, jeg synes ikke det har preget noe av forholdene, det synes jeg ikke egentlig. Vi snakker ikke mye om det. Jeg har ikke behov for å sitte og snakke om det med alle mulige slags familiemedlemmer. Det har jeg ikke. Jeg synes at vi klarer oss greit, og dette er vår greie, andre har andre ting. Det er mange som har et eller annet.*

Mangelfull kunnskap om diagnosen kan også ha bidratt til at bildet av sykdommen er blitt misvisende eller utelatt. En kvinne med en familiehistorie om Marfans syndrom, forteller:

Jeg tror absolutt at det var åpenhet om det, jeg tror absolutt at fakta var at det var ignoranse som gjorde at vi ikke snakket så mye om det. Ikke fordi det var et tabuområde, men fordi vi ikke visste så mye liksom, og det var ingen som direkte bekymret seg heller, det var det ikke. Jeg vet ikke egentlig hvorfor. Jeg tror kanskje at i min familie var det mange som bare innbilte seg at det med hjertet skjedde ikke med damene, det skjedde bare med menn.

Slik hun oppfattet det, var det hele «et eller annet vi hadde i familien, jeg tror det bare var noe sånt. Vi hadde noe i familien som gjør at vi ikke burde trene eller trene for hardt, ta for hardt i.»

Noen familier *ønsker* ikke å vite. Én forteller at da hun fikk diagnosen, ble andre familiemedlemmer tilbudt undersøkelser for å få avklart om de også kunne ha Marfans syndrom, men de avslo. De har tydeligvis valgt å fortsette å oppleve seg som vanlige – eventuelt til noe annet viser seg – framfor å risikere å få vite om en mulig farlig sykdom.

Noen forteller lite om sykdommen, kroppsopplevelser og bekymringer selv til sine aller nærmeste – ektefeller og barn. Det kan være for ikke å belaste dem, eller framstå som syk og funksjonshemmet framfor «vanlig» og velfungerende.

En kvinne har møtt en god venninne som også har Marfan. Dét er grunnlag for likhet, felles erfaringer og forståelse. Men de snakker mindre om Marfan som sykdom, mer som hverdagslivserfaringer.

Å ikke informere andre – mange – kan også være en beskyttelse mot stadig å bli påminnet om sykdommen – selv om det er aldri så velment. En kvinne, som fikk veldig mye sympati og oppmerksomhet fra venner og kolleger etter en aortaoperasjon, forteller:

– Ja, mange er så redde for å bli avvist. Men samtidig så værers en lett om en skal gå ut over det: 'Åssen går det med deg?' Bare å si det at 'jeg vet at du har det tøft og håper det går bra', det er noe med å vite at andre vet at du vet. Det er noe med å tørre. Og jeg kan si for min egen del at alle dager er ikke like gode, med mye smerter og sånn, og da reiser jeg og handler et annet sted der jeg ikke møter kjentfolk, altså. (...). Noen dager er det slik at i dag har jeg ikke lyst til å bli spurt hvordan jeg har det.

- Og du har kanskje et stort nettverk, slik at mange vil spørre deg?
- *Ja, det er både fordeler og ulemper med det.*

Hun peker på grenser for og grensesetting overfor andres omsorg og sympati. Hva hun kan ta imot kan variere med situasjon og dagsform – noen dager har man ikke lyst eller overskudd til å innvie andre i sine kroppslige plager.

En Marfan-diagnose kan vanligvis holdes skjult for de fleste, men en dramatisk hjerteoperasjon – med fravær både fra hjem og jobb, vil bli kjent i videre kretser. Ofte forventes det forklaringer eller fortellinger.

Overordnet er personer med Marfan vanligvis restriktive med å informere andre – slik de forteller om det. Enkelte kan ha store smerter, mye plager og ha vært gjennom flere operasjoner, men fortier plager og vansker fordi de ikke orker at sykdommen skal bli et hovedtema i sosiale sammenhenger.

Variasjoner og forskjeller mellom marfanere

Siden Marfan-diagnosen viser til et syndrom, der man etter kriteriene ikke behøver å ha symptomer fra *alle* organsystemer for å få diagnosen (se omtalen sist i dette heftet), er det også stor variasjon blant dem som har fått diagnosen i hva de er berørt av og i hvor stor grad de er berørt. Marfanere, særlig de som har vært på samlinger i foreningen eller på kompetansesenteret, har observert dette og reflektert over det. Variasjonen bidrar til at mulighetene for fellesskap kan være svake eller mangle: Den som er nesten blind, men uten nevneverdige problemer med hjertet eller plager med aorta, behøver ikke ha så mye til felles med den som har gjennomgått to hjerteoperasjoner og er i risikozonen for å måtte foreta flere.⁵

Én forteller om sine erfaringer fra møter i foreningen:

Ja, det som er vanskelig i forhold til Marfan, er at man har det på så forskjellige måter. Det er noen som har den på lik måte som meg, men ikke flertallet. Veldig mange har ingenting med hjertet, men de har bare øynene, synet, eller bare smerter i ledd og muskler. Så det blir en helt annen problematikk. Så det er veldig få jeg egentlig kan diskutere med som er andre utenom familien. Veldig få ..., hmm ..., ja, hmm.

Én formulerer forskjellene i gruppen slik:

Det er jo folk som bare har det med hjertet, men som ikke har noe særlig med synet, og de kan jo kjøre bil og litt av hvert – de som har stort sett noe med hjertet. Og så er det de som har fått det meste, og de som har bare litte granne. Det er jo mange av dem som er så fine i kroppen, liksom, av de som har Marfan. Det er enkelte som ikke har så veldig sånn Marfan-kropper, så det liksom

⁵) Rand-Hendriksen (2010) fant at det i et utvalg på 87 personer, var 53 prosent som hadde hjerte-/karsymptomer som primærsymptomer. Prosentandelen er noe lavere enn i andre studier (ibid.), noe som kan skyldes at utvalgene av personer/pasienter varierer.

ikke synes så veldig. (...). Det er enkelte som har Marfan som liksom ikke har de der vanskelige proporsjonene. Vi er veldig forskjellige. Det har du sikkert sett.

Noen peker på at aldringen gjør at alle de ulike marfanerne etter hvert møter mange av de samme problemene; smerter, slitasje, tretthet. Én understreker at alle må få samme oppmerksomhet:

Ja, det er mange som ... Men jeg ser jo på andre som begynner å bli eldre, så det er veldig de samme tingene, ikke sant, som skjer med oss.

Den store ulikheten blant mennesker med Marfans syndrom kan gjøre at de kan ha vanskelig for å identifisere seg med hverandre og oppfatte seg som «like» innenfor samme diagnosekategori. Men aldringen kan gjøre dem likere, med mer som forener.

Går det bedre nå? Tilpasning og mestring av den «nye» kroppen

Det er mange former for tilpasning etter å ha fått diagnosen. Eventuelle operasjoner kan som nevnt gjøre at personer med Marfans syndrom faktisk fungerer bedre enn før. Femtiårene kan i beste fall bli en opptur – for noen. Helsetilstand og funksjonsevne er blitt bedre etter operasjonen, en orker mer, og en har tilpasset aktivitetsnivå og fått redusert opplevelse av stress til et nivå som gjør hverdagslivet lettere. Også forventningene til hva en kan makte å gjøre, kan være justert – for noen redusert til hva man makter uten å bli tømt for krefter. En kvinne som fikk diagnosen og ble hjerteoperert for vel ti år siden, sier:

Men akkurat det med hjerteoperasjon – jeg synes jeg bare har fungert bedre og bedre med årene og vent meg mer og mer til. For til å begynne med, så var det ganske plagsomt med klikkingen (av den nye hjerteklaffen) og at det kjentes annerledes ut, og det var ikke sånn som det pleide. Men det synes jeg har gått seg veldig fint til med årene faktisk.

