



Kirsten Thorsen og Vigdis Hegna Myrvang

Et langt liv med Turners syndrom

Kirsten Thorsen og Vigdis Hegna Myrvang

Et langt liv med Turners syndrom

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

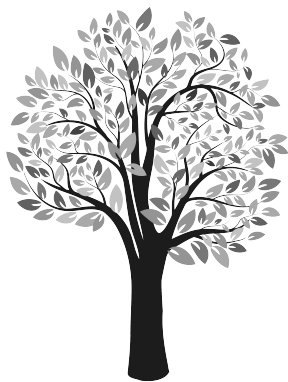
ISBN: 978-82-8470-122-6 (PDF)

Dette er en digitalversjon (PDF) av en papirutgave av heftet Et langt liv med Turners syndrom utgitt i 2012 (ISBN: 978-82-8061-180-2). 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 kvinner med Turners 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-direktoratet. 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 funksjonshemninger), 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 Turners syndrom
11	Før og nå
12	Diagnoseprosessen
13	En diagnose som skulle forties:
	Å ha fått en diagnose, men ikke få vite den
14	Uten diagnose, uten «et hus å bo i»
16	Diagnose i voksen alder. «Oi, det heter Turners syndrom»
17	Erting og plaging i oppveksten?
18	Å bli litt tøff
18	Å være utenfor i ungdomstiden
19	Å leve med Turners syndrom – en mangfoldig tilstand
20	Å tolke koder
20	Å være liten med «Turner»
22	Selvbilde
22	Å etablere parforhold
23	Tidlig kroppslig slitasje
24	Tretthet: «Utladet batteri»
25	Valgets kvaler – å fortsette i jobben eller ei
25	Å drive fysisk trening
26	«Hva er Turner, hva er aldring, hva er meg?»
27	Mer sårbar eller mindre sårbar med alderen?
27	Kontakten med helsevesenet
28	Kunnskapen: Foreningens, Internetts og kompetansesenterets
	betydning for informasjon om diagnosen
29	Hva kan kompetansesenteret og øvrige hjelpeapparat
	bidra med under aldringen?
30	Litteratur
31	Vedlegg 1 – Noen aktuelle konkrete tiltak
33	Vedlegg 2 – Generelt om aldring med en tidlig funksjonsnedsettelse
37	Vedlegg 3 – Informasjon om Turners syndrom



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

En historie

Vi er kortvokste vi også. Jeg er jo høy da, i min gruppe. Vi har en del smerter på grunn av kortvokstheden – vi sliter mye på grunn av det.

Vi fikk bare vite at vi ikke kunne få barn. Men det kunne man ikke si til de unge jentene, for da kunne de jo bare gå på byen – så det ble holdt hemmelig for dem. Før ble det sammenlignet med Downs syndrom, men ikke nå lenger, da. Jeg fikk bare vite at jeg ikke kunne få barn. Jeg hadde vært til legen. Først da jeg skulle på mammografi, da var jeg 40 år, så leste jeg at diagnosen sto på henvisningen. Og jeg leste alt jeg kom over – jaha, der stod det om underutviklede bryster og liksom uutviklede kjønnsorganer. Det var godt at jeg var gift allerede, for hadde jeg visst det hadde jeg ikke innledet forhold til menn. Jeg visste at jeg hadde en hormonforstyrrelse, for jeg gikk på veksthormoner, så det var jeg klar over, men jeg visste ikke mer enn det.

Hadde jeg visst det jeg fikk vite om Turner da jeg var ung, da hadde jeg ikke vært gift. Jeg ville ikke inngått noe forhold hvis jeg hadde fått den beskrivelsen på forhånd og hvis jeg ikke hadde hatt noen å støtte meg til – nei det hadde jeg ikke.

Du kan si at de yngre nå blir litt høyere, så de får kanskje ikke så store belastninger fordi de går på veksthormoner nå. Det er viktig å sette fokus på tilrettelagt fysioterapi for kortvokste.

Vi er jo stae vi Turnere, men mange kan ha problemer med nonverbal kommunikasjon. Det kan være et problem i forhold til venner. Jeg har ikke blitt mobbet i den forstand, men jeg har vært uten mange venner – jeg har noen da. Men dette med at du ikke får mensene, ikke har kjæreste, hører dårlig, ikke blir kjønnsmoden – det er vanskelig. I min generasjon er det veldig få som er gift, for eksempel. Mange har syntes det var vanskelig å snakke om det temaet. Vi hadde for eksempel samling på Frambu, da var det en sexolog der, og da var det veldig mange som syntes at det var vanskelig at hun la det fram på en barnslig måte. De vil helst ikke snakke om det – og mange sliter på skolen både med fag, spesielt matematikk, og med det sosiale. Så en del sliter nok med selvfølelsen. Ja, det har vært spesielt sårbart det at de andre får mensene og kjæresten, mens en Turnerjente 'sitter og leker med dukker'.

Jeg tror det handler mye om hvordan foreldrene dine er – om de er ressurssterke eller ikke. Mange trenger ekstra hjelp på skolen og foreldrene må følge opp det. Mange har blitt mobbet på skolen, og da handler det også mye om hvordan foreldrene tar det.

Men det med aldringen ... Vi opplever aldringen på den måten ... Jeg synes det var vanskelig å bli 50 år. Tenkte at nå må jeg se å bli voksen. Jeg merket at når jeg sa noe ... Jeg jobber i en

servicevirksomhet, og jeg kan tro at jeg snakker voksent til sjefen, og så får jeg et sånt 'barn-svar' tilbake. Jeg tenker litt at de ser på meg som et barn og synes at jeg snakker på en barnslig måte – jeg vet ikke.

Men det er også viktig å ikke sykeliggjøre dette med Turner, selv om mange har problemer – mange har hjerteproblemer, mange hører dårlig. Folk er så forskjellige.

Et liv med Turners syndrom

Turners syndrom er en medfødt tilstand som bare rammer jenter. Den skyldes feil på arvestoffet, slik at det ene av de to X-kromosomene mangler helt eller delvis i alle eller noen av kroppens celler.¹ Jentene blir kortvokste og kommer ikke i puberteten. De aller fleste kan ikke få barn. Noen kvinner, som har en variant av syndromet som kalles mosaikk, kan få barn.

Å være jente/kvinne med lav slutthøyde, ikke komme i puberteten og ikke kunne få barn, innebærer et radikalt brudd med forventet normal kvinnelighet. Det medfører rimeligvis bekymringer for foreldrene, utfordringer for jentene, en vanskeligere vei når det gjelder å etablere selvbilde og selvtillit som kvinne, og kanskje et ublidt møte med sosiale stigmaer. Helsevesenet har stilt med utprøving av botemidler; tidligere hormonell behandling skjedde med anabole steroider, nå skjer det med veksthormoner og det kvinnelige kjønnshormonet østrogen. Noen utsatte seg for vekstforlengende operasjoner.

Syndromet innebærer økt risiko for ulike helseproblemer; hørselsvansker, eksem og allergier er ganske vanlig, det er også økt risiko for hypotyreose og diabetes, høyt blodtrykk og hjertelidelser.

Hvordan opplevde kvinnene å vokse opp med denne tilstanden for rundt førti–femti år siden, under datidens kulturelle og sosiale samfunnsvilkår? Hvordan ble livsløpet, og hvordan opplever de livet sitt i dag – som godt voksne mennesker? Hvordan ble tilstanden oppdaget, diagnostisert og fulgt opp?

Det er i alt femten kvinner med Turners syndrom som er intervjuet. Syv kvinner i fokusgruppeintervju og åtte individuelt. Alderen varierer fra 40 til litt over 60 år. Hele intervjumaterialet inngår i teksten.

Blant dem som er intervjuet individuelt er det to kvinner som er i full jobb, to er i redusert jobb med delvis uføretrygd, og fire er helt uføretrygdet.

Før og nå

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.

Holdninger både til sykdom og åpenhet rundt den forandrer seg over tid. Kunnskapsnivået når det gjelder sjeldne tilstander bedres, noe både ny forskning og kompetansesentrene har bidradd til. Det er mange fortellinger fra intervjupersonene med Turners syndrom om hvordan den medisinske oppfølgingen er blitt bedre for dem som nå fødes med tilstanden.

¹) Diagnosen blir av og til omtalt i kortform som «Turner», i pakt med hvordan intervjupersonene selv omtaler den. Syndromet er mer inngående beskrevet i vedlegg 3.

