

22q11-deletionssyndromet

Ågrenska genomförde 4 - 6 juni 2006 en vuxenvistelse för personer med 22q11. Fem män och fem kvinnor i åldrarna 18-39 år deltog.

Ett av inslagen under vistelsen var en gruppintervju, där de vuxnas erfarenheter från följande områden diskuterades.

- skolgång/utbildning, arbetsliv
- boende, vardagsrutiner, sömn och återhämtning
- socialt liv och vänner
- fritid och egen tid
- sjukvård och andra samhällsinsatser

Skola och utbildning

De flesta av de tio deltagarna har haft varierande grad av inlärningssvårigheter under hela skoltiden, speciellt i matte, svenska och andra språk.

Huruvida man fått något stöd eller inte varierade och berodde till viss del på när man fått diagnosen. Flera hade fått den sent, dvs. i sena tonår eller ung vuxen ålder. Ingen hade förstått sig på deras svårigheter under skoltiden.

Eftersom kunskapen var bristfällig beskrev en deltagare att han fått pröva olika skolplaceringar, olika klasser och grupper, utan att hamna rätt. Det var jobbigt att behöva byta kamrater och träffa nya människor hela tiden.

De flesta hade heller inte fått rätt stöd utifrån sina symptom med extra hjälp eller anpassningar. Några, fyra stycken, hade dock fått insatser i form av specialundervisning, anpassad studieplan eller assistent.

Flera hade också haft stor frånvaro på grund av många och långvariga infektioner, eftersom nedsatt immunförsvar ingår i syndromet, liksom hjärtproblem.

Frånvaron försämrade förutsättningarna för inläring ytterligare. De flesta hade inte fått någon förståelse för sina hälsoproblem och konsekvenserna av dem under skoltiden.

Några påpekade att det är svårt att ha en osynlig funktionsnedsättning. Det är svårt att få rätt hjälp för något som inte syns.

Två har erfarenhet av särskolan och var nöjda med sin skolgång där. De tyckte att det verkade finnas tillräcklig kunskap.

Flera hade svårt med koncentration, planering, bedömning av tidsåtgång och tidsplanering. Detta blev ett stressmoment.

”..... det här med planeringsförmåga, att planera tid, hur lång tid det tar från A till B, och veta att det hinner jag inte. Jag har kommit för sent så många gånger så nu kommer jag för tidigt istället. Antingen är man sen eller också är man jättetidig. Det är svårt att komma precis lagom.”

Det här påverkade i alla situationer, skola, arbete och övrigt vardagsliv.

Behov i skolsituationen

Struktur, förutsägbarhet, anpassad information, mycket repetition, noggranna förberedelser och ett steg i taget vid nya uppgifter och områden var behov, som de flesta beskrev.

Några hade gått vanligt ungdomsgymnasium, någon komvux och folkhögskola.

En hade gått ekonomisk gymnasielinje och det hade fungerat bra.

Arbets sättet på folkhögskola och komvux verkade passa bra för en del, t.ex. att man inte läste så många ämnen på en gång och inte heller måste läsa alla ämnen.

"Folkhögskolan, det är en sån form som passar mig. Det är ett annat sätt och jag behövde inte läsa matte. Och sen läste jag komvux för att läsa vidare på högskolan, och där tog man betyg i varje ämne."

En kvinna som klarat gymnasium och folkhögskola utan extra stöd eller hjälp, beskrev hur hon fått anstränga sig mycket mer än kamraterna och hade under skoltiden funderat mycket över hur det kom sig.

"Nej, jag hade inte anpassat. Jag fick läsa precis som alla andra helt själv. Fast jag märkte ju att det var svårt. Jag fick läsa mycket för att nå upp till godkänt; när andra läser lika mycket så kanske de får VG.

Det funderade jag mycket på när jag var yngre, varför jag fick läsa så mycket och det inte räckte till mer än det. Det hade ju varit bra att veta."

Information och bemötande

De flesta som hade fått diagnosen tidigt, dvs. kände till den under sin skoltid, hade berättat i skolan. De hade inte fått några negativa reaktioner och oftast hade kamraterna inte visat något större intresse.

Några av dem, som hade fått diagnos senare och inte haft den under skoltiden, hade fått negativa reaktioner av skolkamrater, på sitt utseende och på sitt nasala tal.

Eftersom de inte kände till sin diagnos hade de haft svårt att bemöta det på ett bra sätt och någon hade förnekat sitt nasala tal.

Några tyckte de fått bra hjälp för talet och lyckats bli av med det nasala, någon hade opererats och sen fått talpedagoghjälp och andra hade bara behövt talpedagog.

