

Patienter i uvished. Hver anden patient i Danmark med en sjælden sygdom må vente et helt år på at få at vide, hvad de fejler.



»Lægerne er ikke nysgerrige nok, og der er rådvildhed hos lægerne om, hvor man skal sende patienterne hen«

TORBEN GRØNNEBÆK,
formand for organisationen Sjældne Diagnoser

Syge får forkert - og sen - besked

Danske læger er ikke gode til at stille den rette diagnose, når det gælder sjældne sygdomme. Og patienterne må derfor gå længe i uvished. Forslag om ekspertpanel til vurdering af patientsagerne.

Af Poul Exner
og Flemming Christiansen

15.000-30.000 danskere lider af sjældne sygdomme. Altså 1 ud af cirka 200-400 danskere. De senere år er der gjort en stor indsats for borgere med specielle lidelser som Prader Willi syndrom og Duchenne muskeldystrofi – men nu viser det sig, at indsatser langt fra rækker: En endnu ikke offentliggjort europæisk undersøgelse afslører, at halvdelen af danskere med sjældne lidelser får en fejldiagnose. Til sammenligning får spaniere

med sjældne sygdomme kun forkert besked i cirka 25 procent af tilfældene, fremgår det af datamateriale, som fremlægges i Luxembourg i næste uge af den europæiske organisation for sjældne sygdomme, Eurordis.

Formanden for Eurordis, danskeren Terkel Andersen fra Bløderforeningen, kalder de europæiske resultater beklagelige og bekymrende.

»Det giver jo de syge og deres familier dybe ar på sjælen ikke at kunne få vished«, siger han: »Især når man tænker på, at vi i en årrække har gjort en intensiv indsats for netop at gøre diagnosticeringen bedre – blandt andet

ved at oprette to landsdelscentre på henholdsvis Skejby Sygehus og Rigshospitalet og ved at lave en organisation for sjældne handicap.«

En anden undersøgelse, som paraplyorganisationen Sjældne Diagnoser har lavet blandt medlemmerne, tyder også på en mangelfuld indsats: Den viser, at hver anden patient må vente et helt år på at få et navn på sin sygdom. Og dermed en behandling, der virker.

Formanden for Sjældne Diagnoser, Torben Grønnebæk, mener, at »systemet er for usystematisk«.

»Lægerne er ikke nysgerrige nok, og der rådvildhed hos lægerne om, hvor man skal sende patienterne hen«, siger han.

Ifølge Torben Grønnebæk tyder meldingerne fra paraplyorganisationens medlemmer på, at det er lægerne, der ikke er grundige nok, når

de står over for en patient med uforklarlige symptomer.

Professor Flemming Skovby, Klinik for Sjældne Handicap, Rigshospitalet, peger på de samme problemer. Ifølge ham er årsagerne til den langsommelige lægeindsats dels manglende viden om, hvor patienterne skal sendes hen – dels manglende muligheder for at sende dem videre.

»Hvis en læge i dag vil sende en patient videre, kan han ikke umiddelbart sende patienten til et højt specialiseret sygehus. Det skal gå via amtsygehuset, og det lægger en bremse på den hastighed, hvormed henvisninger sker«, siger Flemming Skovby.

Sjældne Diagnoser foreslår på den baggrund et landsdækkende ekspertpanel. Det skal vurdere de patientsager, som amternes hospitaler ikke kan stille en diagnose på inden for seks måneder.

Næstformand i Folketingets Sundhedsudvalg Preben Rudiengard (V), der selv er læge, bakker op om ideen.

»Der er for mange trin i henvisningssystemet. Det, vi har brug for, er en kraftig centralisering, så der er et sted i Danmark, hvor man foretager visitationen, når man har mistanke om en sjælden sygdom«, siger Preben Rudiengard.

Læge Dorte Halkjær, der er formand for sundheds- og forebyggelsesudvalget i

Praktiserende Lægers Landsorganisation, går også ind for et ekspertpanel:

»Først og fremmest skal vi evaluere de meget lange forløb, så vi kan finde ud af, hvad der er gået galt, og hvor vi kunne gøre det anderledes«.

Læge Bjarne Lühr Hansen, der er formand for Dansk Selskab for Almen Medicin, afviser derimod ideen om ekspertpanel:

»Jeg kan godt se fornuften i, at man må trække en streg i sandet. Det må føles urimeligt, hvis man går med et symptom i flere år uden en diagnose. Men det er de praktiserende læger, der har overblikket og ved lidt om alle sygdomme. Derfor er det også dem, der bedst vurderer, hvor der skal henvises til«.

flemming.christiansen@pol.dk
poul.exner@pol.dk

»Pludselig blev jeg taget alvorligt«

Efter seks år og seks speciallæger var det en middagsgæst, der satte navn på Betina Boserups sjældne lidelse.