Noen kvinner med Turners syndrom har også født egne barn. En mor forteller om datterens erfaringer:

Jeg opplever veldig forskjell på dette med å få informasjon i forhold til jenta mi og meg selv. I forhold til Grethe så har sykehuset fungert veldig greit. Barneavdelingen følger henne opp. Hun er inne to ganger i året. De følger opp hva hun kan ta inn av informasjon og ikke, og hun har kontaktperson der. Og Grethe ringer selv til kontaktpersonen. Og dette med medisinerer er hun trygg på, og hun ringer rett til sykepleieren på sykehuset. Og på genetisk avdeling ga de jo oss veldig god og grei informasjon. Men så spør jeg på barneavdelingen: 'Hva med meg? Hva skal jeg ta hensyn til?' Nei, det visste de egentlig ikke, for de fulgte bare på barn. Så jeg har den erfaringen at jeg må til fastlegen og si dette med blodprøver og de tingene der. Og dette med hjertet.

Hun forteller om stor frimodighet, åpenhet og selvtillit hos datteren. Denne historien står i sterk kontrast til intervjupersonenes egne oppvekst- og diagnoseberetninger. Kvinnen forteller videre:

De første gangene så brydde hun seg ikke. Men da hun begynte på veksthormon, så hadde vi en veldig god start. Og da reiste vi rett til Turnerforeningen, og der satt disse jentene som var litt eldre og satte sprøyter om kvelden. Og da hun kom i klassen sin etterpå, så reiste hun seg og sa at 'jeg har litt lite veksthormon i kroppen, men nå skal jeg begynne å ta sprøyter'. Og hun sa at 'dette skal jeg fortelle selv'. (...). Hun har fått informasjonen, og er trygg. Hun har hele tiden fått være delaktig.

Vi ser hvordan moren betoner helt sentrale forhold i en diagnoseformidling tilpasset barnets forståelse og modenhetsnivå, identitetsutvikling og sosiale relasjoner. Den gir trygghet, støtter opp under selvfølelsen, letter selvpresentasjonen og den sosiale inkluderingen. Helt avgjørende: Barnet har fått være delaktig. Dette er en sensitiv diagnoseformidling som vi skal se ofte har manglet da forrige generasjon fikk sin diagnose – enten det var i oppvekst- eller voksenalderen.

Diagnoseprosessen

Det framstår som overraskende at ikke alle kvinnene har fått en diagnose i senpubertetsalder. Intervjupersonene ble diagnostisert på svært varierende tidspunkter, fra like etter fødselen til rundt førtiårsalderen, slik de forteller om det.

Vanlige fortellinger fra dem som fikk diagnosen tidlig, er om mødre – det er alltid mødre som nevnes – som bekymret seg over manglende utvikling hos sine døtre, de var både svært små og så ikke ut til å komme i puberteten. En kvinne sier: «Jeg fikk diagnosen da jeg var 15. Jeg var på ungdomsskolen, og mora mi var bekymret for meg da, for jeg var så lita.»

I noen tilfeller fikk mødre bare beroligelser av legen. I heldigere tilfeller møtte de en våken lege som sendte dem videre til grundigere undersøkelse på sykehuset.

Men informasjon og oppfølging som fulgte med diagnosen, kunne være ufullstendig eller mangelfull. En kvinne i fokusgruppen forteller:

– Jeg har også gått der, ja, i mange år. Det var moren min som var bekymret for meg, da, men hun fikk bare høre: 'Slapp av, det ordner seg.' Men hun sa: 'Her er det noe galt!' Og så ble jeg sendt til sykehuset da, til utredning. Og moren min fulgte meg inn, og hun fikk beskjed om å reise hjem. Jeg var fjorten–femten år. Og så tok de prøver og så sa de at i morgen kan du reise hjem, for nå har vi funnet ut hva som feiler deg. 'Du har noe som heter Turner, og i morgen kan du reise hjem.' Og så kom moren min og hentet meg, og hun har ikke snakket med en lege enda, hun.

– Du fikk bare merkelappen og ferdig med det?

– Ja.

Legene som de oppfatter som unntak, omtaler de med varme i positive ordelag. «Jeg opplevde med ham at hvis jeg lurte på noe, så undersøkte han det, så du fikk bestandig svar og forklaringer.»

En diagnose som skulle forties:

Å ha fått en diagnose, men ikke få vite den

Flere har fått en diagnose tidlig i oppveksten, men har ikke fått vite den før mange år senere – ofte tilfeldig. De kan ha fått østrogen for å stimulere pubertetsutvikling eller veksthormoner for å stimulere lengdeveksten.

Barn kunne være satt på behandlingsopplegg uten egentlig å ha fått vite hvorfor.

Jeg gikk jo på sykehuset da jeg var liten. Jeg fikk veksthormon og sånn, men man fortalte meg ikke at jeg hadde Turner. Men jeg fikk jo hormoner for å få 'vondt i magen' og sånne ting, ellers hadde det ikke kommet naturlig. (...). Og jeg tenker at moren min fikk ikke informasjon heller.

«Det var sånn på den tiden», istemmer en annen. En kvinne har denne historien om sin diagnose:

Jeg måtte nesten krangle meg til å komme til en spesialist. Det var noe som ikke stemte. Jeg forstod at det var noe galt selv. Jeg var enda ikke kommet i puberteten da jeg var sytten år, da skjønner du at noe er galt. Men legen på sykehuset, han tok prøver og han visste det. Men han fortalte meg ikke noe. Jeg var i utdanning, tjueen år gammel, da jeg fikk vite det. Legen likte ikke ordet Turner, for det var så negativt ladet, så han sa at jeg hadde noe dysgenesi². (...). Så begynte jeg å nøste selv. Jeg måtte på biblioteket og slå opp i medisinsk leksikon for å lese litt, og hadde ingen informasjon ut over dette. Og jeg leste at vi var mentalt retarderte, og ...

²) Dysgenese betyr mangelfull utvikling (Nylenna 2007).

Hun opplevde det som «helt forferdelig», og gikk «rett i kjelleren» da hun fikk vite diagnosen på denne måten. Hun avbrøt studiene etter å ha fått diagnosen, og det gikk flere år før hun tok opp igjen studiene.

Kvinnene i fokusgruppen deler erfaringer og synspunkter på hvorfor Turner-diagnosen ble fortiet. De mener at det i den tiden klebet noe «tvilsomt» over diagnosen, holdninger som også enkelte i legestanden formidlet. En kvinne sier at «Turner var sånn 'hysj-hysj'». En annen sier at «Turner var 'fy og fy'. Jeg følte litt sånn: Jøss, er jeg kriminell eller hva er dette for noe?»

En forklarer legens fortielse med at det forholdet at de ikke kunne få barn, måtte de ikke få vite, for det kunne åpne for at de ville komme til å leve et utsvevende liv.

Flere sier at de er bitre ennå i dag over at diagnosen ble holdt skjult for dem. Noen ganger gikk informasjonen først til mor – vi hører aldri om far i denne sammenhengen – og de vet ikke hva som ble gitt av informasjon til mor og hva som eventuelt ikke ble formidlet videre.

Foreldrene kunne ha sine personlige grunner for hva de ikke snakket om. De kunne også være en del av en fortielseskultur der visse sykdommer eller funksjonshemninger var noe man holdt skjult og ikke snakket om. Dette inngår i et bredere bakteppe av oppfatninger av sykdom, symptomer, kropp og sammelighet – både for hva man snakket om og hva man burde tie om.

Flere av dem som tidlig fikk diagnosen Turners syndrom, ble behandlet med anabole steroider, noen uten at de fikk vite annet enn at de fikk «veksthormoner».

Mange nevner at de fikk informasjon om diagnosen fra et ukeblad eller et fagblad. Av og til kaller de det bare «et blad». En kvinne forteller:

Jeg fikk et blad som mamma hadde kommet borti, som ho tok med til meg, der det stod om ei som var kortvokst, og ho hadde Turner. Når jeg leste det ..., da visste ikke jeg at jeg hadde Turner, det var før jeg visste det. Jeg leste den artikkelen, og det var jo som å lese om seg sjøl. Det var meg det stod om! Akkurat det samme som ho skreiv om i artikkelen; det var meg!

Vi ser den sterke identifikasjonen – ikke bare med tilstanden, men med personen. Artikler i ukeblad formidler som regel informasjon ved personhistorier; de beretter om skjebner, forteller livshistorier. Hun fortsetter: «Så jeg kjente meg veldig godt igjen i den artikkelen, for det er jo så mange år siden, men jeg var sånn at jeg fikk omtrent et sjokk, fikk en sånn aha-opplevelse på det.» Hun mener at legen på sykehuset diagnostiserte henne da hun var elleve–tolv år, men hun fikk ikke vite om diagnosen før da hun var trettitre år gammel. Hun formidler den sterke opplevelsen det var å lese artikkelen i sterke ordelag: det var «et sjokk», en «aha-opplevelse».