Hun jobber og trener nå mer enn før. Hun utdyper den nye forståelsen av hvordan den opererte kroppen fungerer. Det tar tid og tilvenning å tolke nye kroppssignaler, og unngå å føle unødig engstelse og stress:

Akkurat det med å leve med den hjerteklaffen, det synes jeg bare blir bedre og bedre. Det synes jeg. For det man blir kjent med, hvordan det fungerer, om du kjenner et lite stikk der, så får du ikke panikk. Det er jo noe normalt som alle andre også har. Det er jo ting etter en operasjon som jo blir annerledes med kroppen, sånn som at jeg kan få sånne kramper som jeg ikke hadde før. Men nå vet jeg hva det er, og så vet jeg at det går over. Så jeg gjør ikke noe veldig stort nummer ut av det.

Hun sammenfatter sin mestring med at hun gjør ikke noe veldig stort nummer av sine nye kroppsreaksjoner. Det gjelder mange som har fått en mer selvfølgelig opplevelse av den «nye» kroppen. De blir mer fortrolig med den, oppmerksomheten rundt den reduseres. Den trer oftere i bakgrunnen. Etter hvert kan den opererte personen rette oppmerksomheten «utover» – mot andre forhold.

Er det sunt? Langt liv eller godt liv med livskvalitet?

Medisineringens omkostninger

Terje Binder (2000) har i en undersøkelse nevnt spørsmålet – hentet fra en av hans informanter: «Hva skal en spare seg for?» Dette var en refleksjon over det å ta det rolig, la være å utsette seg for risiko, samtidig som man også gikk glipp av verdifulle opplevelser.

Noen av intervjupersonene som er satt på et strengt medisineringsregime, stiller seg spørsmål om fordeler og ulemper ved medisinering, og dosene de tar. Det gjelder særlig bruken av betablokkere⁶. Samtidig som medikamentene senker blodtrykket, gir de også mindre energi og vitalitet, og større tretthet. Flere stiller spørsmålet «Hvor stor tretthet skal en akseptere for å redusere risiko?» En kvinne tenkte etter en hjerteoperasjon:

Det jeg lurte på var vel kanskje om jeg skulle dø tidlig eller om jeg ikke skulle få barn og sånt noe da, men så ... Jeg tror det var de to tingene jeg lurte mest på. Men så tenkte jeg liksom ..., tenkte at det ikke får lov til å begrense livet mitt heller, da. Jeg har alltid vært ganske aktiv. (...). Jeg har liksom levd helt normalt, så jeg føler at det ikke skulle få begrense det, selv om du har fått diagnosen da. Jeg husker de sa at det jeg ikke kunne gjøre, det var å dykke og drive boksesport.

Hun nekter å la seg begrense i det som er et «et vanlig liv» for henne, og vil fortsette mest mulig som før:

Det er mange som mener at man ikke skal trene så mye, man skal ikke gjøre ditt, og du skal måle pulsen og alt mulig. Jeg gjør ikke det i det hele tatt. Jeg trener som vanlig, og jeg gjør alt mulig. (...). Jeg vet ikke, det er kanskje feil, men altså ... Jeg har tenkt at da skal jeg heller leve vanlig, imot at det blir så i fokus at du ikke skal kunne bevege deg. Det synes jeg er vanskelig da.

Hun stiller spørsmålet om grad av medisinering klart: «Er det så bra med så store doser?»

⁶ Betablokkere er en gruppe legemidler som reduserer hjertets arbeidsbelastning ved å senke hjertefrekvensen og blodmengden som pumpes ut ved hvert slag. Betablokkere senker også stoffskiftet i hjertemuskelen. Alle disse effektene fører til redusert blodtrykk og mindre behov for oksygen til hjertemuskelen. (Kilde: <http://legehandboka.no>.)

Nei, jeg synes ikke diagnosen betyr så mye for livet mitt, for da tenker jeg heller at hvis jeg dør i morgen, så lever jeg nå da, litt sånn fandenivoldsk. Men du kunne kanskje ha satt deg mer tilbake, og ikke vært med på så mye fordi man ikke orker eller man er sliten eller sånt noe. Men jeg gjør egentlig det jeg har lyst til å gjøre, så jeg vil ikke si at Marfan hindrer meg i å leve. Det synes jeg ikke. Men da er jeg også tilbake til den forskningen med disse betablokkerne da, for jeg vet at de setter barn på mange av de dosene, og det er klart at det reduserer deres utfoldelse ganske mye, og også voksne. Så derfor så er jo spørsmålet: Er det så bra?

Hun bekymrer seg for de dosene som gis til barn:

Ja, hvis du er et barn på femten eller atten år som får de hestedosene som gjør at du ikke orker å gå fem kilometer, og så er du helt vanlig, og så ..., er det sunt? Men jeg vet ikke.

Hun stiller helt vesentlige spørsmål om livskvalitet, livsutfoldelse og risikoreduksjon. Dette er store dilemmaer og vanskelige avveininger både for legen og personen selv. «Men så spør jeg; er det bedre å kunne gå tre kilometer, eller skal du ta så stor dose at du bare klarer å gå hundre meter?» Kvinnen innser at det kan være vanskelige avveininger.

På dette spørsmålet har ikke legene fasit. Enkelte vil ønske at legene tar avgjørelsen for dem. Også legene kan være uenige innbyrdes, i tillegg til at hver dosering gjelder et enkeltindivid – ikke et statistisk gjennomsnitt. Forskningsresultater – på ulike utvalg – peker på statistisk risiko og risikoreduksjon. Men stilt opp mot akseptabelt nivå av risikoreduksjon i forhold til redusert livsutfoldelse, er det til syvende og sist personen selv som må avveie så langt de måtte ønske å gjøre det.

Erfaringer med helsevesenet, kompetansesenteret og hjelpeapparatet

Kunnskap og behandling endres

Behandlingsregimet kan endres når det kommer ny forskningsbasert kunnskap om Marfans syndrom. Dét kan virke forvirrende på personene det angår. Ny kunnskap berører viktige avgjørelser om livsutfoldelse.

Ja, så derfor så mener jeg at hvis de ikke kan bevise noen ting, hva er vitsen med å sitte og liksom leve på andregir da, hele livet liksom. Altså, er det noen vits i å bli åtti år og sitte mer tilbaketrukkent eller er det da livskvaliteten ..., er den viktigere da? Men det blir kanskje individuelt hva man vil, men det er et tankekors det da, synes jeg. Men det kommer de sikkert til å diskutere i hundre år framover før de finner ut av det. Men nå er det i hvert fall ... Før så skulle du ikke trene heller, men nå har de kommet fram til at det er det beste man kan gjøre, hjerteopererte og hjertepasienter og alt sammen, ikke sant? Men for noen år siden så skulle du jo ikke gjøre noe sånt noe. Så det er rart at den forskningen skifter sånn da, på en måte.