Af Poul Exner

Betina Boserup har altid været slap. Hun siger selv, at det er ligesom en slap elastik i et par bukser, der er blevet vasket og tørretumblet for meget.

Kun halskraven antyder, at ikke alt er helt, som det burde være. Derudover kan man ikke se på Betina Boserup, at hun har en alvorlig kronisk lidelse. Men buler i den blanke Alfí termokande, hun har stillet på bordet, vidner om, at det nogenlunde er der, grænsen går for, hvad hun kan bære.

Krafterne er der ikke, hun forstøver nemt leddene, har mange smerter, og så er huden sart. Hun får nemt rifter og sår, som har svært ved at hele.

Navnet på Betina Boserups lidelse er Ehlers-Danlos syndrom.

»Min mor har altid sagt, at de små og slappe børn i vores familie skulle man passe ekstra meget på«, fortæller Betina Boserup.

Ehlers-Danlos syndrom er nemlig arveligt, men hvad det var, der havde ramt familien gennem generationer, blev først klart, da Betina Boserup som den første fik diagnosen.

Hendes egen mor fik diagnosen endogen depressiv og neurotisk, fordi hun altid klagede sig, og ifølge Betina Boserup kræver det en bevist strategi at undgå en psykiatrisk diagnose.

Hun er uddannet sygeplejerske og gift med en læge. Han har fulgt hende til en lang række undersøgelser, hvor han, når de var på vej ud ad døren, har spurgt speciallægen: Tror du, det hele sidder i hovedet?

»Og en læge siger ikke til en kollega, at hans kone er skør, og så kan det jo heller ikke skrives i journalen«, smiler Betina Boserup.

Der er ellers ikke meget at le ad i historien om, hvad lægerne har gjort – eller rettere ikke gjort – for at finde ud af, hvad der var galt med hende.

Kunne ingenting

Problemerne begyndte for alvor, da Betina Boserup blev gravid. Hun kunne næsten ikke gå, og hver gang hun rejste sig, blødt hun. Selve fødslen var meget voldsom, og efter at hun havde ligget ned den sidste halvanden måned, var musklerne endnu slappere. Hun havde bækkenløsning og kunne ingenting – og fik at vide, at hun nok havde en fødselsdepression. Det mente nu



KLAR BESKED. Betina Boserup var lettet, da hun efter flere år fik diagnosen Ehlers-Danlos syndrom. – Foto: Jens Dresling

hverken hendes egen læge eller hendes mand, der er læge i psykiatri.

Den første speciallæge, hun så, var reumatolog – gigtlæge. Han prøvede kiropraktik de første to konsultationer.

»Tredje gang turde han ikke røre mig, og så sendte han mig hjem med besked om, at

det bare måtte tage sin tid«, fortæller Betina Boserup.

Der gik to år, hvor hun var sygemeldt og blev fyret, og så ville pensionskassen have hende til speciallæge, hvis hun skulle have pension. Det var igen en reumatolog. Lægen mente, det var noget væv, der var skadet, og at hun havde flere diskuspro-

lapser. Kommunen indstillede hende til ortopedkirurg, der ikke havde set noget lignende, men mente hun skulle opereres. Det afviste Betina Boserup, fordi hun risikerede ikke at kunne gå bag efter.

Hun blev gravid igen. Og igen kom hun til en speciallæge. Det var den femte, og

Pensionskassen sendte hende til en ortopedkirurg, der ikke havde set noget lignende, men mente hun skulle opereres. Det afviste Betina Boserup, fordi hun risikerede ikke at kunne gå bag efter.

Hun blev gravid igen. Og igen kom hun til en speciallæge. Det var den femte, og

Syndromet

■ Ehlers-Danlos syndrom er en sjælden, arvelig bindevævsdefekt. Bindevævet binder hud, muskler og organer sammen og støtter blodkarrenes vægge.

Ved Ehlers-Danlos syndrom er der fejl i dannelsen af den vigtigste bestanddel af bindevævet, kollagen fibrillerne, som ligger i bundter og giver vævet styrke.

■ Man regner med, at der fødes 1 barn, der udvikler Ehlers-Danlos syndrom, ud af 10.000-20.000 fødsler, dvs. 4-6 børn om året i Danmark.

■ Der skønnes at leve cirka 400 personer i Danmark med Ehlers-Danlos syndrom. Lidelsen forekommer hos både mænd og kvinder.

Kilder: www.ehlers-danlos.dk og www.csh.dk

også han var reumatolog. Han mente, der var tale om en generaliseret bindevævs-lidelse og sendte Betina Boserup hjem med den besked. Ikke meget klogere.