Uten diagnose, uten «et hus å bo i»

En kvinne forteller at hun var i tjueårene da hun fikk vite at tilstanden hennes hadde en diagnose. Den var et syndrom som samlet alle plagene hennes i én diagnose, med én årsak. Hun sier:

Jeg var ikke bare Gerd³ som var lita, jeg var ikke bare Gerd som var kortvokst, Gerd som hadde hjertefeil, det var det ene, det var det andre. Men plutselig så hadde alt en årsak, og dét var det mye lettere å forholde seg til. Men jeg må jo si at det hjemmet jeg vokste opp i, de foreldrene jeg har hatt, jeg kunne ikke hatt det bedre sånn sett, og den oppfølgingen jeg har fått. Da jeg fikk vite at det var Turners syndrom, så hadde jeg et skikkelig utbrudd og var skikkelig ..., for at jeg ikke hadde fått vite. Og de (foreldrene) var jo like sjokkerte og sa: 'Ja, men du har jo fått vite alt vi har visst.' Det blånekte jeg på og sa at 'det går jo ikke an', sa jeg, 'så mye som jeg har vært hos lege og innlagt på sykehus, og dere har ikke visst!' 'Jo, vi har ikke visst navnet på dette her før du forteller oss det nå.'

Journalen hennes viser at hun var på sykehus og ble tatt kromosomprøver av allerede i elleveårsalderen, hun ble sendt dit fordi hun var så liten av vekst. Diagnosen ble aldri formidlet til henne eller til foreldrene, slik hun forteller det. «Det ble sagt at jeg skulle få en behandling for vekstretardasjon. Det jeg trodde, og foreldrene mine vel også trodde, det var at dette med pubertet og sånn, det var noe som ville bli holdt kunstig tilbake.»

Hun trodde at østrogenbehandling betydde at hun senere også kunne få barn. Hun spurte legen om dette.

Da drar han på det og sier at 'ja, så lett vil det vel ikke være for deg, men det kan vi snakke om når det blir aktuelt'. Så forteller mor i etterkant at hun har hatt en samtale med legen, og da hadde han sagt at 'ja, datteren din har jo spurt meg om hun kan få barn, det kan hun jo ikke, men det syns jeg ikke hun skal få vite nå, for hun er i en så følsom alder, og det ville være lett for henne å føre et utsvevende liv'.

Hun mener at hun fikk den beste behandlingen som var tilgjengelig på den tiden, men reagerte sterkt på at hun ikke fikk en samlende diagnose på alt som det var med henne, som kunne gjort det forståelig. Hun fikk ikke «et hus å bo i», som hun i dag kaller opplevelsen av å få en diagnose. «Da jeg fikk vite at det var Turners syndrom, så følte jeg at jeg fikk på en måte et hus å bo i, for å si det sånn.»

I fokusgruppen kommer temaet om fortellser opp, og denne replikken faller:

Jeg tror det var veldig vanlig. Du sier jo at det er mye likt for oss alle i den alderen. Og foreldrene ..., og det hadde jo med hierarkiet å gjøre, og legene. Man spurte ikke legene om ting.

Det var en tid da legen var forbundet med større autoritet enn i dag, og den autoritære legerollen opponerte man ikke gjerne mot eller stilte spørsmål til. Legen visste best og var den som avgjorde. Brukermedvirkning var ikke et ord som var tatt i bruk eller blitt en rådende ideologi.

³) Alle navn er endret.

Diagnose i voksen alder. «Oi, det heter Turners syndrom»

Det er ulike veier inn i diagnosefastsettelsen for dem som har fått diagnosen i voksen alder. En vanlig vei er at leger begynner å nøste videre når personer kommer for noen av de symptomene og helseproblemene som gjerne følger med Turner-diagnosen. Det kan blant annet være eksem, allergi, psoriasis, diabetes, stoffskifteproblemer eller nyreproblemer. Kvinnene kan oppleve at de får en diagnose de ikke har bedt om eller forventet – en diagnose som Turners syndrom, som kan innebære langt større utfordringer for selvbildet enn helseproblemet de kom for. En kvinne som fikk diagnosen da hun var i trettiårene, forteller:

Jeg var til legesenteret for jeg var veldig allergisk. Og det kom en lege da, og han begynte å tegne og forklare meg det med kvinnelige og mannlige kjønnshormoner og sånn. Og han glemte nesten hvorfor jeg kom der, at det var fordi jeg hadde eksem, og han ville at jeg skulle komme tilbake og ta prøver og sånn. Han sa: 'Si ja.' Og jeg gjorde det, og tok en blodprøve. Og så fikk jeg brev fra ham om at jeg hadde Turner, ... kanskje fordi jeg fortalte ham om alt jeg hadde. Jeg er født med hjertefeil, jeg er liten av vekst, og så har jeg funnet ut i ettertid at han er spesielt interessert i den diagnosen.

Hun forteller at hun var veldig sliten da hun fikk diagnosen, holdt den for seg selv og skjulte den for sine foreldre. «Jeg tenkte at jeg skulle ikke belaste moren og faren min. Jeg holdt det veldig for meg selv.» Men en dag da moren spurte hvor hun hadde vært, fordi hun hadde vært borte til undersøkelse, fortalte hun dem det.

Og jeg sa at det var ikke noe nytt, egentlig, det var det samme. (...). Når du har så mange ting som jeg har, så er det ikke nytt heller. Jeg var bare glad for å få vite ..., oi, det heter Turners syndrom!

Men heller ikke denne interesserte legen ga noe særlig informasjon, den fikk hun først gjennom diagnoseforeningen.

Informasjon om diagnosen gir både gjenkjennelse og setter ulike symptomer og plager inn i en større sammenheng. Ikke minst viktig er, som flere påpeker, at kunnskapen om diagnosen samtidig gir mer kunnskap om dem selv. En kvinne som fikk diagnosen i tjueårene, sier:

Jeg husker at ikke så lenge etter at jeg hadde fått diagnosen, så fikk jeg tilsendt et hefte fra Danmark, og å lese det gjorde veldig godt, for der var det grei informasjon. Og å lese det var nesten som å lese historien om meg selv. Jeg kjente det igjen.

Men ufullstendig informasjon kan også i voksen alder ha store negative effekter. En kvinne midt i livet som fikk diagnosen i telefon fra sykehuset etter å ha vært der til undersøkelse, forteller at hun gikk på Internett for å få mer informasjon. Hun ble forferdet over hva hun fant der. Turners syndrom er som nevnt en diagnose som kan ha mange framtrekelsesformer, innebære ulike tilstander og plager.

En samlet framstilling av alt man kan *risikere* å få, kan bli overveldende ved alle negative forhold som listes opp:

Og så ploppet det opp noen voldsomme artikler med masse negativt og masse gammelt. Og så spurte legen på sykehuset om jeg hadde vært på Internett. Og de beklaget at vi hadde fått informasjonen over telefonen da, det beklaget de. 'Jeg var på nettet, men det slo jeg av', sa jeg. 'Det var bra', sa han. Og da fikk vi med oss masse brosjyrer.

Enkelte framhever positive sider ved det å ha fått diagnosen i voksen alder og ikke som barn. En kvinne sier, som kvinnen i fortellingen vi innledet med:

Jeg sier jeg er glad, jeg, at jeg ikke visste det før jeg var voksen og gift. Jeg vet ikke om jeg hadde våget å være sammen med menn hvis jeg hadde visst det som stod i bøker den gangen.

Erting og plaging i oppveksten?

Bortsett fra at jeg var veldig lita, så var det ingen helseplager. Jeg følte meg som alle andre, men jeg ble mobba.

Kvinnen forteller om hvordan andre barn var etter henne. En annen sier også at hun ble veldig mye mobbet i oppveksten og hadde en tøff skolehverdag:

Jeg ble kalt for 'dokka' og det var ..., altså jeg klarte jo ikke alt det de andre klarte, så jeg var jo aldri den som ble først valgt til et lag og så videre.

Dette dominerte hennes oppveksterfaringer, selv om hun var flink på skolen. Ellers er det få beretninger fra intervjupersonene om regelrett mobbing.

Reaksjonene og tilpasningen til diagnosen er som vist forskjellige og avhengig av livsfasen da kvinnene fikk vite diagnosen. Samtidig har alle opplevd at de ble lavere enn sine jevnaldrende og at de kom sent eller overhodet ikke i puberteten. Jevnaldrende jenter fikk menstruasjon, bryster, kvinnelige fasonger – og fikk interesse for gutter.