Interesserte og lite interesserte leger

Legene og helsevesenet har rimeligvis meget stor betydning for hvordan livsløpet og aldringsprosessen utvikler seg for personer som har en sjelden diagnose. Det helsemessige grunnlaget i annen livshalvdel bygger på behandling og tilrettelegging tidligere i livet, like fra barndommen. Studier har dokumentert mangelfulle kunnskaper og tilfeldig oppfølging fra leger og sykehus (Grue 2008, Grut mfl. 2008). Kunnskap om hver enkelt er en forutsetning for å gi riktig behandling.

Noen intervjupersoner forteller om hvordan de har lært opp fastlegen. En person sier:

Jeg har jo fastlegen min nå da, men han visste ingenting, så jeg har i grunnen fortalt han alt om det. (...). Men det er jeg som må følge opp: 'Nå må du ta' den og den blodprøven, og må sjekke sånn og sånn. 'Javel, OK', sier han.

Som vist tidligere har intervjupersonene varierte og svært blandede erfaringer med leger og andre møter med helsevesenet. Noen leger vegrer seg mot å innhente kunnskap, noen er uengasjerte, mens andre skaffer seg kunnskap og følger godt opp. Det er fortellinger om leger som ikke vil sette seg inn i diagnosen og som reserverer seg mot involvering. De overlater ansvaret til pasienten selv. En kvinne forteller:

Men informasjon må vi hente selv, og det er slik fremdeles. Og jeg bruker mange krefter på å finne fagfolk som kan noe. Jeg har brukt mye tid på å lete fram til en kardiolog som hadde hatt Marfan-pasienter før. Men jeg fant en og var fornøyd en lang stund, men så sluttet han. Og min fastlege har sagt at 'jeg kan ikke sette meg inn i det syndromet, så jeg må stole på at du må hjelpe til å vite alt du skal spørre om'.

Hun fortsetter:

Jeg må følge opp, og nå i mai må jeg kontakte fastlegen og si til han at 'nå må du huske på å sende henvisning til sykehuset, henvisning til MR'. Sånne ting må jeg følge opp selv hele tiden. Det skulle jeg gjerne hatt automatikk på. Og sykehuset har heller ingen rutiner på det. Sykehuset her er håpløst.

Flere har byttet fastlege og funnet fram til nye fastleger som gir god oppfølging. Dette kan bokstavelig talt bety forskjellen mellom liv og død for personene. En tredje person forteller:

Ellers har fastlegen min andre Marfan-pasienter, for jeg byttet jo selvfølgelig lege etter at sønnen min byttet lege. Så vi fant fram til en med erfaring med Marfan-pasienter fra før. Så han har fulgt oss opp godt. Og så må jeg fortelle før datteren min ble syk, så var hun hos en lege for influensa. Hun kom til en turnuskandidat, en ung jente, og det ble snakk om Marfan, og turnuskandidaten ble så interessant! Og datteren min er den som sprer informasjon. Hun har brosjyrer i veska og ga dem til legen. Og legen gikk hjem og leste alt hun kom over. Og da datteren min ble

dårlig, var det hun som hadde vakt på legevakten. Og hun sa at 'nå har jeg lest så mye og du skal på sykehuset med én gang, for her tar vi ingen sjanser'.

Intervjupersonene forteller at kunnskapsnivået, observasjonsevnen og engasjementet hos leger varierer stort.

Kunnskapen: Foreningens, kompetansesenterets og Internettets betydning for informasjon om diagnosen

Fordi kunnskap om Marfans syndrom lenge har vært så liten i helsevesenet, informasjon og oppfølging ofte tilfeldig og ufullstendig, og tilstanden gjerne oppdaget «stykkevis og delt», har mye informasjonsinnhenting vært overlatt til personene selv. Da har «foreningen» og kompetansesenteret vært til stor hjelp for mange. En intervjuperson sier:

Den informasjonen jeg har fått er gjennom foreningen og kompetansesenteret. Og det kan du si ved at vi møtes og snakkes og utveksler erfaringer.

Kompetansesenteret TRS⁷ har spilt en vesentlig rolle for flere, både når det gjelder informasjon, spesiell oppfølging av enkeltpersoner, grupper eller familier, og ved å etablere kontakt mellom avdelinger og andre etater. Ansatte ved TRS «reiser ut» til sykehus, foreninger og andre instanser og gir støtte og informasjon.

Intervjupersonene setter stor pris på en slik individuell oppfølging. Én har denne fortellingen om et slikt besøk:

Men vi hadde besøk av en fra kompetansesenteret på sykehuset. Det var kun til vår slekt da, vi var mange der. Og de ga masse god informasjon. Vi fikk veldig god informasjon på det møtet. Vi fikk eksklusiv god informasjon, synes jeg. Og da kom dette fram med verking i fingre og ledd og at jeg snublet mye. Jeg har jo snublet mye, men har ikke tenkt at det var noe spesielt med det. Jeg trodde alle snublet. Og de fikk til en dialog mellom genetisk avdeling og hjerteavdelingen.

Hun får fram hvordan kompetansesenterets informasjon om syndromet ga en radikalt annen forklaring på hennes oppveksterfaringer.

⁷⁾ TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser ved Sunnaas sykehus HF. En inngående omtale av kompetansesentrene og en bred framstilling av kompetansesentrenes rolle slik de er erfart av intervjupersonene med de fem diagnosene, er redegjort for i en rapport av Lisbet Grut (2011).

En annen forteller om foreningens betydning, også når det gjaldt å få diagnosen av legen:

Jeg var jo over førti år og fikk diagnosen, men ingen sa noe om det. Du har Marfan og ferdig med det. Det var liksom foreningen som ... Jeg så en liten notis i VG, og da tok jeg kontakt med foreningen, og etter det gikk jeg til legen og spurte: 'Har jeg Marfan eller har jeg ikke?' Og da fikk jeg diagnosen. 'Du har Marfan', og ferdig med det!

Bruken av Internett kommer opp i fokusgruppen:

- Dere snakket om Internett. Er det et sted dere henter informasjon?
- Ja, vi har ikke noe annet valg enn å finne informasjon der.
- Jeg er ikke så veldig dreven, men jeg har begynt med Internett etter at jeg fikk diagnosen, så jeg prøver å slå opp. Men med alt jeg har opplevd, synes jeg at jeg er ganske mett for tiden.
- Problemet er jo at alt er på engelsk.

Intervjupersonene forteller at de blir stadig mer erfarne i å ta Internett i bruk og får et ganske høyt kunnskapsnivå når det gjelder egen diagnose.

God oppfølging?

Neste utfordring når personen er utredet, er at råd blir fulgt og tiltak satt i gang. Også her kan det svikte. En fra kompetansesenteret har besøkt skolen i forbindelse med at et barn med Marfans syndrom skulle skifte fra barneskole til ungdomsskole:

Det var veldig OK å få belyst ting av dem. Vi hadde møte med skolen. Vi har tre barn, og de trenger også å bli inkludert og ekskludert på ting. Men det strandet på at skolen ikke fulgte opp. De har ikke fulgt opp noen ting.

I denne kjeden av fagpersoner og personell som er helt vesentlige – ja, avgjørende – for å få god oppfølging, kan mange ledd svikte. De gjør ofte det, slik intervjupersonene beretter om det. Dette bringer ansvaret tilbake på personen selv, for å innhente kunnskap, finne fram til en engasjert lege, informere helsepersonell og forklare når kritiske og eventuelt livstruende helsetilstander bygger seg opp. Det krever av personene stor observasjonsevne, påpasselighet og gjerne påståelighet, og evne til å stå på. Mange av intervjupersonene har utvist stor handlekraft og utholdenhet. Men det kan kreve mye arbeid og mange frustrasjoner: «Jeg har satt av en dag i uken for min egen sykdom», forteller én, og fortsetter med å ønske seg «at de organene som skal hjelpe oss, NAV og sykehus og sånn, får rutinene sine på plass slik at vi slipper å kjempe og kjempe for å få et lite vedtak».