En stor lettelse

Først da familien tilfældigt får besøg af en af mandens kolleger, sker der noget. Hun kigger på Betina Boserup og datteren på 15 måneder og siger, at hun tror, det er Ehlers-Danlos syndrom, Betina Boserup lider af, og som daten har arvet – og at det er en hudlæge, der kan stille diagnosen.

Hudlægen viser nogle billeder fra 1950'erne og siger, at sådan en ligner Betina Boserup ikke.

»Men fordi din mand er læge, vil jeg gerne henvise dig til hudafdelingen på Rigshospitalet!«

På Rigshospitalet får både mor og datter diagnosen Ehlers-Danlos syndrom. De kan ikke give nogen behandling, men tilbyder at sende journalpapirerne.

»Det var som at avancere fra rengøringskone til direktør. Pludselig blev jeg taget alvorligt«, fortæller Betina Boserup.

Det var i december 1993, seks år efter at hun blev sygemeldt under den første graviditet.

Betina Boserups mor blev også undersøgt og fik diagnosen, tre uger før hun døde.

Når Betina Boserup i dag ser tilbage på forløbet, synes hun, lægerne har svigtet.

»Hvad er der blevet af lægernes nyderrighed og faglighed? Da jeg blev uddannet sygeplejerske, lærte jeg, at man skal gøre det bedst, man kan. Det har jeg i hvert fald ikke oplevet, lægerne har gjort«, siger Betina Boserup.

Sjældne sygdomme

► En sygdom regnes for sjælden i Danmark, hvis der er færre end 1.000 tilfælde. I Danmark er der registreret cirka 1.200 forskellige sjældne sygdomme og handicap. På verdensplan menes der at være 6.000-8.000. De nævnte sygdomme er karakteriseret ved, at der findes danske foreninger for dem.

Alfa-1-antitrypsinmangel

Proteinet Alfa-1-antitrypsin beskytter lungernes struktur. Ved udtalt mangel kan der ske ødelæggelse af lungevæv, så man får en bronkitislignende sygdom - emfysem (for store lunger) med tilgængende kortåndethed, og forkortet levetid. Arvelig.

Angelmans syndrom

Genetisk defekt, der giver særlige ansigtstræk, forsinket psykomotorisk udvikling med manglende sprogdudvikling, epilepsi, rykvisse bevægelser og karakteristiske latterudbrud.

Crouzons syndrom

Sammenfaldende misdannelser af kranie- og ansigtsgnoger og det omkringliggende væv. Syndromet er arveligt, men kan også opstå på grund af en spontan forandring i arveanlæggene.

Blødersyndrom

Arvelig og skyldes mangel på et stof, der får blodet til at størkne. Blødere har derfor en øget blødningsstendens.

Aperts syndrom

Anatomiske misdannelser overalt i kroppen, hvor der er knogler – især synligt ved stærkt misdannet kranium/ansigt, sammenvoksede fingre og tæer, nedsat bevægelighed i led m.v.

Albinisme

Arveligt betinget forstyrrelse af tyrosinase-stofskiftet. Nedsat eller manglende evne til at danne pigment. Medfører manglende naturlig beskyttelse mod solens ultraviolette stråler og synsproblemer.

Neurofibromatosis Recklinghausen (NF1)

Skyldes fejl i et enkelt gen. Karakteriseret ved store lysebrune pletter på huden og ved knuder langs nerverne i underhuden.

Osteogenesis imperfecta

Ufuldstændig knogledannelse eller rettere knogler, der ikke er perfekte fra begyndelsen, og er abnormt skøre. Berører alle bindevævsstrukturer i kroppen. Sygdommen er arvelig og medfødt.

Tuberos sklerose

Diagnostiseres på bl.a. epilepsi, hudforandringer (manglende pigment). Nogle patienter kan være mentalt og/eller fysisk handicappede, mens andre kan have sygdommen uden særlige mén. Medfødt.

Spielmeier-Vogts sygdom

Arvelig, fremadskridende sygdom, hvor barnet udvikler sig normalt i 6-8 år, hvorefter begyndende synstap som oftest giver anledning til, at diagnosen bliver stillet. Over de næste 10-20 år ødelægges hjernen fuldstændigt.

Tourette syndrom

Neurologisk betinget forstyrrelse forårsaget af kemisk ubalance i hjernen. Begynder i 2-15-års alderen. Karakteriseres ved tics samt ufrivillige lyde.

Ehlers-Danlos syndrom

Arvelig bindevævs-defekt. Giver forskellige abnormiteter i hud, ligamenter, ledkapsler og andre organer.

Hippel-Lindaus sygdom

Arvelig sygdom. Unormal vækst i blodkarrene med dannelse af knuder. Giver øget risiko for udvikling af cyster og knuder i forskellige organer, hyppigt i lillehjernen, rygmarven, øjne, nyrer og binyrer.