Kvinnene legger ikke så stor vekt på at de er lave av vekst, slik de nå opplever det. Samtidig har den lave høyden hatt innvirkning og betydning på flere måter. Det er selvsagt variasjoner, fra de som ble «tøffe», aksepterte, og var med i barneflokken, til hun som kort fortalte: «Men jeg ble jo alltid valgt sist.» De forteller at de ikke klarte å hoppe over bukken i gymnastikktimen, og fikk dårlig karakter fordi de som små ikke klarte kravene. De ble fortere slitne enn de andre. De kom gjerne sist ut i det brutale systemet som ble praktisert både i gymnastikktimene og frikvarterene, der barn ble valgt og rangert etter sine ferdigheter i lek og idrett. Turner-jentene var oftere blant de siste.

Å bli litt tøff

Det er en vanlig oppveksthistorie at de ble behandlet på samme måte som de andre søsknene. Samtidig kommer det gjerne opp at de ble oppmuntret til å «tøffe seg», bli (mer) robuste.

Nei, jeg har aldri blitt behandla annerledes, det er kanskje derfor jeg har blitt litt sånn tøff og aldri brydd meg noe særlig om noe heller, fordi at jeg måtte gjøre akkurat det samme som dem. Ble behandla likt som dem.

Kvinnen sier at det ikke ble tatt mer hensyn til henne fordi hun var mindre av vekst, men «de oppfordra meg heller til å bli litt mer ..., være robust og litt tøff og sånn da».

En annen er glad for en oppvekst i en stor søskenflokk.

De tok seg av meg på den måten at de prøvde å gjøre meg tøffere. De så at jeg var pysete og ikke turte å gjøre ting. Så prøvde de å tøffe meg litt opp. Og jeg føler jo at jeg er blitt tøffere nå.

Å være utenfor i ungdomstiden

Mange forteller at de var med i flokken, noen understreker at de var sosiale og hadde mange venninner. Men én fortelling som går igjen, er at det ble langt vanskeligere å være inkludert da de kom på ungdomsskolen eller gymnaset – i pubertetsfasen. Det er ikke erting eller mobbing de forteller om, men at de falt utenfor eller ble utestengt. Det varierer hvilke ord de beskriver utenforskapet med.

For meg var barneskolen grei. Jeg hadde alltid venner og gikk aldri alene. Men det var veldig stor omveltning å komme på videregående. Da ble jeg holdt utenfor. Jeg hadde venner hjemme, men ikke i klassen. Det var veldig vanskelig. Jeg skjønnte at det var noe, men jeg klarte ikke å sette ord på det. De skjønnte jo også at det var noe galt med meg. (...). Det er klart det er vanskelig. Du begynner på videregående og er helt flatbrysta og veldig umoden. Det ser jeg i etterkant.

En annen kvinne sier at hun følte seg som «femte hjulet på vogna». En tredje hadde et tilleggshandikap ved at hun var hørselshemmet, og sier hun ble «utestengt».

De forteller at de falt utenfor både når det gjaldt interesser og samtaletemaer – gutter og kvinnelighetsutvikling – erfaringer og forståelsen av koder og hva som foregikk:

Det er dette med de sosiale kodene, det som er jentete. Jeg kunne heller ikke det der helt, dette med blikk og alt det der, erting og ... Jeg forstod det ikke.

Å leve med Turners syndrom – en mangfoldig tilstand

Turners syndrom kan sies å være en «samlebetegnelse» for en tilstand med én årsak: kromosomavvik – forbundet med en rekke ulike tilstander, der man kan ha få eller mange. Dette innebærer rimeligvis at helsetilstanden varierer enormt.

En kvinne forklarer syndromet slik det berører henne:

Altså definisjonen på et syndrom, det er jo som du helt sikkert vet, et sånt opphop av tilstander, og når det er mange av dem og de er sammen sånn i ..., så kaller man dem gjerne for et syndrom. Alle må nødvendigvis ikke få pytt og panne av alt, men noen ting er gjerne overrepresentert i enkelte grupper. Sånn som autonome sykdommer er ofte overrepresentert i vår gruppe. Jeg har forskjellige sånne ting. Og jeg har to ganger vært hasteinnlagt i de senere åra på grunn av hjerterytmeforstyrrelse. (...). Det har gjort at jeg har kjent meg sliten og har valgt å søke 50 prosent uføretrygd og det å kunne jobbe 50 prosent. Jobben betyr så mye for meg.

Til sammen har plagene ført til at hun har redusert jobben, i samråd med legen.

Legen min, da vi til slutt valgte å gjøre dette her, så sa han at 'jeg må bare si', sa han, 'at jeg har få pasienter med såpass mange og til dels alvorlige diagnoser som du har, som er såpass oppegående'. Sa fastlegen min. Han skjønner vel egentlig ikke at jeg har holdt ut så lenge som jeg har (hun smiler), men det er vel lysten som driver verket.

En vanlig tilstand forbundet med Turners syndrom er hørselsnedsettelse. En kvinne forteller at hun i barndommen gikk svært mye til legen for å få foretatt utskyllinger og stukket opp trommehinnene. Men oppfølgingen var mangelfull – i tråd med datidens alternativer. «Det var aldri vurdert noe høreapparat da, det var aldri vurdert om jeg skulle gå i en egen hørselsklasse eller ha noe oppfølging der. Jeg har fulgt normal skolegang hele veien.» Hun har gjort munnnavlesning «i veldig stor grad», men har på tross av dette klart seg rimelig bra i skolen, og var veldig sterk i norsk og muntlige fag.

Hos enkelte var det hørselsnedsettelsen som først ble oppdaget, mens diagnosen Turners syndrom ble satt mange år senere. Langt bedre tilpassede høreapparater og operasjonsteknikker har gjort det mye lettere å klare seg med hørselsnedsettelsen. Én har fått satt inn kokleaimplantat⁴ og opplever nå en helt ny verden.

Det ble et helt nytt liv. (...). Du får med deg mye mer. Bare her i dag så kunne jeg åpne vinduet og så hørte jeg fugler. Det har jeg aldri hørt før. Og det å høre musikk. Det er vanskelig å forklare det, men det har bare vært helt herlig. Det har vært fantastisk – for meg i hvert fall.

⁴) Høreapparat som opereres inn i det indre øre (koklea = sneglehuset) og omdanner lyd til elektriske impulser. Dersom hørselsnervefibrene er i orden, kan hjernen lese av og gjenkjenne lydmønsteret.

Til sammen inngår alle tilstandene og sykdommene – få eller mange – i en total kroppssopplevelse. Det kan for en del personer være mye som må sjekkes, følges opp og behandles.

Noen peker på manglende koordinering av armer og ben. «Min mann ler av meg når jeg forsøker å ro.» Enkelte har vansker med motorikken. En kvinne utbryter: «Jeg hater å gå tur!»

En annen forteller at hun er i førtiårene og kaller seg «frisk og rask», men om forandringer i helse-tilstanden sier hun:

Jeg er jo faktisk litt ung jeg da i denne sammenhengen. (...). Men jeg har jo slitt med muskel- og skjelett- og ryggplager som de fleste som jobber i mitt yrke. Jeg har vært utredet litt i forhold til revmatisme, men de har ikke funnet helt klart noe. (...). Det er ganske tøft (i jobben), tungt fysisk, og når du ikke har høyden med deg, så blir det tungt.

Det er ikke lett å vite hva som er hva, og syndromtilstanden og andre kroppslige endringer fungerer i samspill med omgivelsene. Ettertenksomt føyer hun til: «Men kanskje det at det er tungt, det har å gjøre med diagnosen å gjøre også.»

Å tolke koder

Syndromet er som nevnt forbundet med vanskeligheter med å tolke sosiale koder. Noen av kvinnene forteller om slike erfaringer. Det ble særlig vanskelig i ungdommen, da kodene ble mer komplekse og mer knyttet til kjønn og kjønnsidentitet – en erfaringsverden de unge jentene enda ikke hadde tilgang til. De forteller at de oppfattet ikke hva som foregikk; blikk, erting. «Det er et språk der ..., et eller annet.»

En kvinne forteller at hun i barndommen likte best å snakke med gamle folk.

Jeg syntes det var mye kjekkere å snakke med eldre folk. (...). Jeg ser at du er veldig umoden på noe, og så er du moden på noe annet. (...). Men det jevner seg ut etter at du blir voksen.

Den langsomme samtalen med en som har god tid, var lettere og bedre enn praten i den kjappe og kompliserte ungdomsverdenen. Andre forteller om samme erfaringer; de likte å samtale med eldre, mens «dette med kjæreste var veldig vanskelig da».

Noen nevner at vanskene med å tolke sosiale koder har gitt «ringvirkninger», usikkerheten sitter i fremdeles.

Å være liten med «Turner»

Å være mindre enn de aller fleste innebærer mange utfordringer. Det starter tidlig: Den lille jenta som ser så liten og umoden ut, kan begynne ett år senere på skolen enn jevnaldrende, noe som det fortelles om.

