

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Rikshospitalet – Radiumhospitalet HF

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Rikshospitalet

0027 Oslo

telefon 23 07 53 40

telefaks 23 07 53 50

e-post: sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no

www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser

Anorektale misdannelser

Analatresi og andre endetarmsmisdannelser



Utgiver: Senter for sjeldne diagnoser

Ansvarlig redaktør: Bengt Frode Kase

Grafisk utforming: Salikat Design

Medisinske illustrasjoner: Kari Toverud

Forsidefoto: Jo Michael

Trykk: GAN Grafisk AS

Opplag: 2500 (januar 2006)

ISBN 82-91965-12-9

INNHold

TIL LESEREN	3
EN MORS BERETNING	4
NÅR DET FØDES ET BARN MED EN ENDETARMSMISDANNELSE	5
FORELDREREAKSJONER	5
DEN FØRSTE TIDEN	6
ANOREKTALE MISDANNELSER	7
VIDERE OPPFØLGING OG BEHANDLING	11
FORSTOPPELSESPROBLEMER	11
LEKKASJEPROBLEMER	11
Å LEVE MED ANOREKTALE MISDANNELSER	14
SMÅBARNALDER	14
SKOLEALDER	17
SØSKEN	18
UNGDOMSTID, YRKESVALG OG VOKSEN LIV	19
FYSISK AKTIVITET OG TRENING	20
MAT OG FORDØYELSE	23
HJELP FRA DET OFFENTLIGE	27
TRYGDEETATEN	27
KOMMUNALT HJELPEAPPARAT	29
ARBEID OG YRKESVALG	29
SETER FOR SJELDNE DIAGNOSER	31
INFORMASJON, KILDER OG RESSURSER	32
NYTTIGE ADRESSER OG LENKER	33
HENVISINGER	34

**Å ha denne
diagnosen er slett
ikke til hinder for
et godt og
meningsfylt liv.
Problemene som
kan oppstå i denne
sammenheng er til
å leve med.**

fra boka Ni unge om sjelden funksjonshemming

TIL LESEREN

Dette heftet er skrevet for dere som er foreldre til barn med forskjellige endetarms misdannelser/ analatresi, og til deg som selv har tilstanden.

I målgruppen er også brukernes øvrige familie, nærmiljø og fagfolk på ulike nivåer i hjelpeapparatet.

I veilederen veksler vi mellom bruk av henholdsvis «endetarms misdannelse», «analatresi» og «anorektale misdannelser». Sistnevnte forkortes ARM. Denne betegnelsen vil gå igjen hyppig i teksten.

Senteret har i mange år hatt kontakt med personer som har anorektale misdannelser, deres pårørende og fagfolk på ulike nivåer som har befatning med diagnosene. Gjennom denne kontakten har senteret fått innsikt og samlet erfaring fra brukergruppen.

I forarbeidet til veilederen gjennomførte vi to spørreundersøkelser blant registrerte brukere ved senteret.

Resultatene fra disse undersøkelsene gjengis i bearbeidet form i teksten.

Vi ønsker å takke alle brukere og fagfolk som har delt sine erfaringer og kunnskap med oss.

Samtidig retter vi en stor takk til referansegruppa som har bestått av:

Dag Amdam (*ledende sosionom, Rikshospitalet*)

Kristin Bjørnland (*overlege i barnekirurgi, Rikshospitalet*)

Trond H. Diseth (*professor og overlege i barne- og ungdomspsykiatri, Rikshospitalet*)

Øystein Drivenes (*overlege i barnekirurgi, St. Olavs Hospital*)

Sølvi Fossan (*brukerrepresentant*)

Torill Faye Schjøll (*stomisykepleier, Rikshospitalet*)

Hilde Øyrås (*brukerrepresentant*)

Heftet er utarbeidet av Senter for sjeldne diagnoser, representert ved:

Elisabeth Holme, *rådgiver/spesialsykepleier*

Jeanette Ullmann Miller, *rådgiver/fysioterapeut*

Ingrid Wiig, *rådgiver/klinisk ernæringsfysiolog*

Mads Bjerke, *informasjonsrådgiver*

Kristin Bjørnland og Torill Faye Schjøll har i hovedsak skrevet kapitlene om *Anorektale misdannelser* og *Videre oppfølging og behandling*.

Rikshospitalet, januar 2006

Bengt Frode Kase

Avdelingsleder - Senter for sjeldne diagnoser



En mors beretning

Endelig. Der kom Helene. En ubeskrivelig lykke. Etter en slitsom fødsel la de henne opp på magen min. Vårt første barn – nydelige blå øyne, mørkt hår og vakker.

Jordmoren tok etter en stund barnet bort til et stellebord og undersøkte henne. Da hun kom tilbake hadde hun en alvorlig mine og sa; «Barnet har ikke noen endetarmsåpning. Vi må få tak i en barnelege for å undersøke henne nærmere». Hun tok med seg Helene og gikk ut.

Det ble med ett helt stille på fødestuen. Jeg så fortvilet på mannen min. Hva betydde dette? Ingen endetarmsåpning? Var det mulig? Var det farlig?

Etter en stund kom jordmoren tilbake og fortalte oss at en barnelege var tilkalt, men at det kunne ta litt tid før han kom. Jeg spurte jordmoren om det var en alvorlig tilstand og om hun visste om hva som kunne gjøres. Hun var tydelig usikker og sa hun ikke hadde sett dette før, men mente at barn med denne misdannelsen kunne opereres. Jeg husker jeg skvatt til da hun brukte ordet «misdannelse» – jeg syntes det høstes fryktelig ut.