Yrkesval och arbete

Tre av deltagarna har aldrig kommit in på arbetsmarknaden och en fjärde har blivit sjukpensionerad efter en tid i arbete. Någon säger: "Jag har aldrig fått någon chans. Jag var diskriminerad redan från början." En annan person tycker att man värderas alldeles för mycket utifrån att man arbetar och att arbete är övervärderat.

De som arbetar finns bl.a. inom olika servicenäringar såsom butik, taxi, restaurang, lagerarbete.

De yngre, som ännu inte börjat arbeta, är intresserade av storkök och restaurangbranschen.

Ett par deltagare tycker att arbetslivet fungerar bra utan anpassningar. En påpekar att arbetslivet inte är lika hårt som livet i skolan.

De flesta tycker att arbetsgivare skulle ha större kunskap så att de kan visa hänsyn och anpassa.

Det handlar t ex om att man inte är stresstålig, har lätt för att stressa upp sig.

Två deltagare beskrev att man stressar upp sig själv och betar sig som om man behöver jobba för två. Det kan också vara så att man hetsar upp sig för sådant som egentligen är småsaker och gör det till stora problem.

Det är viktigt med rutiner och de flesta har svårt för förändringar.

"Det ska vara som det har varit förut. Det ska vara jämna punkter så att man vet att det här gör man, det ska vara såhär. "

"Nya rutiner och då blir det väldigt nervöst."

Vid förändringar är det viktigt med demonstrationer och inkörningstid.

"Det kan bli för mycket på en gång. Man får ta små steg hela tiden."

"Ja, nya rutiner, en vanlig person kanske bara behöver göra det två gånger, men jag kanske måste göra det tjugo gånger innan det sitter."

Flera tog upp minnesproblem, speciellt när det blir för mycket information på en gång.

Anpassad eller upprepad information är viktigt, enligt ett par deltagare, helst utan att man behöver be om det. Det kan kännas jobbigt att behöva visa att man inte förstått, t.ex. på ett informationsmöte för alla på arbetsplatsen.

"Ja. Att de kan repetera. "Har ni förstått?" Så att man inte behöver fråga."

Någon hade även svårt att välja vid för många alternativ.

Fysiska aspekter, som påverkar i arbetslivet för flera, är värk i kroppen och trötthet, med behov att vila även mitt på dagen.

Någon har även finmotoriska svårigheter och är orolig för att utmärka sig på grund av det, att t.ex. spilla kaffe.

Information till arbetsgivaren om funktionsnedsättningen

Fyra av deltagarna har berättat för sin arbetsgivare om sin diagnos och t.ex. gett föreningens hemsida till arbetsgivaren, och är nöjda med att ha berättat.

Några påpekade risk för negativ särbehandling, man vet inte hur resultatet blir om man öppnar sig för sin arbetsgivare! Det kan finnas risk att bli av med jobbet, om inte arbetsgivaren är intresserad av att skaffa sig tillräcklig kunskap.

Samtidigt säger flera att det skulle vara bra om arbetsgivarna hade mer kunskap, så att de skulle kunna anpassa och visa hänsyn.

Boende, vardagsliv, sömn och återhämtning

Boende och vardagsliv

Två av deltagarna går fortfarande på gymnasiet och bor kvar hemma hos föräldrarna.

Övriga har egna bostäder, antingen själva eller tillsammans med make/sambo och/ eller barn.

Alla utom en beskriver att de behöver lite hjälp med att sköta ekonomi och papper, vilket de får av make/sambo eller föräldrar. Det är framför allt att veta att allt ekonomiskt blir rätt utfört, som man behöver hjälp med, blanketter är krångliga att fylla i.

Flera klarar det praktiska vardagslivet bra, inklusive att hålla reda på tider och t.ex. läkarbesök och tycker att det är stärkande för självkänslan att klara sig bra själv.

Två av dem som har barn klarar allt praktiskt själva, medan andra antingen har eller önskar stöd.

Det man behöver hjälp med är att skaffa en struktur och planera vardagen, hinna med allt som behövs när man har barn, klara av matlagning och inköp.

En familj, som har två barn med diagnosen får hjälp från habiliteringen med struktur, t.ex. att göra veckoscheman och matsedlar, vilket underlättar för hela familjen i ett ansträngande vardagsliv.

Någon har fått stödfamilj till dottern, som också har diagnosen.

Ytterligare en tycker det är svårt att precisera hur hjälpen ska se ut, vet bara att det behövs hjälp.