En kvinne forteller at første gang hun reagerte på at hun var mindre enn andre, var da hun begynte på skolen. En annen forteller om en liten klassekamerat som fikk mindre skolepult enn de andre:

Da jeg begynte (på skolen) så var det en i klassen min som fikk en spesialstol og pult, for hun var også lita, men jeg tror ikke ho var ... Da tenkte jeg at det burde kanskje jeg hatt også. Men jeg er glad i dag at jeg ikke fikk det, ikke sant. For den gangen var pultene og det lavere, i stedet for i dag så regulerer de med stol, pultene er vanlige. I ettertid så var jeg glad for at jeg ikke ..., for at jeg brukte vanlig. (...). Hun kom jo på et mye lavere nivå, ikke sant, enn det andre var.

Å være omtrent jevnhøye letter øyekontakt. En person som er lavere enn den andre, må «se opp til» ham eller henne, og blir «sett ned på». Dette er vanlige uttrykk for å bli beundret og nedvurdert.

En kvinne forteller om sine erfaringer med å være liten:

Jeg har på følelsen som voksen, for nå har jeg merket ..., du merker jo det når du er mindre. Du får den forskjellen der at ..., du får en sånn forskjell på ..., ja, for å få kontakt med folk. Det er rett og slett at du får øyekontakt og det der.

Hun merker sin høyde på reaksjonene til andre. Å være høy gjør personen mer synlig, å være liten gjør at hun lettere blir oversett.

Det kommer opp flere fortellinger om hvordan den minste kvinnen i en gruppe blir oversett i butikker, ekspeditrisene henvender seg til den høyeste. En kvinne har observert at også rullestolbrukere blir oversett. Hun sier:

Det er ikke sånn at du tar deg nær av det, men ..., du legger merke til det, ja. Men de fleste av oss sier vel ifra også, tenker jeg, når de opplever det, i hvert fall de som er ... For vi ser det og vi er såpass ..., vi har såpass mange år på nakken at vi sier ifra, ikke sant? (hun ler). Det er kanskje vanskeligere for en som er i tenåra å si ifra i forhold til en som er voksen.

En forteller at hun ble mobbet på skolen, men ikke for at hun var liten.

Jeg var mindre, men ble ikke mobba fordi jeg var lita, men jeg har jo blitt mobba av andre årsaker. Blant annet så var jeg tjukk, og det ..., så jeg fikk jo høre det en del på det. Ja, jeg ble litt mobba. Tror mye av det var på grunn av tjukkheta, for jeg følte ikke at det var på grunn av at jeg var lita at jeg ble mobba.

Som vi har vært inne på, er det et utall av kjennetegn og tilstander som kan brukes som påskudd for mobbing. Men oftere hører vi at kvinnene mobbes for andre forhold som har økt hyppighet hos kvinner med Turner syndrom; som hørselshemming, fedme og synsnedsettelse. Den vanlige ungdomserfaringen er opplevelsen av å falle utenfor.

Selvbylde

Flere kvinner har fortalt om at de selv fikk svært lite oppfølging av foreldrene og andre, og ikke fikk grunnlag verken for frimodighet eller åpenhet om sin situasjon, slik dagens ungdom ser ut til å få. «Det var aldri den oppfølgingen som de har i dag, ikke sant. (...). Du holdt mye mer for deg selv.»

De ser den store kontrasten fra dagens unge med Turner til egen oppvekst. Én forteller om travle foreldre med stor barneflokk og tradisjonell arbeidsdeling, slik det var vanlig i foreldregenerasjonen:

Jeg vokste opp med en far som aldri hadde tid. Han var alltid ute på farten, ikke sant, og mamma strevde med huset og barna og stelte mat og ... Jeg lurte på hvis jeg hadde hatt litt mer oppfølging og mer oppbakking, at jeg kanskje hadde litt mer behov..., at jeg hadde vært litt mer med de andre og det der i oppveksten.

Flere understreker at det som var særlig vanskelig å akseptere da de fikk diagnosen, var opplysningen om at de ikke kunne få barn. Noen var ikke så opptatt av dette da de var i fjorten–femtenårsalderen. Én sier: «Egentlig ikke. Vi prata mest om gutter og sånn. Unger var vel noe tema, men ikke så store greiene, liksom.» Derimot ble det et mye mer påtrengende og viktig tema da hun kom i tjueårene. «Tenkte jo veldig mye på at du ikke kunne få unger og sånn.»

Det fantes jo andre jevnaldrende som ikke kunne få barn. Én forteller:

Jeg hadde en venninne som jeg prata litt med da, for ho kunne ikke få unger sjøl. Vi prata litt om det, men ikke så ..., det var mye du holdt for deg sjøl, liksom.

For kvinnelig selvbylde og livsplanlegging, har det å få barn vært sentralt. Dette peker mange på som det vanskeligste å forholde seg til når det gjelder diagnosen.

Å etablere parforhold

Kvinnene med Turners syndrom har – med hormonbehandling – likevel kommet inn i puberteten. Den vanskelige ungdomsfasen ble lettere. «Jeg syntes det ble lettere egentlig, du føler deg mer som en dame eller jente.»

Mange er likevel «sent ute», og nølende og usikre i forhold til gutter/menn og til å gå inn i parforhold. Noen hadde som nevnt gått på anabole steroider i en periode.

Men når det gjaldt dette med gutter og sånn, så var det jo litt annerledes da, for da var du jo litt spent på hvordan det fungerte. Tok lenge før jeg liksom turte å prøve å gå inn i et forhold og sånn da. (...). Jeg var jo forelska og sånn da, vet du, syntes jo gutter var kjekke og alt det der, men liksom å gå videre med det, det bremsa jeg liksom litt på. (...). Det tok så lang tid før jeg prøvde et forhold, før jeg endelig skjønte hvordan det gikk med meg også. (...). Jeg var jo litt redd for hva gutten mente og ..., om jeg klarte å gjennomføre et samleie og alt det der.

Vi hører fra mange at de lenge var usikre og nølende når det gjaldt gryende tiltrekning og forhold til gutter, med flørt, forelskelse, seksualitet og parforhold.

Enkelte har ikke opplevd å leve i parforhold. «Nei, har ikke hatt sånne forhold, nei, og det tror jeg også har en del med at jeg er lita og sånn da, pluss at det har med min personlighet å gjøre. (...). Det har bare ikke blitt sånn.» En annen fikk først kjæreste etter at hun var over førti år.

Flere forhold holdt kvinnene tilbake og gjorde at seksuell debut, kjæreste- og parforhold ble aktualisert og ønsket først sent i livet. Noen har opplevd det som en stor hindring at de ikke kunne få barn. Det nevnes erfaringer da de tror det er grunnen til at partneren trakk seg tilbake, selv om *det* ikke ble sagt.

Noen har opplevd at den partneren de fikk, kanskje sent i livet, fullt ut aksepterte barnløshet i forholdet. Kommet litt høyere opp i alder er det mange menn som har brutte forhold og skilsmiss bak seg – noen menn har allerede barn og er ikke spesielt opptatt av å få flere. Samtidig oppdager kvinnene at det er andre barnløse kvinner og mange ulike grunner til at de ikke har barn. En kvinne sier – som mange – at det å ha Turners syndrom preget henne særlig i ungdomstiden og ung voksen alder.

I forhold til det med partner og å få barn og sånne ting. Ja, så kom jeg i en fase hvor jeg hadde etablert en rolle som singel. Jeg hadde gjort noen erfaringer på godt og vondt. (...). Mange av de problemstillingene er jo refleksjoner som kvinner uten barn, det er jo de samme som andre kvinner uten barn har. Ja.

Kvinnenes erfaringer gjennom livet går sammen med en historisk utvikling av mer mangfold og variasjon i kvinners livsløp. Det er blitt mer legitimt å velge et liv uten barn, og det er etter hvert blitt mange utradisjonelle måter å få barn på. I denne store – og aksepterte – variasjon av partnerforhold og foreldreskap, er deres barnløshet ikke lenger spesielt avvikende eller annerledes.

Tidlig kroppslig slitasje

Å være liten innebærer påkjenninger som medfører kroppslig slitasje. En får større problemer med å løfte, vanskeligere for å nå opp til ting, må oftere strekke seg etter noe, må bøye nakken for å se opp, får ikke bena ned i gulvet når en sitter, og må gå/småløpe fortere for å holde følge med andre. En må bruke relativt mer krefter og energi for å utføre samme gjøremål. Det gjelder mange bevegelser og mange detaljer andre vanligvis ikke tenker over. Verden omkring – alle dimensjoner – er planlagt for høyere mennesker. Det blir belastninger både privat og i arbeidslivet – og «ute i den store verden».