Etter to timer kom barnelegen. Det var veldig lenge å vente. Barnelegen gjentok at Helene ikke hadde

endetarmsåpning og at hun derfor måtte sendes til Rikshospitalet i Oslo for å bli undersøkt nærmere.

Tilstanden kunne opereres, men det kunne være at hun også hadde flere misdannelser, så det var viktig å få dette undersøkt raskt. Allerede to timer senere ble Helene sendt til Oslo. Mannen min ble med i ambulansen. Jeg ble liggende igjen alene. Jeg vet ikke hva jeg opplevde der og da. Jeg var temmelig forvirret. Lykken jeg følte da Helene kom, ble plutselig byttet ut med redsel og tristhet. Ville hun overleve?

Heldigvis ble jeg også sendt til Rikshospitalet morgenen etter. Rett etter jeg kom til sykehuset kom legen som skulle operere Helene og snakket med oss. Han sa at Helene måtte få en pose på magen i første omgang, men at hun senere skulle få laget en endetarmsåpning på vanlig sted. Heldigvis hadde de ikke funnet flere misdannelser hos Helene. Jeg ble både lettet og redd på samme tid. Glad fordi det ikke var funnet noe mer galt. Jeg hadde nemlig ligget våken det meste av natten og tenkt, spesielt var jeg redd for om det også kunne være noe galt med hodet. Men jeg var også redd fordi det lille barnet mitt var sykt og skulle opereres.

NÅR DET FØDES ET BARN MED EN ENDETARMSMISDANNELSE

Et svangerskap oppleves av de fleste som en spennende tid. Forventninger til det å bli mor og far er store og barnets utvikling følges gjennom kontroller og ultralyd. Spenningen er stor den dagen fødselen starter.

Mange foreldre har vært innom tanken på det å få et sykt barn, men disse tankene blir ofte skjøvet til side fordi man ønsker å fokusere på det positive ved å få et barn. Mange opplever derfor situasjonen ganske overveldende når de får vite at barnet har en endetarmsmisdannelse. Dette oppdages som regel like etter fødselen. Ved de mildeste formene, der endetarmsåpningen ligger litt for langt framme, kan det hende at dette ikke oppdages i nyfødtp perioden.

Barn med endetarmsmisdannelser skal innlegges på en barnekirurgisk avdeling for operasjon og videre behandling. Barnet ledsages av medisinsk personell under overflyttingen til sykehuset der det skal opereres.

Foreldrereaksjoner

Foreldres opplevelser og reaksjoner er individuelle og mangfoldige. De fleste følelsesmessige reaksjoner er helt normale. Å reagere forskjellig kan være en styrke, men kan også medføre misforståelser og bebreidelser.

Mødrene har gjennom svangerskapet fått nær tilknytning til barnet. Fedre forteller at de fokuserte mer på å støtte kvinnen enn å kjenne på egne følelser og behov. Foreldre vil i løpet av den tiden barnet er på sykehuset ha mulighet til å snakke med sykehuspersonale som har erfaring i å møte forskjellige foreldrereaksjoner.

Noen reaksjonsmønstre knyttet til det å få et barn med en misdannelse går igjen. Når et barn blir født med en endetarmsmisdannelse, kan gleden over barnet overskygges av sorgen over ikke å ha fått det friske, velskapte barnet man ønsket seg. Slike følelser er ofte tabubelagte og kan bli skjøvet til side til fordel for den mer

akutte sykehussituasjonen. Dette kan gjøre at de vanskelige følelsene ikke kommer til uttrykk og dermed ikke blir bearbeidet.

Mange foreldre beskriver det som skjer rundt fødselen og tiden etter som uvirkelig. Flere har beskrevet en opplevelse av å føle seg på siden av seg selv og at de nærmest deltar som passiv tilskuer til det som skjer.

Andre forteller om en merkbar sårbarhet, spesielt overfor hva som blir sagt og gjort av helsepersonell. Bruddstykker av setninger kan huskes i årevis etterpå.

Det er ikke uvanlig at foreldrene leter etter årsaker til at barnet er født med en misdannelse. Foreløpig kan man ikke gi noe svar på hvorfor dette skjer.

De vanskelige følelsene kan forsterkes ved at barnet tas bort fra foreldrene og blir tatt hånd om av andre. Den naturlige kontaktetableringen mellom barnet og foreldrene kan dermed bli svekket.

Hvis barnet må sendes til et annet sykehus for operasjon eller annen behandling, kan det bli vanskelig for begge foreldrene å være til stede samtidig. Det kan være andre barn hjemme som trenger foreldrenes tilstedeværelse. Dette kan medføre en splittelse av familien og kan vanskeliggjøre at foreldrene er sammen om utfordringene rundt det nyfødte barnet. Om foreldrenes reaksjoner på det å få et barn med sykdom, sier psykolog Inger-Lise Andresen blant annet:

«Mor til barnet kan kanskje reagere med mye tårer og stort behov for å snakke både om barnet, dets framtid og om sine egne reaksjoner. Mens faren kan ha behov for å finne praktiske løsninger så fort som mulig, være alene, tenke gjennom dette på egen hånd og forsøke å ta seg sammen i møte med andre mennesker. Han kan oppleve ektefellen som hysterisk, og hun kan oppleve mannen som følelseskald. Begge deler er sannsynligvis like feil, de har bare forskjellige måter å takle situasjonen på. Og begge har det vondt.»