Två hjälpmedel i vardagen, som några nämner, är bank på Internet, som ger bra överblick och självscanning av varor i livsmedelsbutiken. Man scannar och packar allt eftersom och betalar sedan bara vid utgången. Då slipper man stå i lång kö och slipper oroa sig för att andra blir irriterade på en.

Sömn och återhämtning

Fyra deltagare har inga problem med sömn eller återhämtning, utan tycker att allt fungerar bra. Någon sover en eller två timmar efter jobbet och tycker det är bra återhämtning.

Några tycker det är bra att kunna vila ca en halvtimme mitt på dagen, för att få ny kraft för resten av dagen.

Två beskriver svårigheter med att varva ner och komma till ro. När man väl somnat, sover man ett tag och vaknar, somnar om, vaknar igen osv. Det innebär att man aldrig känner sig riktigt utvilad. Om man försöker kompensera med lite sömn mitt på dagen, kan det för någon ge ännu större insomningssvårigheter.

Någon sover bra men känner sig ändå inte utvilad på morgonen. En annan beskriver sig som aldrig riktigt pigg. Det är ett slags allmän trötthet, som inte har med att göra med vad man utträttat, utan finns oberoende av om man arbetat eller ej.

Socialt liv, släkt och vänner

Relationerna med föräldrar, syskon och eventuella svärföräldrar fungerar bra för de flesta. Man har kontakt och umgås, får förståelse. I något fall hade en släkting engagerat sig för mycket, ville ”hjälpa till” med det mesta och tog över, tillskrev även system symtom och svårigheter som hon inte har.

Knappt halva gruppen beskriver att de inte har så mycket vänner, utan känner sig rätt ensamma. Om man inte har jobb, så går man också miste om sociala kontakter, som man annars får den vägen.

För några som har familj och barn tar umgänget och skötseln av dem den mesta tiden och man har varken tid eller ork för annat.

Några i gruppen tycker att anhörigas behov glöms bort. Det kan t.ex. vara sambos, som får ta hand om det mesta, som ensamma får ta ansvar och organisera allt runt familjen. De skulle behöva stöd.

Fritid och egen tid

I gruppen finns flera olika fritidsintressen representerade. Några är intresserade av djur, några av rollspel och några är intresserade av att läsa. Resor, handarbete, matlagning, musik, sport och motion är andra aktiviteter som nämns. För en del personer, framförallt de som har barn, finns inte mycket tid över till egna fritidsintressen. Även för dem, som inte har barn, kan ibland det praktiska vardagslivet vara ansträngande och ta mycket tid och kraft.

Sjukvården

De fysiska symptomen och behov av sjukvårdsinsatser varierade.

De vanligaste symptomen, som nästan samtliga i gruppen hade, var kalkbrist, nedsatt sköldkörtelfunktion och problem med immunförsvaret. Dessa medicinerades med kalk, Levaxin och gammaglobulin. De flesta behövde gå på regelbundna kontroller för sina symptom och medicinering. Halva gruppen hade värk i kroppen, som förvärras vid väderomslag och är värre vid kyla. Hälften av gruppen tycker också att de har mycket lätt för att få blåmärken ”bara nån petar på mej”.

En har haft scolios, som opererats.

Ett par fick illamående och migrän, när det blev för mycket att göra eller hålla reda på.

Tre hade även fått ADHD - diagnos, varav två med hypoaktivitet.

En beskrev långvariga depressioner, ytterligare några beskriver nedstämdhet i perioder och låg självkänsla.

En deltagare anser sig inte ha några fysiska symptom alls, eller mycket lindriga. Däremot är självförtroendet lågt i vissa sammanhang.

Även upplevelserna och erfarenheterna av hur vården fungerade varierade.

Det är flera som är nöjda med vården och kontrollerna. Flera har en kontakt på sin vårdcentral, men går även på kontroller på sjukhus med några års mellanrum.



ÅGRENSKA

Några anser att läkarna inte förstår sammanhanget och helheten och hur olika symptom kan hänga ihop.

Någon anser att sjukvården inte förstår sig på tröttheten och den bristande stresstoleransen, de neuropsykiatriska svårigheterna och framför allt problem med uppmärksamhet, koncentration, rastlöshet, tidsuppfattning.

En av deltagarna hade mötts av total okunskap i vårdapparaten. Han hade många fysiska symptom, t.ex. läpp- och gomspalt, hjärtfel, öronproblem, endast en njure, immunförsvarsproblem och hög feber under lång tid och inte fått rätt behandling och hjälp.