Det var jo mye armer og skuldre og rygg. Mest armene. Når jeg jobba var det mest bare armene. Det er jo ingen ting som er tilrettelagt. Når du er ute i det store, så er det ingen ting som er tilrettelagt, vet du. Bare når du skal ut og handle, så er det forskjellig høyde. Det er det jo for alle da, men vi må jo strekke oss mer. (...). Det blir mer belastning, ja. Og når du bærer, så bærer du jo sånn (viser), så de (posene) ikke skal slepe i bakken – du bærer jo ikke der nede

(viser). (...). Og bare når jeg tar skritt, så tar jo jeg to–tre skritt på et vanlig skritt for en vanlig voksen person, ikke sant. Så du bruker mye mer energi på alt det du gjør.

Hun og andre begynte tidlig å merke at kroppen ble sliten. Hun sier at hun begynte å merke det allerede i slutten av tjueårene. «Det var ikke lokalisert noe spesielt sted, det var generelt i hele kroppen.»

Mange av kvinnene med Turners syndrom har på ulike måter merket aldrings- og diagnoserelaterte sykdommer, kroppslige endringer og helseplager relativt tidlig i livet.

Tretthet: «Utladet batteri»

Flere av kvinnene forteller at de i dag opplever at de har mindre krefter og ofte opplever at de er «veldig slitne» eller helt «uttømte» når de har foretatt seg noe.

En kvinne som jobber 50 prosent sier:

Så spør legen meg 'og ellers er du frisk og rask?' Så begynte jeg å le. 'Jeg kan si at jeg er frisk, men jeg vet ikke om jeg kan si at jeg er rask' (hun ler). (...). Jeg ser andre damer etter jobb, ikke sant, så drar de plutselig til byen og går i butikker og på kafé. Jeg klarer det ikke etter at jeg har vært på jobb, for da er jeg så trøtt at jeg må hvile for å klare en kveldsetappe. Så det merker jeg, at jeg har mindre batteri, for jeg har mindre å gå på.

Hun får spørsmål om det har vært slik bestandig, men hun mener det er blitt mer etter at hun er blitt eldre og kommet i overgangsalderen. Samtidig mener hun at det er noe kvinnene med Turner har felles – de fleste av dem.

Vi har et mindre batteri. Det er ..., jeg bare tror det. Og jeg ser det veldig godt når vi er samlet alle sammen på årsmøter eller på Frambu.

Trettheten kan komme i mange sammenhenger hvis de har vært «for» aktive. «Da blir jeg helt slått ut, hvis jeg tar meg veldig ut.» Da bruker de vanligvis lang tid på å hente seg inn; neste dag eller eventuelt flere dager.

En kvinne sier hun ser det samme mønsteret hos dem som er unge (med Turner) – de blir også «slått ut». Da blir den beste dags- og ukerytmen den jevne, der man kan planlegge det man vet man har nok krefter til: «perioder med jevn aktivitet».

Å være oppmerksom på at tretthet ofte følger med Turner-tilstanden gjør at det er lettere å være åpen om det og tilrettelegge for barn og unge med Turner.

Jeg veldig glad for at de som er unge vet masse, så kan de ta hensyn til det. De vet masse, og de må hvile.

Valgets kvaler – å fortsette i jobben eller ei

De femten kvinnene har eller har hatt varierende posisjoner i yrkeslivet, og flere arbeider fortsatt i full stilling. Deltagelse i yrkeslivet er svært sentralt på mange måter. Arbeidet gir innhold i hverdagsliv og helg, arbeidet gir vanligvis et sosialt miljø, og gir grunnlag for selvfølelse og yrkesstolthet. Men med opplevelsen av at den nåværende jobben krever mer enn kreftene rekker, begynner valgets kvaler, og det blir på tide å vurdere hele arbeidssituasjonen:

Jeg tenker mye på om jeg kan prøve å gjøre noe for å komme meg over i en annen jobb. Men så er jo ikke det så enkelt. For jeg har jo hatt en del problemer, og hvis jeg skal gjøre det så må jeg gjøre det nå. Enten ta mer utdanning eller finne en annen jobb. For alderen jobber mot meg også, så jeg må gjøre det nå, tenker jeg. Og så tenker jeg på familien – foreldrene mine og søsknene mine – og min egen helse selvfølgelig.

Mens noen har valgt et yrke som ikke er særlig fysisk belastende, er det andre som ikke har tenkt noe særlig på hva belastninger på jobben kan komme til å bety på lengre sikt. Fleksible arbeidstidsordninger og ulike kombinasjoner av arbeid og trygd kan bidra til at kvinnene ikke stenges ute fra yrkeslivet: «Jeg ser jo at det nå er en himmel i forskjell i forhold til det å gå fullt, du har jo en del mer fri.»

Mange forhold spiller inn når en overveier om en klarer å fortsette i arbeidslivet. Å måtte slutte i jobben kan oppleves som svært vanskelig. I tillegg til helseplagene er det tretthet og slitenhet som er den medvirkende årsak til uførepensjonering. Kreftene strekker ikke til lenger. Ofte er det leger som har hatt en avgjørende rolle når beslutningen tas. Legene har påpekt at kvinnene ikke bør slite seg helt ned.

De fleste av kvinnene som har redusert arbeid eller er gått ut av arbeidslivet, har lagt omstillingsprosessen bak seg, mestret overgangen og trives med sitt nye liv – slik de forteller om det. «Det er blitt bedre med full uføretrygd, for før orket jeg ikke noe, jeg kunne bare sitte i sofaen og sove hele kvelden.»

Uførepensjonen gir dem nå anledning til å ivareta seg selv, pleie kroppen og sette ned tempoet. Når livet kan tas mer med ro, kommer også muligheten til å prioritere aktiviteter som gir glede i tilværelsen, noe som igjen virker helsefremmende. «Jeg har orket mer nå når jeg har sluttet, jeg har orket å ha det sosialt og treffe venner og sånn.»

Kvinnene ønsker respekt for hva de har ytt i hverdagslivet, forståelse for at det ble for slitsomt å fortsette i arbeidet, og at de må slippe nedvurdering fordi de slutter i yrkeslivet.

Å drive fysisk trening

Flere kvinner forteller om treningsopplegg som virker godt, der de er under veiledning av fagfolk. «Trener ene uka, og andre uka så har jeg benkbehandling som da er litt varme og massasje og trening.»

Flere bruker svømmebasseng som treningsarena. De har gode erfaringer med individuelt tilpassede øvelser i temperert vann. Dette bedrer funksjonen i ledd og muskulatur. Å være fysisk aktiv i vann er forskjellig fra å være i aktivitet på land. Ikke bare blir belastningen på bena sterkt redusert på grunn av oppdriften i vannet, det blir også mindre trykk på leddene, samtidig som mange og store muskelgrupper tas i bruk. Badet gjør kroppen mer smidig og myk:

Jeg merker godt den varmtvannstreninga, for når jeg kommer hjem på mandagskvelder etter å ha vært der – er så myk og deilig! Bare å sette meg her og se på TV! Er så deilig, behagelig i kroppen liksom – et helt nytt menneske altså.

Å gå tur er også en fin måte å holde seg i form på. Mange har stor glede av å være ute i naturen, og trener planmessig på egen hånd: «Vi går ofte en runde her, fem kilometer, jeg har som mål å holde den helst to ganger i uka i hvert fall.»

Å lytte til kroppens signaler er med årene blitt svært viktig: «Jeg fungerer best når jeg kan gjøre ting i mitt eget tempo. Gå rolige turer, ikke for mye.»

Hvor fysisk aktive personene er, varierer svært. Dette er selvsagt også avhengig av helsetilstanden. Målet er å unngå ytterligere funksjonsreduksjon, og all fysisk aktivitet bidrar til bedre fysisk form. Det er mange øvelser som ikke krever så stor innsats. Flere ønsker og etterlyser individuelt tilpasset fysioterapi eller opptrening.

«Hva er Turner, hva er aldring, hva er meg?»

Kvinnene reflekterer over hva som skjer under aldringen. De har som gruppe en rekke konkrete sykdommer og plager – noen har nesten ingen, andre har flere. Mange opplever som nevnt at de er ekstra slitne, og at det har økt på de siste årene. De lurer på hva som er Turner og hva som er «vanlig» aldring. Når de merker kroppsforandringer og -signaler, stiller de andre spørsmål til kroppen enn personer uten diagnosen. De spør: «Hva er Turner, hva er aldring, hva er meg?» Det er spørsmål uten klare svar og avgrensninger.