(2001, Andresen, Inger-Lise)

Den første tiden

Det er først når man kommer hjem fra sykehuset at den nye familien etableres. Det er viktig å se på barnet som friskt, selv om det er født med en endetarmsmisdannelse. Hjemmesituasjonen gjør det lettere å bli bedre kjent med barnet og gir mulighet til å nyte en forsinket barseltid.

Ammesituasjonen gir en god kontaktetablering med barnet. Det kan imidlertid være vanskelig å få til amming hvis barnet må være på sykehus over lengre tid. Likevel anbefales det at barnet ammes. Men hvis ammingen blir et press og en stressfaktor, kan det være bedre å bruke morsmelkerstatning. Morsmelk er barnets beste ernæringskilde og inneholder stoffer som blant annet bidrar til å beskytte barnet mot infeksjoner den første tiden. Morsmelken er også best når det gjelder fordøyelsen. Morsmelkerstatninger kan lettere gi forstoppelsesproblemer.

**DET ER VIKTIG
Å SE PÅ BARNET
SOM FRISKT,
SELV OM DET ER
FØDT MED EN
ENDETARMSMIS-
DANNELSE**

Selv om barnet følges opp fra sykehuset, må det etableres kontakt med helsestasjonen relativt raskt. Fordi endetarmsmisdannelser er sjeldne tilstander, vil de fleste helsesøstre/helsestasjonsleger ha lite kunnskap om misdannelsen. Personalet ved barnekirurgisk avdeling og Senter for sjeldne diagnoser kan være behjelpelig med

informasjon og veiledning om tilstanden.

Barnet skal følge vanlige vaksinasjonsrutiner hvis ikke annet er bestemt.

I løpet av barnets første leveår kan det bli aktuelt med opptil flere operasjoner. Det er ønskelig at begge foreldrene er til stede under sykehusoppholdene, slik at de får den samme informasjonen og dermed kan stå sammen om utfor-

dringene i forbindelse med barnets tilstand.

Når det gjelder barnehage/plassering hos dagmamma, er det ingen grunn til å utsette dette på grunn av barnets tilstand. Barn trenger å komme sammen med andre barn, fordi de gjennom samspill og lek med andre får styrket sine sosiale ferdigheter.



ANOREKTALE MISDANNELSER

Tidlig i fosterlivet har urinveier, tarm og kjønnsorganer en felles åpning. Normalt skjer en atskillelse av disse organene fra femte til syvende svangerskapsuke. Hos jentefostre skjer en fullstendig atskillelse av urinrør, skjede og endetarmsåpning. Hos guttefostre dannes urinrør og endetarmsåpning.

En endetarmsmisdannelse er en tilstand hvor endetarmen ikke blir atskilt fra de nærliggende organer i fosterlivet som normalt. Misdannelsen kan variere i alvorlighetsgrad. Ved de mildeste formene kan endetarmsåpningen være bare noen millimeter foran en normal plassering. Ved de mer alvorlige formene er det ingen synlig åpning i det hele tatt.

Anorektale misdannelser (ARM) eller endetarmsmisdannelser er sjeldne tilstander og forekommer hos ca. 1/5000 barn. Det vil si at det fødes ca. 10-15 barn årlig i Norge med disse misdannelsene. Tilstanden forekommer noe hyppigere hos gutter enn hos jenter.

Ulike typer anorektale misdannelser

- Trang analkanal (analstenose)
 - Currarino syndrom er et eksempel på en slik tilstand.
- Endetarmsåpningen ligger på normalt sted, men er dekket av en hinne (membran).
- Endetarmsåpningen ligger feilplassert – litt for langt framme.
- Manglende åpning for endetarmen (analatresi).

- Tarmen har ikke åpning på normalt sted, men ender i en tynn gang (fistel). Fistelen kan ende i området mellom normal plassering for anus og kjønnsorganene (perineum), i urinveiene hos gutter eller i kjønnsorganene hos jenter. Fistlene er trange. Det blir derfor en utilstrekkelig tømming av avføring gjennom fistelen.
- Jenter kan ha en felles utførselsgang for urinrør, skjede og tarm (en svært sjelden variant).

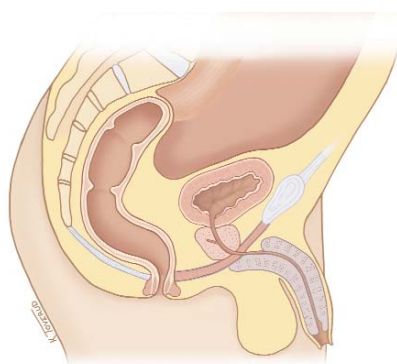
Hva er årsaken til anorektale misdannelser?

Det er ukjent hva som forårsaker unormal utvikling av endetarm og endetarmsåpning. Det er ikke vist at ytre forhold som inntak av medikamenter under graviditeten, kan forårsake slike misdannelser.

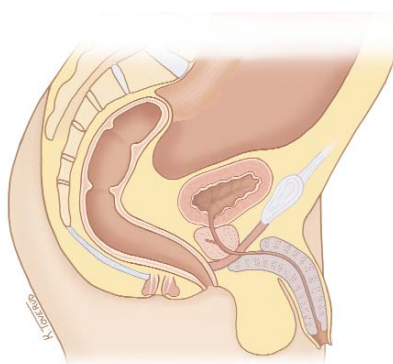
Anorektale misdannelser er svært sjelden arvelig. Et unntak er Currarino syndrom. Ved denne tilstanden ser en i tillegg til analstenosen en spesiell utforming av korsbenet (nederste del av ryggraden) og en oppfylning/svulst like foran korsbenet. Pasienter med Currarino har også ofte forandringer i spinalkanalen (ryggmargskanalen).