Å få utført nødvendige operasjoner og påkrevd oppfølging kan kreve aktiv og pågående innsats fra personen selv. Noen forteller om livstruende forsinkelser av nødvendig behandling fordi leger og helsevesen ikke forstod hvor risikabel tilstanden var blitt.

Slike gjentatte erfaringer av mostridende budskap skaper skepsis til legers vurderinger og kunnskaper, gir usikkerhet og manglende tillit, og en følelse av at de (kun) må stole på egne krefter og eget pågangsmot for å få nødvendig oppfølging. Etter hvert som kompetansesentrene er kommet til, og det er bedre kunnskap om diagnosen, blir det rimeligvis flere i helsevesenet som får kjennskap til syndromet. Men det er fremdeles stor variasjon i kunnskap, engasjement og oppfølging blant leger og andre innen helsevesenet.

Hva kan kompetansesenteret og øvrige hjelpeapparat bidra med under aldringen?

Intervjupersonene har brukt egen innsats og ekstraordinær mestringsvilje for å håndtere skader og overvinne funksjonsnedsettelse som følge av Marfans syndrom. Men selv om marfanere vanligvis er godt orientert om sin tilstand, ønsker mange mer faglig hjelp. De savner kunnskap og veiledning om hvordan de best kan innrette seg både i dag og i årene som kommer, for at de skal beholde best mulig funksjon og mestringsevne, og for at tilstanden skal sette så få begrensninger som mulig.

Selv tar de opp en rekke spørsmål knyttet til det å bli eldre. Dette er spørsmål som ikke har enkle svar. Hvordan skal de forstå og håndtere de psykiske og fysiske helsemessige forandringene som de opplever? Hvordan skal de takle viktige overganger og hendelser i livet, som det å forlate arbeidslivet eller bli mer avhengig av hjelp? Hva kan de vente seg i årene som kommer etter hvert som de blir eldre, og hvordan bør de innrette seg? For mange er det viktig å kunne stille spørsmålene og reflektere over temaene slik de utspiller seg i eget liv, i samtale med ansatte som har fagkunnskap og bred erfaringsbakgrunn. Det dreier seg om å få medisinsk og helsemessig kunnskap, informasjon og veiledning om tilbud og muligheter, stimulering og oppmuntring, og psykisk støtte.

Intervjupersonene ønsker å bli møtt på en *helhetlig* måte. Ikke minst vil det være et vedvarende behov for kyndig veiledning i den vanskelige avveiningen mellom *for mye, passe* og *for lite* trening, mellom stort forbruk av krefter og nødvendig hvile.

Noen nevner de har et ønske om det vi kan kalle *samtale om livet*. Det kan være behov for å snakke med noen som har kunnskap om og forståelse for hvordan det er å leve med diagnosen, uten at det alltid er den som er problemet. Dette kan være samtaler som dreier seg om å bearbeide tanker, følelser og opplevelser knyttet til parforhold og familie, kontakten med venner, deltagelse i arbeidslivet; ikke minst knyttet til de endringene som skjer i livsløpet. At funksjonsnivået endrer seg, smerter øker og energien avtar, vil påvirke samspillet i familien. Enkelte opplever at de blir mer avhengige av samboer eller ektefelle. Dette påvirker parforholdet ved at samspillet mellom de to endres når en av dem, og i noen tilfeller begge to, ikke lenger klarer det de alltid har klart før. Det kan være vanskelig når funksjonsnedsettelse oppstår tidligere i livsløpet enn de vanligvis gjør hos andre.

Både kompetansesenteret og andre i hjelpeapparatet bør bygge opp kunnskap slik at de kan gi god personorientert veiledning og støtte under aldringen.

Litteratur

- Binder, T. (2000): *Å leve med funksjonshemming. Samtaler med mennesker som har levd en stund*. Tønsberg: Forlaget Aldring og helse
- Grue, L. (2008): *En vanskelig pasient? Sykehusene og pasienter med sjeldne medisinske tilstander*. NOVA Rapport 11. Oslo: Norsk institutt for forskning om oppvekst, velferd og aldring
- Grut, L.; Kvam, M.H. & Lippestad, J.-W. (2008): *Sjeldne funksjonshemninger i Norge. Brukeres livssituasjon og deres erfaringer med tjenesteapparatet*. Rapport. Oslo: SINTEF Helse
- Grut, L. (2011): *Livsløp og aldring med en sjelden diagnose – et brukerperspektiv på kompetansesentrene*. Tønsberg: Forlaget Aldring og helse
- Rand-Hendriksen, S. (2010): *Marfan Syndrome – A Diagnostic Challenge. Aspects of a Norwegian Cohort Study*. Doktoravhandling. Det medisinske fakultet, Universitetet i Oslo
- Solvang, P. (2002): *Annerledes. Uten variasjon, ingen sivilisasjon*. Oslo: Aschehoug
- Thorsen, K., Grut, L. & Myrvang, V.H. (2011): *Sjelden og vanlig. Livsberetninger, livsløp og aldring med sjeldne diagnoser*. Tønsberg: Forlaget Aldring og helse

Vedlegg 1

Noen aktuelle konkrete tiltak

Studien viser at det er et forbedringspotensial i måten personer med en sjelden diagnose blir møtt på av tjenesteapparat og helsevesen, slik de forteller om det. De nasjonale kompetansesentrene er etablert nettopp for å gi dem én instans å henvende seg til med det de lurer på. Men i hverdagslivet er personene i all hovedsak henvist til det ordinære helse- og velferdsapparatet, enten det er kommunale tjenester eller spesialisthelsetjenester, med de svakheter disse sektorene og samhandlingen mellom dem kan ha.

Under aldringen inntreffer ofte økende ledd- og muskelpåslag, smerter, større kroppslig slitasje og eventuelt flere kirurgiske inngrep. Dette samspiller med andre aldersrelaterte kroppslige forandringer og sykdommer som kan inntre. Personene får behov for tilrettelegging av omgivelser og arbeidsplass, og rehabilitering og trening for å forhindre unødig funksjonsnedsettelse. De ønsker individuell veiledning og tilrettelegging fra fagfolk som har kunnskap om nettopp deres tilstand.

Nedenfor vil vi konkretisere noen sentrale tiltak som ville kunne bedre forholdene for personer som aldres med en sjelden diagnose. Vi understreker at det er stor individuell variasjon, som både skyldes utviklingen av den spesielle tilstanden eller syndromet og personens alder, livsstil og helseforhold.

Sjeldentelefonen – 800 41 710 – er en gratis rådgivningstjeneste der fagpersoner gir informasjon om sjeldne diagnoser og om tilbud for de ulike grupper.

Jevnlig medisinsk oppfølging

Adekvat medisinsk behandling er sentralt. Noen er godt tilfreds med den oppfølgingen de får, men ikke alle. Leger må få bedre kjennskap til sjeldne tilstander, vite hvor mer kompetanse finnes, slik at de kan henvise videre til andre instanser ved behov (som til et av de 16 landsdekkende kompetansesentre).