Sånn som i går så merket jeg at ah, nå er jeg sliten, lurer egentlig på hvorfor. (...). Du må huske på at jeg tror mange av oss egentlig tenker veldig mye, skjønner du, på sånne ting. Det er mange som kanskje tenker at 'er dette i forbindelse med Turner, og er dette Turner-ting?' og litt sånn. Sånn er det.

Forestillinger og spørsmål om hva som er «Turner-ting» og hva som er «andre ting», er rimeligvis sterkt påvirket av informasjon om diagnosen som de har fått fra mange kilder, også fra andre på «Turner-treff». Det er mye som kan forbindes med å være kvinne med Turners syndrom, og som vanskelig kan avgrenses mot vanlige reaksjoner og tilstander alle kan rammes av under aldringen:

Hva som er Turner og egentlig naturlig når du har passert femti ... Jeg opplever at jeg blir veldig mye mer sliten enn kanskje andre damer, kolleger og slikt, som jeg ser har en helt annen kapasitet. Det ser jeg veldig mye bedre nå enn for noen år tilbake.

Mer sårbar eller mindre sårbar med alderen?

Andre peker på nærtagenhet og depresjon som noe som gjerne rammer kvinner med Turners syndrom:

Men som sagt, jeg har inntrykk av at mange av de Turner-jentene er litt deprimerte egentlig. Jeg vet om flere. Vi har kanskje litt lett for å bli deprimerte og sånn, litt nærtagende mange ganger, noen av oss. (...). Vi prøver kanskje ikke å være sånn ..., jeg prøver å ikke være så nærtagende mange ganger, men er det kanskje likevel.

I fokusgruppeintervjuet nevner en kvinne at hun er blitt mer sårbar i de siste årene. «Jeg tenker på det at det er veldig lett å ta ting i ..., når folk sier ting til deg som de ikke mener negativt, så er det lett å tenke: 'Jaha, det er meg det er noe galt med nå.'»

Da er det en annen kvinne i fokusgruppen som forteller at for henne var barndom og ungdom verre, og at livet har endret seg til det bedre.

Jeg følte at det hang sammen med selvbildet, og det å komme seg ut og få seg en jobb. Og det henger sammen med det ..., du klarer i hvert fall det. Og det vokste jeg på. Og da jeg ble femogtyve år, så ble verden mer avslappet. Årene frem dit var mye mer ...

En tredje kvinne sier at hun også opplever større modning, trygghet og selvtillit nå.

I tillegg kommer hver enkelts spesielle livserfaringer og påkjenninger. Dette kompliserte samspillet kan gi helt motsatte utviklingstendenser under aldringen; noen blir *mer* sårbare, andre *mindre* sårbare. Spørsmålet om hva som er Turner og hva som er aldring gjentas stadig – og har ikke noe klart svar.

Kontakten med helsevesenet

Legene og helsevesenet har rimeligvis meget stor betydning for hvordan livsløpet og aldringsprosessene utvikler seg for mennesker 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).

Intervjupersonenes fortellinger vitner om stor sprik i interessen for Turners syndrom hos fastlegen – den som primært har ansvaret for å følge dem opp. En kvinne byttet fastlege etter at han uttalte: «'Du skremmer vettet av meg, for jeg har aldri hørt om Turner før, jeg.' Så da bytta jeg.»

Andre har et godt personlig forhold til fastlegen, men opplyser at det er de selv som må ta ansvaret for oppfølgingen over tid:

Men jeg må følge opp: 'Nå må du ta den og den blodprøven og sjekke' sånn og sånn, og: 'Ja vel, ok' (svarer legen).

Atter andre er vel tilfredse med helsevesenet, slik det fungerer for dem:

Da må jeg bare si at jeg er veldig fornøyd som jeg har det nå. Jeg blir fulgt opp av fastlegen min og har alt på Oslo universitetssykehus – øre, nese, hals, hud. Jeg synes jeg har det bra.

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

Siden kunnskapen om Turners syndrom lenge har vært liten i helsevesenet, og informasjon og oppfølging ofte tilfeldig og ufullstendig, har som nevnt mye informasjonsinnhenting vært overlatt til personene selv. Da har både diagnoseforeningen, Internett og kompetansesenteret vært til stor hjelp. En kvinne omtaler sin inntreden i og anvendelse av foreningen på denne måten:

Jeg bruker den litt for å få ny kunnskap og litt på en måte, for å danne meg et bilde, for å se andre med Turner: Hva er dette? Jeg kan jo lese mye på nettet, men jeg så med en gang at det var noe, så jeg meldte meg inn.

Diagnoseforeningen brukes ikke bare som kilde til kunnskap. Flere opplever også god sosial støtte i fellesskapet sammen med de andre som er medlem av foreningen.

Jeg synes den har vært veldig bra, betydd veldig mye. Treffer, som jeg har sagt mange ganger, treffer andre jenter i samme situasjon og får prate og diskutere ting og sånn.

Kvinnene med Turners syndrom har Frambu som «sitt» kompetansesenter.⁵ Frambu har spilt en vesentlig rolle for intervjupersonene, både når det gjelder informasjon, spesiell oppfølging av enkeltpersoner, grupper eller familier, og ved å etablere kontakt mellom avdelinger og andre etater. Ansatte ved Frambu «reiser ut» til sykehus, foreninger og andre instanser og gir støtte og informasjon. Mange av dem som ble intervjuet setter stor pris på en slik individuell oppfølging.

Å delta på «samlinger» i regi av Frambu betyr mye for kvinnene på flere måter:

⁵) Intervjupersonenes forhold til kompetansesentrene er inngående beskrevet i Lisbet Gruts bok: «Livsløp og aldring med en sjelden diagnose» (2011).

Det er greit å vite om situasjonen din, og hva du har for rettigheter! Og ikke minst er det greit å komme sammen med likesinnede, ikke minst det sosiale om kvelden.

Hva kan kompetansesenteret og øvrige hjelpeapparat bidra med under aldringen?

De femten kvinnene med Turners syndrom har brukt egen innsats og ekstraordinær mestringsvilje for å håndtere skader og overvinne funksjonsnedsettelse som følge av kromosomfeilen. Men selv om de 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 mestringssevne, og for at tilstanden skal sette så få begrensninger som mulig.

Kvinnene tar opp en rekke spørsmål knyttet til det å bli eldre. Dette er spørsmål som ikke har enkle generelle 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.

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

Litteratur

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

Nylenna, M. (red.) (2007): *Medisinsk ordbok*. Oslo: Kunnskapsforlaget

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 rådgivningstelefon der fagpersoner gir informasjon om sjeldne diagnoser og om tjenestetilbud 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 kvinner med Turners 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.⁶

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).

⁶) 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 Turners syndrom

Årsak og forekomst

Turners syndrom er en medfødt tilstand som bare rammer jenter. Den skyldes en feil på arvestoffet, slik at det ene av to X-kromosomer mangler helt eller delvis i alle eller noen av kroppens celler. Turners syndrom forekommer hos cirka 1 av 2000 levendefødte jenter.⁷ Det vil tilsi at det fødes cirka 12–15 jenter i Norge hvert år. Tilstanden er betydelig underdiagnostisert. Diagnosen stilles i løpet av første leveår hos 15 prosent, i tenårene hos 33 prosent og i voksen alder hos 38 prosent. De resterende får diagnosen i barneårene (Stochholm mfl. 2006).

Fysiske kjennetegn, kognitiv funksjon, motoriske ferdigheter og sosial livssituasjon

Syndromet kjennetegnes av lav sluthøyde og manglende pubertetsutvikling hos kvinner. De aller fleste kvinnene blir infertile. Andre kjennetegn kan være blant annet medfødt hjertefeil, hørselstap, avviken- de form på nyrene og ulike grader av ikke-verbale lærevansker.

Noen sykdommer kan forekomme oftere hos kvinner med Turners syndrom enn hos befolkningen for øvrig, som for eksempel diabetes type 2, hypotyreose og høyt blodtrykk, gjentatte ørebetennelser og hørselstap (Gravholt 2004, Hjerrild mfl. 2008).

Kvinner med Turners syndrom har normal intelligens, men 70 prosent har lærevansker som påvirker nonverbale visuospatielle ferdigheter, sosial forståelse og motorisk tempo (Sybert og McCauley 2004). En del jenter med Turners syndrom kan derfor møte spesielle utfordringer i skolen, i utdanning og når det gjelder det sosiale samspillet med andre.