Andre assosierte misdannelser

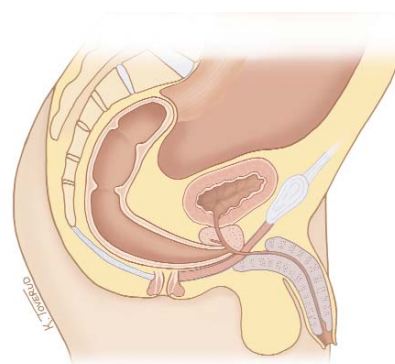
Ca. 1/3 av barn med anorektale misdannelser har også andre medfødte misdannelser, syndromer eller kromosomforandringer i



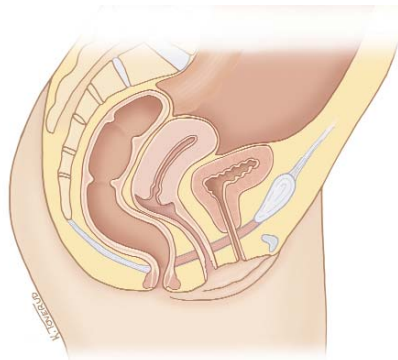
Normal – gutt.



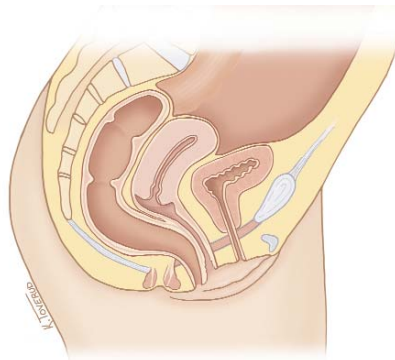
– Gutt med endetarmsåpningen plassert for langt fram – fistel til perineum.



– Gutt med endetarmsåpningen plassert for høyt oppe – fistel til urinrøret.



Normal – jente.



– Jente med endetarmsåpningen plassert for langt fram – fistel til vestibulum.

tillegg. De mest aktuelle andre tilstandene kan være:

- **VACTERL**-assosiasjon. Ved denne tilstanden kan det foreligge misdannelser i følgende strukturer/organer:
 - Ryggvirvler (**V**ertebral)
 - Endetarm (**A**norectal)
 - Hjerte (**C**ardiac)
 - Spiserør/lufttrør (**T**racheo-**E**sophageal)
 - Nyrer (**R**enal)
 - Ekstremiteter (**L**imb)

For at tilstanden skal kunne kalles en VACTERL-assosiasjon må barnet ha minst to av disse misdannelsene. Det har ingen konsekvens for behandling eller prognose av endetarmsmisdannelsen om barnet har VACTERL-assosiasjon eller ikke. Misdannelsene innenfor de ulike organsystemene ved VACTERL har ulik alvorlighetsgrad og må behandles individuelt.

- Det er overhyppighet av anorektale misdannelser hos barn med Downs syndrom.
- Misdannelser i urinveier er vanlig ved anorektale misdannelser.
 - Nesten halvparten av barn med ARM har vesico-ureteral refluks (tilbakestrømming av urin fra blære til urinleder/nyre når

barnet tisser). Refluks disponerer for urinveisinfeksjon. Barn med refluks får ofte langtidsbehandling med antibiotika for å forebygge urinveis-infeksjoner. Det kan bli aktuelt med et kirurgisk inngrep for å korrigere dette dersom barnet har mange urinveisinfeksjoner, til tross for antibiotikabehandling.

– Ved alvorlige former for anorektale misdannelser kan barnet ha problemer med å tømme urinblæren (nevrogen blære) og må behandles for dette.

Hvordan oppdages misdannelser i endetarmen?

De fleste misdannelsene oppdages like etter fødselen.

Symptomene avhenger av type

misdannelse. Hvis endetarmsåpningen er for trang, får barnet problemer med å få ut avføringen. Dette medfører forstoppelse og ubehag.

Hvis det ikke foreligger noen synlig endetarmsåpning, får barnet gjerne oppblåst mage og brekninger raskt etter fødselen.

Små misdannelser kan oversees og forbli ubehandlet. Barnet vil da etter hvert utvikle betydelig forstoppelse.

**DE FLESTE
ENDETARMS-
MISDANNELSENE
OPPDAGES
LIKE ETTER
FØDSELEN**

Utredning ved anorektale misdannelser avhenger av type misdannelse

De vanligste undersøkelsene som utføres er:

- Røntgenundersøkelse av mage og tarm.
- Ultralydundersøkelse av mage, tarm og urinveier.
- Røntgenundersøkelse av den nederste del av ryggraden (os sacrum). Hos noen barn kan enkelte virvler mangle.
- MUCG (miksjons-urethra-cystografi), som er en røntgenundersøkelse av urinblæren hvor man ser om det er tilbakestrømming av urin fra urinblære til urinleder/nyre (refluks). Denne undersøkelsen kan også vurdere blærens utseende og tømmingsmønster.