Individuelt treningsopplegg i regi av kyndig fagpersonell

Fysisk aktivitet er viktig. Tilbud om et kunnskapsbasert og personlig tilpasset treningsopplegg vil kunne gi bedre fysisk funksjonsevne og forebygge ytterligere funksjonsnedsettelser.

Lavterskeltilbud for støttesamtaler

Intervjumaterialet avdekker behov for oppfølging i form av støttesamtaler der personene kan ta opp temaer blant annet knyttet til familieliv og hverdagsliv, og det å leve med en sjelden diagnose.

System for tilrettelegging i arbeidslivet

Det framgår i heftet at yrkesaktivitet er viktig for at personer med Marfans syndrom kan leve et vanlig liv – slik det også er for andre. Å måtte slutte tidlig i arbeidslivet på grunn av redusert funksjonsevne kan være svært vanskelig og frustrerende. Arbeidstagere har riktignok en rekke rettigheter, som praktisk og teknologisk tilrettelegging, funksjonsassistent og eventuelt en alternativ jobb på sin arbeidsplass. Men systemet for tilrettelegging i arbeidslivet slik det er nå, fungerer ikke alltid som det skal. En bedre tilrettelegging av arbeidsforholdene ville kunne forlenge den yrkesaktive delen av livet for dem som måtte ønske det. Bedre tilrettelegging ville også kunne medvirke til at utgangen av arbeidslivet ble mindre belastende.

Egen primærkontakt/koordinator

Mange intervjupersoner ønsker de hadde færre å forholde seg til i behandlings- og tiltakskjeden. En egen primærkontakt/koordinator ville kunne redusere den påkjenningen det er for folk med sterkt redusert helse å skaffe seg oversikt over mange tilbud og så måtte administrere både sin egen tilstand og de tjenester som de skal ha.

Velfungerende ordninger med støttekontakt og brukerstyrt personlig assistanse

Mulighetene til å drive med fritidsaktiviteter varierer sterkt for intervjupersonene. Ulik praksis i kommunene resulterer i forskjellsbehandling av søkerne, men støttekontakt og brukerstyrt personlig assistanse ville kunne utvide handlingsrommet og dermed bidra til å berike livet for dem som har sterkt redusert helse.

Individuell plan

Alle som har behov for langvarige og koordinerte tjenester har lovmessig rett til å få utarbeidet en individuell plan. Det er forutsatt at tjenesteytere i kommuner og helseforetak rutinemessig informerer aktuelle tjenestemottagere om muligheten til å få utarbeidet en slik plan, tjenesteyterne skal også sørge for at en slik plan blir utarbeidet og fulgt opp. En individuell plan egner seg godt til planlegging og oppfølging i et livsløpsperspektiv for personer med sjeldne tilstander.

Vedlegg 2

Generelt om aldring med en tidlig funksjonsnedsettelse

Hva er aldring? «*Aldring er forandring*», sier aldersforskerne Svein Olav Daatland og Per Erik Solem (2000/2011). Aldring innebærer at vi forandres uopphørlig gjennom livsløpet. Aldring betyr at personlig utvikling ikke stopper etter ungdomsfasen, heller ikke etter at vi er blitt eldre. Aldring betyr at vi møter stadig nye utfordringer, får nye oppgaver og roller, og forlater tidligere. Vi kan ikke stoppe prosessen, om vi aldri så mye skulle ønske det. Aldring er personlig utvikling i et samfunn i forandring. Livet igjennom ser vi tilbake på det som har skjedd, og det får en ny mening i lys av nye erfaringer. Barndoms- og ungdomsopplevelser ser annerledes ut etter et langt liv, når nye livsfaser og erfaringer har gitt oss «fortsettelsen». Vi vet mer om hvordan det gikk i livet enn da vi var på vei ut i livet.

I aldersforskningen skiller en mellom *biologisk*, *psykologisk* og *sosial* aldring; kroppen og sinnet forandrer seg, og vi får nye roller og oppfattes forskjellig ettersom vi blir eldre. Kroppslig eller *biologisk* aldring er beskrevet først og fremst innen medisin, biologi og helsefag. Lenge har en vært særlig opptatt av det som ikke fungerer som «normalt», det som skal repareres og gjøres mest mulig friskt. En skal redusere kroppslig lidelse og helsemessige plager. Når vi blir eldre inntreer uvegerlig flere aldersrelaterte sykdommer og funksjonsnedsettelser. Kroppen blir skrøpeligere, kreftene avtar og kroppen mister sin reservekapasitet (Edland 2011).

I de svenske dalmaleriene (folkekunst fra Dalarna) er livet først en oppoverbakke i ungdommen til voksen alder, så begynner tilbakegangen og trappen går nedover. Det dominerende bildet er at det går «nedoverbakke» med oss når det gjelder kroppslig aldring. Det betyr at alle i økende grad får funksjonsnedsettelser; synet svekkes, hørselen reduseres, musklene svekkes, brusken mister sin elastisitet, hjerte- og lungekapasiteten avtar. Men det er store variasjoner, en veltrent sekstiåring kan ha kroppsfunksjoner og prestasjoner som en trettiåring.

Disse aldersrelaterte kroppslige forandringene vil også personer med medfødte eller tidlig ervervede funksjonsnedsettelser oppleve. Forandringene vil spille sammen med de funksjonsnedsettelsene som skyldes diagnosen eller tilstanden, og eventuelt føre til at enkelte aldersrelaterte helsemessige plager kommer tidligere til dem, eller forsterker vanlige aldersforandringer. Disse samspilleffekter vil være forskjellige for hver diagnose eller tilstand. Personer med tidlige funksjonsnedsettelser som blir eldre kan stille spørsmålet: Hva skyldes diagnosen og hva skyldes aldringen? Dette er ikke lett å gi noe klart svar på. Ulike diagnoser/sykdommer har forskjellig utvikling over tid, med ulik risiko for funksjonsnedsettelser og tilleggslidelser. Det er stor variasjon i hvordan mennesker tar vare på helsen og driver (opp)trening og mosjon. Noen mennesker med funksjonsnedsettelser har større vanskeligheter enn andre med dette; det er ikke like lett for en som sitter i rullestol som en som er fullt førlig å trene.

Vanligvis vurderer mennesker sin helse som bedre enn helsepersonell og kliniske helseregistreringer vil gjøre det. En undersøkelse (Statistisk sentralbyrås Helseundersøkelse) fant at 96 prosent av alle personene uten varig sykdom og 71 prosent av dem med varig sykdom rapporterte at de hadde god eller meget god helse (Lunde 1999). Deres subjektive helse – slik de selv oppfatter den – er bedre enn den «objektive». Mennesker ser mer optimistisk på helsenedgang enn en kanskje skulle tro. Vi venter at helsen reduseres med alderen. De fleste forsoner seg med det. Studien av «Helse på norsk» finner at «folk flest» har en mangefasettert oppfatning av helse (Fugelli og Ingstad 2009). Helt sentralt står oppfatningen av *helse som helhet*.

Eldre, liksom yngre, måler helsetilstanden sin mot andres helse. Vanligvis er sammenligningsgruppen de jevnaldrende, hva man kan forvente i sin aldersgruppe. Eller det kan være egen helse slik den var før. Eldre tillegger gjerne sine helseplager og sitt funksjonsfall til «aldringen». De venter en tilbakegang, og kan endatil føle seg bedre stilt sammenholdt med skrøpeligere eldre som de leser om eller ser rundt seg. De vektlegger de positive sider og nedtoner betydningen av det som er gått tapt (Thorsen 1998).