Kvinner som har problemer med dette kan oppleve at det er krevende å mestre komplekse sosiale sammenhenger. I en av de få studiene som er gjort på motorikk og Turners syndrom (Nijhuis-van der Sanden mfl. 2003), kommer det fram at mange jenter har forsinket motorisk utvikling. De kan ha tilleggsproblematikk, som nedsatt leddstabilitet, nedsatt sansemotorisk integrasjon samt hypotoni. De voksne kvinnene har mer normal motorikk, men kan fortsatt ha vansker med visuospatielle ferdigheter og visuomotorisk integrasjon. Dette kan føre til at sammensatte bevegelser som krever planlegging er vanskelige også for en del voksne (Ross mfl. 2002).

Til tross for at lærevansker kan forekomme, og et betydelig sykdomsbilde, viser det seg at unge kvinner med Turners syndrom tar like mye utdanning som andre kvinner og er i arbeid på lik linje med jevnaldrende (Landin-Wilhelmsen mfl. 2001, Næss mfl. 2010).

⁷ Vedlegg 3 – Informasjon om Turners syndrom – er i stor grad basert på opplysninger fra Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger.

To studier har vist at voksne kvinner med Turners syndrom sjeldnere enn andre kvinner lever med en partner og at de også har en høyere seksuell debutalders (Leo-Starowicz mfl. 2003, Næss op.cit.), mens en annen studie har vist at det ikke var forskjell på kvinner med og uten Turners syndrom når det gjaldt å leve med en partner (Landin-Wilhelmsen op.cit.).

Behandling og medisinsk oppfølging

Det er ingen behandling for kromosomavviket. Lav slutt høyde og manglende pubertetsutvikling kompenseres i dag til en viss grad med veksthormon- og østrogenbehandling. Så snart diagnosen er stilt, vil jenta få veksthormonbehandling. Ved slik behandling kan 6–8 cm økt lengdevekst oppnås, avhengig av når behandlingen starter, foreldrenes høyde, dosering og hvor lenge behandlingen pågår (Baxter mfl. 2007). Ubehandlet er gjennomsnittlig høyde på en kvinne med Turners syndrom i Nord-Europa 147cm ±7,8 cm (Rongen-Westerlaken mfl. 1997).

Hos 70–85 prosent av jentene starter ikke pubertetsutviklingen spontant, og 90 prosent har behov for østrogenbehandling (Bondy 2007). Akkurat når denne behandlingen skal starte vil avhenge av hvordan en eventuell vekstspurt kan forventes. Små doser østrogen hemmer ikke veksten, men store doser kan påvirke veksten negativt. Det forskes fortsatt på hva som er det ideelle startpunktet. Grunner til dette er at det blir stadig tydeligere at utsatt pubertet er en mental belastning for jentene, samtidig som østrogen er viktig for oppbygging av benmasse for å forebygge osteoporose (Hjerrild op.cit.).

Det er beskrevet økt sykkelighet hos kvinner med Turners syndrom (ibid.), noe som gjør det svært viktig med god medisinsk oppfølging også i voksenlivet. Halvparten av kvinnene over 50 år har hypotyreose (El-Mansoury mfl. 2005) og like mange har redusert toleranse for glykose (Hjerrild op.cit.). Siden 25 prosent av jenter med Turners syndrom har høyt blodtrykk, og enda flere blant de voksne har dette, skal kvinnene følges nøye for å forebygge andre hjerte-/kardilstander (Bondy op.cit.).

Bare 13 prosent av kvinnene over 40 år har normal hørsel. Nedsatt hørsel influerer negativt på mange områder i livet. Hørselstap er blant annet assosiert med nedsatt psykologisk velbefinnende (Boman mfl. 2004), og to andre studier viser at hørselstapet fører til lavere skåre innenfor helserelatert livskvalitet (helsestatus) målt med SF-36 (Carel mfl. 2005, Næss op.cit.).

Næss (op.cit.) viste i den norske studien at kvinnene rapporterer samme helsestatus innen mental helse, vitalitet, kroppslig smerte, fysisk og emosjonell rollebegrensning (målt med SF36) som kontrollgruppen, med unntak av områdene fysisk funksjon og generell helse. Til tross for problemene som ofte beskrives i litteraturen, ser kvinner med Turners syndrom ut til å leve følelsesmessige stabile og selvstendige liv (McCauley og Sybert 2006).

Referanser

- Baxter, L., Bryant, J. og Cave, C.B. (2007): Recombinant growth hormone treatment for children and adolescents with Turner syndrome. *Cochrane Database Systematic Review*; (1):CD003887
- Boman, U.W., Bryman, I. og Moller, A. (2004): Psychological well-being in women with Turner syndrome: somatic and social correlates. *Journal of Psychosomatic Obstetrics & Gynecology*; 25(3–4):211–9, Sep–Dec.
- Bondy, C.A. (2007): Care of girls and women with Turner syndrome: A guideline of the Turner Syndrome Study Group. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*; 92(1):10–25
- Carel, J.C., Ecosse, E. og Bastie-Sigeac, I. (2005): Quality of Life Determinants in Young Women with Turner Syndrome after Growth Hormone Treatment: Results of the StaTur Population – Based Cohort Study. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*; 90(4):1992–97
- El-Mansoury, M., Bryman, I., Berntorp, K., Hanson, C., Wilhelmsen, L. og Landin-Wilhelmsen, K. (2005): Hypothyroidism is common in Turner syndrome: results of a five-year follow-up. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*; 90(4):2131–5, Apr.
- Gravholt, C.H. (2004): Epidemiological, endocrine and metabolic features in Turner syndrome. *European Journal of Endocrinology*; 151, 657–87
- Hjerrild, B.E., Mortensen, K.H. og Gravholt, C.H. (2008): Turner syndrome and clinical treatment. *British Medical Bulletin*; 86, 77–93
- Landin-Wilhelmsen, K., Bryman, I. og Wilhelmsen, L. (2001): Cardiac Malformations and Hypertension, but not Metabolic Risk Factors, are Common in Turner Syndrome. *Journal of Clinical Endocrinology*; 86(9):4166–70
- Leo-Starowicz, Z., Jez, W. og Irzyniec, T. (2003): Sexual aspects of women with Turner syndrome. *Sexuality and Disability*; 21:241–48
- McCauley, E. og Sybert, V. (2006): Social and behavioral development of girls and women with Turner syndrome. *International Congress Series*; 1298, 93–99
- Næss, E.E., Bahr, D. og Gravholt, C.H. (2010): Health status in women with Turner syndrome – a questionnaire study on health status, education, work participation and aspects of sexual functioning. *Journal of Clinical Endocrinology*; 72, 678–684
- Nijhuis-van der Sanden, M.W.G., Eling, P.A.T.M. og Otten, B.J. (2003): A review of neuropsychological and motor studies in Turner syndrome. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*; 2:329–338
- Rongen-Westerlaken, C.; Corel, L.; van den Broeck, J.; Massa, G.; Karlberg, J.; Albertsson-Wikland, K.; Naeraa, R.W. og Wit, J.M. (1997): Reference values for height, height velocity and weight in Turner's syndrome. Swedish Study Group for GH treatment. *Acta Paediatrica*; 86(9):937–42
- Ross, J.L., Stefanatos, G.A. og Kushner, H. (2002): Persistent cognitive deficits in adult women with Turner syndrome. *Neurology*; 58:218–225
- Stochholm, K., Juul, S. og Juel, K. (2006): Prevalence, incidence, diagnostic delay, and mortality in Turner syndrome. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*; 9(10):3897–902
- Sybert, V.P. og McCauley, E. (2004): Turner's syndrome. *The New England Journal of Medicine*; 351:1227–38

Et langt liv med Turners syndrom

Heftet handler om hvordan det er å leve lenge med Turners syndrom, som er en sjelden medfødt tilstand hos jenter. Den innebærer manglende pubertetsutvikling, lav sluthøyde og økt risiko for ulike andre helseproblemer. Studien er basert på gruppeintervju med syv og dybdeintervjuer med åtte kvinner (40–70 år) som har Turners syndrom.

Heftet beskriver hvordan ulike sider ved syndromet har påvirket kvinnenens livsløp, valg og selvforståelse, og hvor viktig det er å leve et vanlig liv. Noen har mange helseplager, andre har få. Mange opplever økende tretthet under aldringen, enkelte begynte å føle seg slitne så tidlig som i tjueårene. Økende ledd- og muskelpenger, kroppslig slitasje og eventuelt kirurgiske inngrep, har medført behov for rehabilitering og jevnlig trening for å forhindre unødige funksjonsnedsettelse.

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



Kirsten Thorsen, psykolog, dr.philos., forsker ved NOVA og professor II ved Høgskolen i Buskerud, har vært leder av enheten Funksjonshemming 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 funksjonshemming; med tema som livsløp og livshistorier, formell og uformell omsorg, kjønn og aldring, kulturpsykologi, velferdstjenester i endring, og funksjonshemming 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: 978-82-8470-122-6 (PDF)