Behandling av anorektale misdannelser i spedbarnsperioden

Behandlingen avhenger av misdannelsens alvorlighetsgrad.

Ved for trang endetarmsåpning kan det være tilstrekkelig å utvide denne, slik at åpningen er stor nok til at avføringen kan føres ut.

Der en hinne dekker endetarmsåpningen, fjernes denne ved et lite kirurgisk inngrep. Det

kan være nødvendig å utvide endetarmsåpningen en kort periode etter operasjonen for å hindre at åpningen skrumper. Denne utvidelsen kalles blokking og gjøres ved hjelp av små metallpinner (Hegar-stifter).

Ved en synlig fistelåpning er det ofte aktuelt å holde denne åpen for avføring med daglig blokking noen uker inntil operasjon utføres.

Ved de mer alvorlige misdannelsene får barnet først utlagt tarm (kolostomi). Barnet opereres og

det lages en åpning på tarmen som føres ut på barnets mage. En pose på magen samler opp barnets avføring. Når barnet blir noen måneder gammelt, utføres operasjonen hvor det konstrueres en endetarmsåpning. Det kan deretter være behov for å blokke endetarmsåpningen en periode. Barnet beholder stomien noen uker før den lukkes. Når stomien er lukket vil barnet i begynnelsen ofte ha hyppig og tynnflytende avføring. Sår hud kan lett oppstå.

Avføringskonsistensen vil etter hvert stabiliseres og treg avføring vil være vanligere enn løs.

**ANOREKTALE
MISDANNELSER
ER EN SAMLE-
BETEGNELSE FOR
ET MANGFOLD AV
ENDETARMS-
MISDANNELSER**

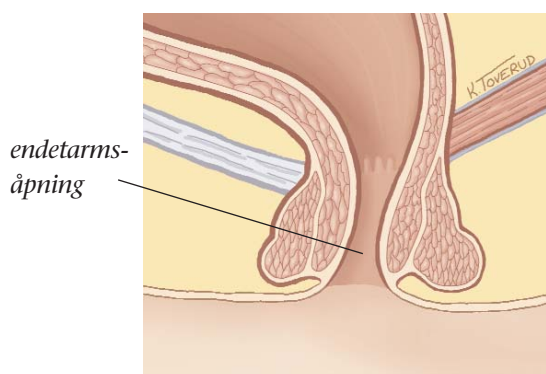
Fremtidsutsikter

Anorektale misdannelser er en samlebetegnelse for et mangfold av endetarmsmisdannelser.

Utsikter og behandlingsform avhenger av hvilken type misdannelse barnet har. Ved de mildeste typene kan barnet ha varierende grad av forstoppelse som eneste problem i oppveksten. Forstoppelsen kan behandles. Barnet vil oftest oppnå fullstendig kontroll over avføringen.

Barnet følges opp fra behandlende sykehus de første leveårene eller til barnet oppnår et tilfredsstillende tarmtømmingsmønster.

Ved de mer alvorlige misdannelsene vil barnet sjelden oppnå fullstendig kontroll over luft og avføring. I tillegg kan forstoppelse være et stort problem. For mange av disse barna må det tilrettelegges mer omfattende behandling for å hindre avføringslekkasjer og forstoppelse. De



Normal endetarm.

har ofte behov for oppfølging fra behandlende sykehus i hele oppveksten. Barnekirurg, stomisyepleier/sykepleier og et psykososialt

team bør være delaktig i denne oppfølgingen for å få iverksatt aktuelle støtte- og behandlingstiltak etter hvert som barnet blir større.

***Det er vi som har
diagnosen som best kan
fortelle hvordan det er å
leve med den.***

fra boka Ni unge om sjelden funksjonshemming

VIDERE OPPFØLGING OG BEHANDLING

Anorektale misdannelser (ARM) kan, som tidligere nevnt, gi problemer med forstoppelse (obstipasjon) og/eller ufrivillig avføringslekkasje. Etter misdannelsens alvorlighetsgrad har man ulike forutsetninger for å kunne oppnå et tilfredsstillende avføringsmønster. Behandlende sykehus foretar gjennom barneårene evaluering av avføringsmønsteret, samt undersøkelser av endetarmen, som gir grunnlag for videre behandling og oppfølgingstiltak.

Forstoppelsesproblemer

Forstoppelse forbindes med for sjelden tarmtømming. Hos barn med anorektale misdannelser kan det være vanskelig å vurdere om tarmen blir godt nok tømt. Noen barn har små mengder avføring flere ganger daglig uten at det blir nok mengde totalt. Andre kan ha avføring så sjelden som hver tredje dag. Tegn på for dårlig tarmtømming kan være at barnet aldri er helt fri for avføring rundt endetarmensåpningen, og at avføring kan kjennes/sees helt ytterst i tarmen. Ved kraftig forstoppelse kan man se og kjenne det på barnets mage. Barnets trivsel og matlyst er da gjerne påvirket.

Det er viktig å unngå forstoppelse. Sjelden tarmtømming gir ofte hard avføring som kan være smertefull å få ut. Som hovedregel bør disse barna ha en normal tarmtømming daglig eller annenhver dag.

Forstoppelsesproblemer kan oppstå ved alle typer anorektale misdannelser. For noen er det tilstrekkelig å tilpasse kosten, mens det for andre er nødvendig med avføringsmidler som tabletter/miksturer eller en form for klyster.