Det er vanligvis forskjell mellom *kronologisk alder* (antall år vi har levd), *funksjonell alder* (hvordan kroppen fungerer) og *opplevd alder* (hvor gamle vi føler oss) (Daatland og Solem 2000/2011, Gjertsen 2008). De fleste opplever seg som yngre enn de er, og gapet mellom egen opplevd alder og ideell alder øker med alderen.⁸

Sosial aldring er forbundet med forventninger om hvordan roller, faser og overganger følger etter hverandre i et «vanlig» livsløp (Hagestad 1990, Neugarten og Hagestad 1985). Slike tidstabeller kan være helt klare, som ved skolestart, eller etter hvert løsere og mer valgfrie – som overgangen fra yrkesliv til pensjonsalder. Øvre aldersgrenser skyver mennesker ut av arbeidslivet, selv om de har evner og funksjonell kapasitet til å delta fortsatt. Andre barrierer og krav i arbeidslivet til høy effektivitet, kompetanse og omstillingsevne, skyver mennesker ut av arbeidslivet før tiden. Uføretrygd kan oppleves som en uønsket og for tidlig utgang av yrkesrollen – som en *for* tidlig sosial aldring. Å være «selvhjulpen» er en sentral verdi i vårt samfunn.

Vi tenker langsommere og reaksjonsevnen reduseres, mens språklige ferdigheter og evne til resonnering gjerne opprettholdes bedre. I høy alder øker risikoen for å oppleve aldersdemens (Engedal og Haugen 2009).

Psykologisk aldring skjer ved kognitive forandringer som rammer alle, mer eller mindre (Daatland og Solem 2000/2011).

Vår tilpasnings- og mestringssevne er stor, og bevares livet igjennom. Mennesket er i stand til å oppleve og bevare sin livskvalitet på tross av helsetap og plager (Thorsen 1998, Hansen og Slagsvold 2009).

⁸) Eldre mennesker føler seg vanligvis gjennomsnittlig atskillig år yngre enn de er. Øberg (2005) sammenfatter sine funn slik: Åttiåringer tror de ser ut som om der er 70 år, de kjenner seg som 60 år, men skulle ønske de var 50 år. Avstanden mellom subjektiv alder (den alder man føler seg som) og kronologisk alder blir større dess eldre man blir (Daatland 1995, Øberg 2000, 2005, Øberg og Tornstam 2003).

Sett i et perspektiv på hva som fremmer opplevelse av god helse og godt liv, er det snarere menneskets mestringsevne som er bemerkelsesverdig (Antonovsky 1988). Mennesker utviser stor fleksibilitet under aldringen, og drar nytte av tidligere erfaringer av hva de har klart. Sett i et livsløpsperspektiv byr livet på stadig nye utfordringer og oppgaver, med tap og vekstmuligheter i nye omstillingsfaser. Mennesker utviser stor evne til å skape mestring og sammenheng i det som ytre sett kan se ut som tap og tilbakegang.

At også andre mennesker opplever kroppslige forandringer, helsetap og sosiale forandringer under aldringen – får flere sykdommer, mer slitasje og mindre krefter – kan føre til at en opplevelse av at mennesker i eldre år «er i samme båt». En deler erfaringer, forskjellene oppleves kanskje ikke så markante lenger. Sosiale forskjeller blir mindre når andre i femti- og sekstiårene også må redusere yrkesaktiviteten, som når de rammes av infarkt, slag, kreft, psykiske vansker eller annet.

Aldring er komplekse forandringer på mange plan. Kroppslige, psykiske og sosiale forandringer spiller sammen. Vi påvirkes av hvilke forventninger, håp og krav vi stiller til et godt liv og en god alderdom (Næss, Moum og Eriksen 2011). Vi drar nytte av den mestringsevne vi har opparbeidet tidligere i livet. Hos noen har livserfaring gitt økt selvtillit til at «jeg kan klare» vanskelige livsoverganger. De er blitt «herdet» og mer robuste når de opplever motgang.

Mennesker med tidlig ervervede funksjonsnedsettelse kan mene at de vil mestre helseforandringer og helsetap bedre enn andre som opplever brå forandringer – som for eksempel plutselig å miste syn, hørsel eller bevegelsesevne. «Tidlig funksjonshemmede» har trent og opparbeidet mestring og nødvendige ferdigheter lenge. Men noen mennesker kan oppleve at vanskeligheter akkumuleres, og samles til en økt sårbarhet. Aldring er mangfoldig, variert og møtes på forskjellig måte blant mennesker med tidlig ervervede funksjonsnedsettelse.

Referanser

Antonovsky, A. (1988): *Unraveling the Mystery of Health. How People Manage Stress and Stay Well*. London: Jossey-Bass Publishers

Daatland, S.O. (1995): Hvor gammel vil du være? Om aldersidentiteter og subjektiv alder. *Aldring og livsløp*, 2:2–7

Daatland, S.O. & Solem, P.E. (2000/2011): *Aldring og samfunn. En innføring i sosialgerontologi*. Bergen: Fagbokforlaget

Edland, A. (2011): «Hva skjer med kroppen og helsen når vi blir eldre?» Innlegg på Landskonferanse 2011: 'Funksjonshemning og aldring: Når mennesker med funksjonshemning lever lange liv: Erfaringer, kunnskaper, utfordringer og tiltak', i regi av Nasjonalt kompetansesenter for aldring og helse. Oslo, 8. november

- Engedal, K. & Haugen, P.K. (2009): *Demens. Fakta og utfordringer*. Tønsberg: Forlaget Aldring og helse
- Fugelli, P. & Ingstad, B. (2009): *Helse på norsk*. Oslo: Gyldendal Norsk Forlag
- Gjertsen, H. (2008): «Så man møter veggen mange ganger.» Aldring med funksjonshemming og lokalmiljø. Tønsberg: Forlaget Aldring og helse
- Hagestad, G.O. (1990): Social perspectives on the life course. I Binstock, R.H. & George, L.H. (red.): *Handbook of Aging and the Social Sciences*. New York: Academic Press
- Hansen, T. & Slagsvold, B. (2009): Alder og livskvalitet: Eldre er tilfreds med livet – eller er det bare noe de tror? *Samfunnsspeilet*, 1. Oslo: Statistisk sentralbyrå
- Lunde, E.S. (1999): *Eldre i Norge. Seks av ti eldre mener å ha god helse*. Nettartikkel. Oslo: Statistisk sentralbyrå. http://www.ssb.no/emner/00/02/sa_seniorer/sa32/art-1999-10-01-01.html
- Neugarten, B.L. & Hagestad, G. (1985): Age and the life course. I Binstock, R.H. & Shanas, E. (red.): *Handbook of Ageing and the Social Sciences*. New York: Van Nostrand Reinhold
- Næss, S., Moum, T. & Eriksen, J. (red.) (2011): *Livskvalitet. Forskning om det gode liv*. Bergen: Fagbokforlaget
- Thorsen, K. (1998): *Kjønn, livsløp og alderdom. En studie av livshistorier, selvbilder og modernitet*. Bergen: Fagbokforlaget
- Øberg, P. & Tornstam, L. (2003): Attitudes toward embodied old age among Swedes. *The International Journal of Aging and Human Development*, 56(2):133–153
- Øberg, P. (2000): Att åldras i ett estetiserande konsumtionssamhälle. I Øberg, P. & Dahle, R.: *Om kroppen, aldringen og det vakre*. Oslo: Norsk selskap for aldersforskning
- Øberg, P. (2005): Den åldrande kroppen – samhälleliga bilder och äldres egna erfarenheter. I Jeppsson Grassman, E. & Hydén, L.-C.: *Kropp, livslopp och åldrande*. Lund: Studentlitteratur