Galaktosæmi

Arvelig stofskiftesyge, hvor enzymet, der nedbryder galaktosedelen i mælkesukker, ikke er til stede. Ubehandlet fører galaktosæmi til gulsot, grå stær, hjerneskade og til en livstruende tilstand. Sygdommen kræver livslang diæt, der er uden mælkesukker.

Handicappede børn uden diagnose

Visuelle, sociale, motoriske og fysiske (psykomotoriske) vanskeligheder som f.eks. generel forsinket udvikling, sproglig svag, dårlig situationsforståelse og vanskeligheder ved at tolke andres kropssprog, forstyrrelser i rum- og retningsans.

Nedsat immunforsvar

I de fleste tilfælde en medfødt sygdom. Medfører betændelsesygdomme og svampeangreb. Sår læges langsomt og vanskeligt.

Marfans syndrom

Arvelig bindevævs sygdom, der hovedsagelig rammer knogler og led, øjne, hjerte og blodkar og lunger.

Medfødt blæreektopi

Mangelfuld udvikling af blæren på et meget tidligt stadium i fosterlivet. Den normale sammenvoksning i kroppens midtlinje fra navlen mod bækken er mangelfuld.

Prader-Willis syndrom

Medfødt sygdom med forstyrrelser i søvnrhythme, appetit- og temperaturregulering samt udviklingshæmning i let til middel grad.

Sotos syndrom

Kæmpevækst i barnealderen, stort kranium, klodsede bevægelser, høj gane, lange arme og ben, høj hårkant, udviklingshæmning i varierende grad.

Væksthæmning

Alle former for væksthæmning.

Huntingtons chorea

Arvelig lidelse, der rammer nervesystemet og medfører både fysiske og psykiske symptomer. Disse viser sig oftest i form af ufrivillige bevægelser af hoved, arme og ben, personlighedsforandringer, tab af taleevnen og efterhånden demens.

Retts syndrom

Hjernesygdom, der kun rammer piger, og som oftest munder ud i multihandicap. Opdages som regel først, når barnet er omkring halvandet år: Udviklingen går i stå, sproget/talen udvikles ikke, evnen til at sidde og gå går i stå.

Cystisk fibrose

Medfødt sygdom, som angriber lungerne og fordøjelsessystemet. Patienterne får følgesygdomme som CF-diabetes.

Mitokondrie-genfejl

Genfejl hvor mitokondrier (dele af en cellekerne) ikke fungerer eller kun delvis fungerer. Sygdommen kan både være arvelig og spontan.

Polycytemia vera

Kronisk sygdom i knoglemarven, hvor man danner for meget blod, med risiko for at få forstyrrelser i blodcirkulationen, blodproppdannelse og blødninger.

Rygmarvsbrok

Spina bifida eller tvespaltet ryg er en medfødt misdannelse af ryghvirvlerne og deres tomtappe, som forekommer i tre forskellige former.

Wilson's sygdom

Kobberforgiftning: Organismen kan ikke skille sig af med det kobber, der findes i føden. Det ophobes især i leveren og hjernen.

Kromosomafvigelse

Børn med sjældne kromosomafvigelser.



Kilder: www.sjaeldnediagnoser.dk, Jette Balslev, Patientforeningsbogen, 2000. Research: Politikens Bibliotek

POLITIKEN

Redaktionen
Rådhuspladsen 37,
1785 København V
Telefon 33 11 85 11
Telefax 33 15 41 17
www.politiken.dk

Abonnement
Telefon (indland) 70 15 01 01
Telefon (udland) 70 15 95 15
Man-fre kl. 7-20,
lør-søn kl. 7-12
www.politiken.dk/abonnement

Annoncer
Telefon 33 47 29 82
Man-tors kl. 8.30-16.30, fre kl. 8.30-16
Man-fre kl. 13-17
E-mail annoncer@pol.dk
www.politiken.dk/annoncer

Politiken PLUS
Diverse læsertillbud.
Telefon 70 15 85 15
Man-fre kl. 13-17
E-mail plus@pol.dk
www.politiken.dk/plus

Politikens Bibliotek
Researchopgaver udføres
mod betaling.
Telefon 33 47 14 00
Man-fre kl. 9-16
E-mail politikens.bibliotek@pol.dk

Politikens Oplysning
Få svar på alt.
Telefon 33 14 40 88
Man-fre kl. 14-18
E-mail oplysning@pol.dk

Bladhuset
De er velkomne til at besøge os på Rådhuspladsen 37. Politikens ServiceCenter er åben man-fre kl. 8.30-16.30

Citater fra Politiken
Artikler i Politiken må gerne citeres, når det sker inden for citatreglerne, med tydelig angivelse af Politiken som kilde samt dato. Erhvervspressens af- fotografier af Politikens tekst, billeder og andre illustrationer samt annoncer er ikke tilladt.