Tiltak som vurderes ved forstoppelsesproblemer:

- Tilpasset kosthold med mye fiber og rikelig væskeinntak. (Se kapitlet om Mat og fordøyelse.)
- Ulike typer avføringsmidler i form av tabletter, miksturer, dråper eller pulver som røres i vann.
- Ulike klystertyper.
- Regelmessig skylling av tarmen.

Avføringsmidler

Det finnes mange typer avføringsmidler. Noen midler virker bløtgjørende på tarminnholdet ved at væske beholdes i tarmen. Andre midler bidrar til kraftigere tarmbevegelser. Bløtgjørende og volumøkende midler er som regel førstevalget i behandling av barn. Ofte brukes disse avføringsmidlene i relativt store doser.

For mange er det en utfordring å regulere bruken av avføringsmidler til ønsket konsistens på avføringen. Det kan være nødvendig å holde avføringen ganske bløt fremfor å risikere forstoppelse. Blir avføringen derimot for løs, kan avføringslekkasjer lett oppstå.

Klystertyper

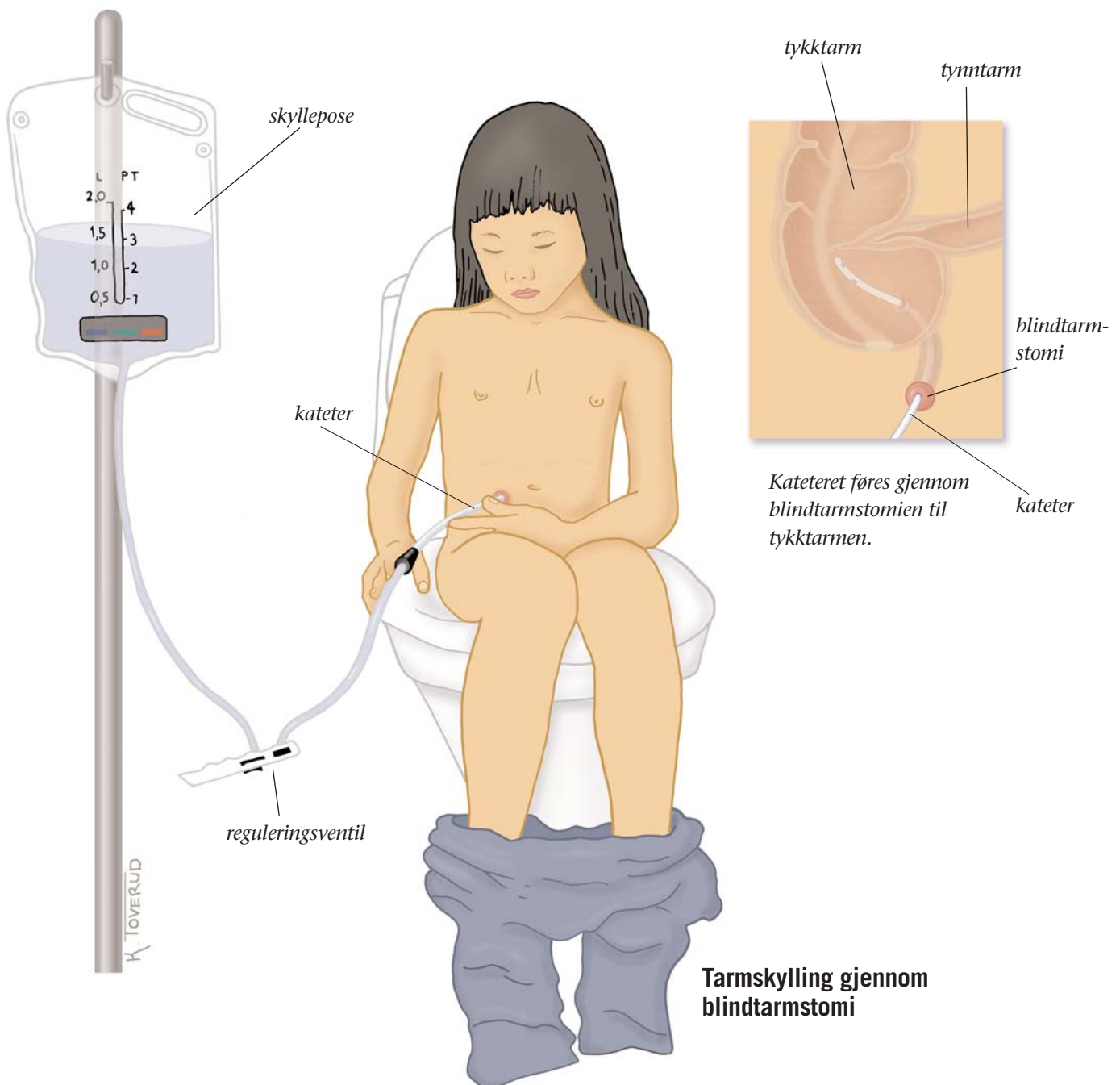
Hvis tarmen ikke tømmes godt nok med avføringsmidler, eller tømningen blir for vanskelig å regulere, tilrådes det å bruke en form for klyster. Tarmen stimuleres da til tømning ved at det settes inn vann/saltvann, olje eller andre midler inn i endetarmen. Det finnes flere typer klyster. Mest vanlig er bruk av klyx eller oljeklyster.