Vedlegg 3

Informasjon om Marfans syndrom

Marfans syndrom er en sjelden bindevevstilstand med antatt prevalens 0,5–1 per 10.000 (Rand-Hendriksen og Christensen 1998, TRS 2011).⁹ Ved Marfans syndrom er det en feil i eller for lite av en av trådene i bindevevet, fibrillin. Dette gir et svakt bindevev med uvanlig stor lengde på fibre. Fibrillin finnes i alle organsystemer. Tilstanden kan derfor påvirke de fleste organer. De aktuelle organsystemene er: skjelettsystemet, hjerte- og karsystemet, øyet, dura mater (den faste, ytterste bindevevshinnen som dekker hjernens og ryggmargens overflate), lungene, hud og hinner. Det er ikke nødvendig å ha symptomer fra alle organsystemer for å få diagnosen Marfans syndrom. Diagnosen stilles ut fra Gent-kriteriene med definerte hovedkriterier og bikriterier innen hvert organsystem. For å få diagnosen må personen fylle to hovedkriterier i minst to forskjellige organsystemer og i tillegg ha et tredje organsystem involvert. Funn fra genetiske undersøkelser kan erstatte et organsystem (ibid.).

Det er stor variasjon i det kliniske uttrykket hos personer med tilstanden, både mellom familier og innen samme familie, det kan derfor i mange tilfeller ta lang tid før riktig diagnose blir stilt. Noen av symptomene utvikler seg først i voksen alder. Mange får derfor fremdeles stilt diagnosen forholdsvis sent (ibid.). Fremdeles er det flere som får diagnosen først i tilknytning til akutt alvorlig hjertesykdom med disseksjon og/eller ruptur av aorta (hovedpulsåren). Andre kan få diagnosen som følge av øyekomplikasjoner der linsen eller netthinnen løsner. Når det er mistanke om Marfans syndrom ut fra plager fra ett organsystem, vil det være nødvendig å henvise til spesialiserte undersøkelser også av andre organsystemer for å avkrefte eller stadfeste diagnosen. De siste års forskning har skilt ut flere andre tilstander som differensialdiagnose til Marfans syndrom: Ehler-Danlos syndrom, vaskulær type; Loeys-Dietz, familiær aortaproblematikk; familiær øyeproblematikk og andre (von Kodolitsch og Robinson 2007).

Marfans syndrom følger en autosomal dominant arvegang, det vil si at dersom en av foreldrene har Marfans syndrom, er det 50 prosent sannsynlighet for at hvert av barna får det. Årsaken til at det er feil i eller for lite fibrillin, er en feil i genet som styrer produksjonen av fibrillin. Når genfeilen er funnet hos én person, kan diagnosen stilles hos andre familiemedlemmer ved en gentest. I cirka 30 prosent av tilfellene har ingen av foreldrene diagnosen, den skyldes da en nyoppstått mutasjon i arveanlegget. Fordi mange ulike genfeil kan føre til diagnosen, kan den være vanskelig å påvise når den mistenkes hos en person der den ikke er påvist i familien fra før, det vil si at det er en ny mutasjon.

⁹) Vedlegg 3 - Informasjon om Marfans syndrom – er i stor grad basert på opplysninger fra TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser.

Hjerte og kar

Mange med Marfans syndrom får som nevnt etter hvert en utvidelse av aorta. Dersom aorta utvider seg mye, blir den svekket og blodet presser seg gjennom den indre åreveggen og danner en ny kanal mellom årevegglagene (disseksjon). Dét kan igjen føre til at aorta sprekker. Dette er årsaken til at det tidligere var stor dødelighet blant personer med Marfans syndrom. Utvidelse av aorta behandles nå ofte med beta-blokkere som demper hjerteaktiviteten og antas å bremse videre utvidelse av aorta. Utvides den til over 4½–5 cm, er det aktuelt med operasjon. Da erstattes den utvidede delen av aorta med en vevd pulsåreprotese. Dette har økt den gjennomsnittlige levealderen betydelig (Gray mfl. 1998). Å leve med aortasykdom gir likevel økt risiko for tidlig død. Mange med tilstanden har opplevd dramatiske situasjoner med akutte innleggelser og noen har opplevd dramatiske dødsfall i nær familie.

Øyet

Personer med Marfans syndrom er ofte svært nærsynte og avhengige av briller eller kontaktlinser. Trådene som holder øyelinsen på plass er ofte for svake og kan ryke. Linsen vil da kunne gli ut av øyets akse (linseluksasjon) og synet blir redusert. Det er nå vanlig å fjerne løse linser som er sterkt forskjøvet. Ved bruk av kontaktlinser eller briller kan man likevel få tilnærmet normalt syn. Hos personer med Marfans syndrom er det også overhyppighet av grå og grønn stær, og netthinnelesning.

Skjelettet

Mange med Marfans syndrom har usedvanlig lange rørknokler med lange armer og ben i forhold til kroppshøyden, store hender med lange fingre, store føtter med manglende lengde- og tverrbue. I litteraturen brukes uttrykk som marfanoide trekk eller Marfanlignende utseende. Et annet kjennetegn kan være fuglebryst eller traktbryst, og mange har høy, smal gane og tannstillingsfeil. Hypermobil ledd forekommer også ofte (Rand-Hendriksen og Christensen op.cit.).

Lunger, hud og hinner

Lungenes hinner er skjøre, slik at hull og sprekkdannelser lettere oppstår, det kan være hull i lunge-sekken (pneumothorax) eller blæredannelser (emfysem) i lungenes øvre deler. Mange får strekkmerker i huden (striae), ofte over ryggen og skuldrene, over baken og lårene. Mennesker med Marfans syndrom har relativt ofte brokk. Brokkdannelser i den ytterste ryggmargshinnen (dura mater) regnes for å være typisk for Marfans syndrom (durale ektasier). Konsekvensen av å ha durale ektasier er fremdeles uklar (Foran mfl. 2005).

Ingen helbredelse, men kontroller, oppfølging og symptombehandling

Marfans syndrom kan ikke helbredes, men flere av de medisinske komplikasjonene kan begrenses ved forebyggende behandling. Det anbefales at alle følges opp med medisinske kontroller av hjertet, med måling av diameter på aorta, og kontroll av øynene med tanke på linseluksasjon og risiko for netthinne-løsning. Mange bør også følges opp ortopedisk for å forebygge utvikling av feilstillinger i ryggen som skoliose og kyfose, noe som kan gi ryggplager og nedsatt funksjon og feilstillinger i føttene. Dette kan igjen gi plager med gangfunksjonen. Mange kan ha nytte av ortopedisk tilpassede myke fotsenger (dvs. spesialtilpassede innleggssåler). Det anbefales nå å unngå stor belastning på hjertet, holde puls og blodtrykk nede, unngå konkurranseidrett og kontaktsport samt å leve regelmessig og redusere situasjoner med stress. Betablokkere for å dempe hjerteaktiviteten gir bivirkninger i form av tretthet og nedsatt fysisk kapasitet (Peters mfl. 2001). Også blant dem som ikke bruker betablokkere er det mange med Marfans syndrom som opplever tretthet og smerter. Graviditet kan være risikabelt for kvinner med Marfans syndrom, da det er økt risiko for økning av aortautvidelse og derved økt risiko for aortadisseksjon, særlig i siste del av svangerskapet. Ved Marfans syndrom er det derfor nødvendig at svangerskap følges nøye av lege (Rand-Hendriksen og Christensen op.cit.).