Regelmessig tarmskylling

Ved behov for regelmessig klyster, kan det være hensiktsmessig å bruke saltvann i noe større volum. En slik saltvannsløsning kan kjøpes ferdig blandet eller lages til selv. Aktuell mengde vann kan være fra 0,4 - 1 liter, alt etter alder og hvor mye vann tarmen trenger for å tømmes. Dette kalles tarmskylling eller irrigasjon. Siste del av tykk-tarmen skylles på denne måten ren for avføring.

Lekkasjeproblemer

Barn med anorektale misdannelser kan være plaget med avføringslekkasje i varierende grad. Hos noen kan lekkasjen begrense seg til «bremsespor» i forbindelse med luftavgang. Det kan da være tilstrekkelig å bruke truseinnlegg eller tåle noen ekstra skift. Andre har så mye lekkasje at det er nødvendig å bruke bleie. For disse barna er det viktig å komme frem til gode løsninger før skolestart. Bruk av bleier bør avsluttes før 5-6 års alder.



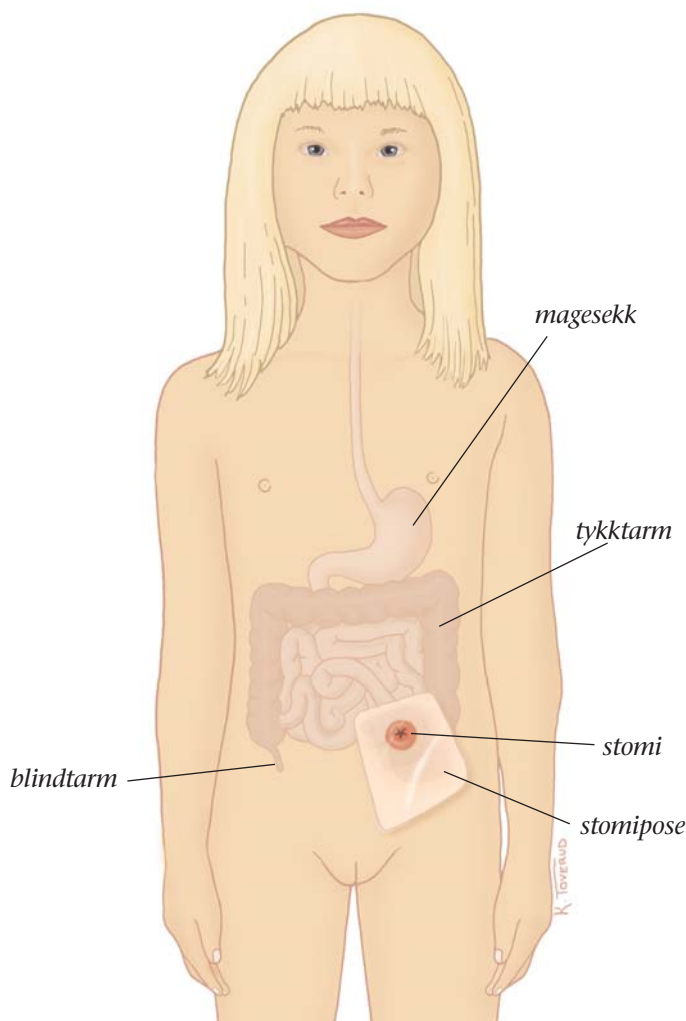
Tarmskylling gjennom blindtarmstomi

Regelmessig tarmskylling kan være en god løsning ved vedvarende lekkasjeproblemer. Ved å skylle tarmen regelmessig, tilstrebes det å holde siste del av tarmen tom for avføring og i ro mellom skyllingene. Dermed oppnås det en form for funksjonell kontroll på tarmtømmingen.

Det er vanlig å benytte fysiologisk saltvann, dvs. vann som er tilpasset kroppens saltinnhold, til skyllingen. Ved behov kan saltmengden økes noe, eller man kan tilsette andre midler for å stimulere tarmen til bedre tømming.

Skyllmengden tilpasses etter alder. Anslagsvis kan 300 - 400ml være en grei mengde for et barn i 5 års alderen. Det startes ofte med et beskjedent volum for så å justere mengden til ønsket effekt oppnås. Skyllingen kan utføres daglig eller annenhver dag, alt etter behov og effekt.

For å utføre skyllingen settes først en kort sonde (plastrør/kateter) inn i endetarmen. En vannpose, som henger i hodehøyde, festes til sonden og vannet renner inn i tarmen. Det er ønskelig at vannet holdes i tarmen en stund. Dersom



Jente med kolostomi

dette er vanskelig kan man benytte en spesial-sonde. Mange har god erfaring med å la barnet ligge på et varmt badegulv eller en benk under skyllingen. Større barn og voksne kan utføre skyllingen mens de sitter på toalettet.

Tarmskylling skal iverksettes ved behandlende sykehus. Tarmen skal være godt tømt før skylleopplegget startes. Det er viktig å tilpasse skyllingen individuelt, både med hensyn til væskemengde og hvor ofte en skal utføre skyllingen. Foreldre/barnet får opplæring i skylleprosedyren.

Enkelte foretrekker å få hjelp til å utføre tarmskyllingen. I hjemmekommunen kan for

eksempel en hjemmesykepleier hjelpe til med dette.