Psykososiale forhold og livskvalitet

Den danske foreningen for Marfans syndrom utga i 2001 en rapport som bygger på en spørreskjemaundersøkelse blant 81 voksne med diagnosen. Denne viste at 35 prosent av de voksne i yrkesaktiv alder var førtidspensjonert, og 75 prosent av disse var kvinner. De fleste oppga at de hadde plager med syn og hjerte i kombinasjon med rygg smerter, leddsmerter og tretthet. Flere studier viser at personer med Marfans syndrom har betydelig redusert fysisk helsestatus sammenlignet med folk flest (Peters mfl. 2002, Fusar-Poli mfl. 2008).

Livsfaser

Barn hvor en av foreldrene har Marfans syndrom vil ofte diagnostiseres tidlig og bli fulgt med kontroller av hjerte og øyne, også før de utvikler symptomer. De barna som får påvist forstørret aortarot settes tidlig på betablokkere. Betablokkere kan gi bivirkninger i form av tretthet og nedsatt fysisk kapasitet. Barn som har synlige marfanoide trekk, med kroppshøyde over det som er normalt for alderen, kan oppleve å bli behandlet som eldre enn de er. Noen barn utvikler feilstillinger i rygg/bryst og føtter som kan gi plager og avvikende utseende. Dette er forhold som kan prege barndom og ungdomstid. Barn med utvidet aorta og/eller linseluksasjon vil ofte få en del restriksjoner når det gjelder slitsomme aktiviteter og kontaktsporter, noe som kan føre til at de ikke får deltatt i de samme aktiviteter som sine jevnaldrende.

En del får ikke diagnose før i voksen alder. Noen av disse vil ha hatt en vanlig oppvekst uten særlige symptomer, andre kan ha hatt en del symptomer og plager som de ikke har fått noen forklaring

på. I en del tilfeller vil diagnosen bli stilt i forbindelse med hjerteoperasjon. Å få vite diagnosen så sent kan både være sjokkartet og vanskelig, men vil i mange tilfeller kunne oppleves som en lettelse fordi man da får en forklaring på de plager man tidligere ikke har forstått. Medisinske kontroller, medisiner og fysiske restriksjoner kan påvirke sosial deltagelse. Mange opplever at nære slektninger og/eller de selv må gjennomgå livstruende hjertekirurgi med lange sykehusopphold og rehabiliteringsperioder, og med påfølgende ytterligere restriksjoner i aktivitet.

Medisinske forhold ved aldring

I mange tilfeller viser flere av symptomene ved Marfans syndrom seg først i voksen alder, og flere av dem forverres i løpet av voksenlivet. I en studie om aldring hos personer med Marfans syndrom fant man at 80 prosent rapporterte øyeproblemer, likt for menn og kvinner. Både linseluksasjon og netthinnelesning var vanlig, og mange hadde grå stær (katarakt) som økte med økende alder. Flere kvinner enn menn hadde plager med ledd, og det var betydelig flere enn i en kontrollgruppe (Hasan mfl. 2007).

Referanser

- Foran, R.H.F., Pyeritz, R.E., Dietz, H.C. & Sponseller, P.D. (2005): Characterization of the symptoms associated with durale ectasia in the Marfan patient. *American Journal of Medical Genetics*; 134A; 58–65
- Fusar-Poli, P., Klersy, C., Stramesi, F., Callegari, A., Arbustine, E. & Politi, P. (2008): Determinants of quality of life in Marfan syndrome. *Psychosomatics*; 49:243–248
- Gray, J.R., Bridges, A.B. & West, R.R. (1998): Life expectancy in British Marfan syndrome populations. 1998. *Clinical Genetics*; 54; 124–128
- Hasan, A., Poloniecki, J. & Child, A. (2007): Aging in Marfan syndrome. *International Journal of Clinical Practice*; 61:8; 1308–1320
- Peters, K.F., Kong, F., Hanslo, M. & Biesecker, B.B. (2002): Living with Marfan syndrome 111: Quality of life and reproductive planning. *Clinical Genetics*; 62; 110–120
- Peters, K.F., Kong, F., Horne, R., Francomano, C.A. & Biesecker, B.B. (2001): Living with Marfan syndrome 1: Perceptions of the condition. *Clinical Genetics*; 60; 273–282
- Rand-Hendriksen, S. & Christensen, B. (1998): Nye diagnostiske kriterier for Marfans syndrom. *Tidsskrift for Den norske lægeforening*; 118; 2796–9
- TRS (2011): *Marfans syndrom*. TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser. <http://www.sunnaas.no/omoss/avdelinger/trs/diagnoser/marfans-syndrom/Sider/marfans-syndrom.aspx>. Utskrift 25.10.2011
- Von Kodolitsch, Y. & Robinson, P.N. (2007): Marfan syndrome. An update of genetics, medical and surgical management. *Heart*; 93; 755–60

Et langt liv med Marfans syndrom

Heftet handler om hvordan det er å leve lenge med Marfans syndrom. Dette er en alvorlig bindevevssykdom som kan gi symptomer fra de fleste organsystemer i kroppen, først og fremst fra muskel-skjelettapparatet, øyet og hjerte-karsystemet. Studien er basert på gruppeintervju med åtte og dybdeintervjuer med ti personer (40–70 år) som har Marfans syndrom.

Heftet beskriver hvordan ulike sider ved syndromet har påvirket personenes livsløp, valg og selvforståelse, og hvor viktig det er å leve et vanlig liv. Noen har opplevd dramatiske situasjoner med akutt hjerte-karsykdom tidlig i livet, andre erfarer mer gradvise endringer i helsetilstanden. Sykdomsbildet har store variasjoner. Ikke sjelden er det flere organer som må opereres. Mange forteller om økende trettbarhet under aldringen.

Heftet retter seg mot fagfolk, ansatte i tjenesteapparatet, undervisningspersonell, studenter, forskere og personer med Marfans syndrom og deres pårørende.



Kirsten Thorsen, psykolog, dr.philos., forsker ved NOVA og professor II ved Høgskolen i Buskerud, har vært leder av enheten Funksjonshemning og aldring (FoA) ved Nasjonalt kompetansesenter for aldring og helse siden 1999. Hun har skrevet en rekke bøker, rapporter og artikler over et bredt felt innen gerontologi og forskning om funksjonshemning; med tema som livsløp og livshistorier, formell og uformell omsorg, kjønn og aldring, kulturpsykologi, velferdstjenester i endring, og funksjonshemning og aldring.



Vigdis Hegna Myrvang, etnolog, ph.d., er seniorforsker ved FoA, Nasjonalt kompetansesenter for aldring og helse. Hun har blant annet gjort studier rettet mot aldring hos tidligere poliopasienter, personer med multipel sklerose, personer med sjeldne diagnoser og personer med utviklingshemning og foreldrene deres.



Aldring og helse
Nasjonalt senter

Førlaget Aldring og helse

Postboks 2136, 3103 Tønsberg

Tlf.: 33 34 19 50

E-post: post@aldringoghelse.no

www.aldringoghelse.no

ISBN: 978-82-8470-124-0 (PDF)