Blindtarmstomi

For å lette skylleprosedyren og muligens oppnå en bedre tømning av tarmen, kan det anlegges en skyllestomi. Dette gjøres ved at det konstrueres en åpning på tykktarmen med en kanal ut til huden. (Se figur på side 12.) Det er vanlig å benytte blindtarmen for å lage en slik kanal. Tarmskyllingen kan utføres gjennom denne blindtarmstomien ved hjelp av et tynt kateter. Åpningen (stomien), som plasseres på magen, er liten og det skal ikke komme avføring ut fra denne. Stomien beskyttes vanligvis med et lite plaster. En blindtarmstomi anlegges vanligvis først ved 6-7 års alder. En bør ha forsøkt skylling gjennom endetarmen en periode på forhånd før en får en slik stomi. Den store fordelen ved en slik skyllestomi er at tarmskyllingen ikke lenger utføres via endetarmen. Mange barn er «redd for stumpen sin» etter gjentagende undersøkelser og blokkinger. Det er enklere å utføre skyllingen på denne måten, noe som gjør at barn lettere kan mestre prosedyren.

Kolostomi (utlagt tarm)

Ikke alle opplever regelmessig tarmskylling som en tilfredsstillende løsning. Noen kan fortsatt ha forstoppelse eller lekkasjeproblemer. Enkelte barn kan oppleve tarmskylling som svært traumatisk, spesielt gjelder dette ved skylling via endetarmen. Kolostomi (også kalt «pose på magen») kan være den beste løsningen for en del barn og voksne.

Å velge en løsning som gir kontroll over tarmtømmingen blir det sentrale i behandling og oppfølging av barn og voksne med anorektale misdannelser. Det kan oppleves vanskelig å skulle velge behandlingstilbud, enten man velger for seg selv eller for sitt barn. Avgjørelsen bør tas i samråd med behandlende kirurg og psykososialt team ved sykehuset.

Å LEVE MED ANOREKTALE MISDANNELSER

Småbarnsalder

Å oppleve at noe er galt med et nyfødt barn medfører ofte sorg, fortvilelse og ikke minst bekymring for barnets fremtid. Situasjonen kan vanskeligjøres av at misdannelsen befinner seg i et kroppsområde det tradisjonelt snakkes lite om. Det er avgjørende at foreldrene tidlig møter fagfolk som har kunnskap om og erfaringer med tilstanden. Dette kan være både leger, sykepleiere og andre helsearbeidere.

I småbarnsårene legges grunnlaget for barnets selvbylde. Foreldrenes holdninger og måter å mestre situasjonen på gjenspeiles ofte i barnets evne til å mestre sin egen situasjon senere i livet. En viktig forutsetning for mestring er kunnskap om egen tilstand. Informasjon til barnet er både en oppgave for behandlingsapparatet og for foreldrene. Fotografier fra den første tiden på sykehuset kan være en god innfallsvinkel til å snakke om tilstanden. Etter hvert som barna blir større trenger de nye og stadig mer utfyllende forklaringer. Med foreldrenes hjelp kan også barna trekkes aktivt inn i planlegging og behandling. Spesielt viktig er det at barnet er godt forberedt på behandlingstiltak som medfører merkbare endringer i hverdagen. Selv om de aktuelle behandlingstiltakene er ment å skulle bidra til å gi barnet en bedre tilværelse på sikt, kan de oppleves som negative og traumatiske når de utføres. Et behandlingstiltak som tidligere kunne være forbundet med mye ubehag og negative opplevelser, er blokkering. I de siste årene har man kortet betraktelig ned på blokkeperioden. De aller fleste barna er ferdig med å blokke endetarmsåpningen i løpet av første leveår. Det er også mulig for de foreldre som ønsker det å få hjelp til selve blokkeprosedyren.

Flere voksne brukere har fortalt at de som barn opplevde en overfokusering på problemer og utfordringer knyttet til tarmfunksjonen. Dette har for flere av disse hatt en negativ effekt på selvbildet. Vær derfor oppmerksom på ordvalg og valg av tidspunkt for å snakke med barnet om disse temaene.

Informasjon til omgivelsene

Anorektale misdannelser (ARM) betegnes ofte som skjulte funksjonshemninger. De er ikke synlige ved første øyekast. I tillegg er de fortsatt

for mange tabubelagte. Problemer med urin og avføring er ofte knyttet til kroppslige lukter og ubehag og er tabustemplet i de voksnes verden. Man tilstreber i dag mer åpenhet rundt disse misdannelsene.

Det er viktig at barna har visshet om at de voksne rundt dem kjenner til tilstanden deres. På denne måten slipper de å bruke unødvendig tid og energi på å bekymre seg og på å skjule tilstanden. Personalet i barnehage må være informert. Mange foreldre

velger også å orientere om barnets situasjon på foreldremøter. Lekekamerater, søsken og øvrig familie bør også kjenne til utfordringer og problematikk knyttet til tilstanden.

Vår erfaring er at det foreldre og barn har trodd at ingen vet, er kjent av de fleste. Både avføringslekkasje og ufrivillig luftavgang kan gi avslørende lukt. Ikke alltid kjenner barnet dette selv. Ofte er det omgivelsene som oppdager lukten først. Ulempen i slike tilfeller er at omgivelsene ofte lager sine egne forklaringer. Vi tror at saklig informasjon fremmer positive holdninger og er viktig for å forebygge fremtidige problemer. *(Ved behov for veiledning knyttet til dette se side 17, under kapitlet om skolealder.)*

Helsetjenesten, PPT (Pedagogisk-psykologisk tjeneste) eller Senter for sjeldne diagnoser kan

**FLERE VOKSNE
BRUKERE HAR FOR-
TALT AT DE SOM
BARN OPPLEVDE EN
OVERFOKUSERING
PÅ PROBLEMER OG
UTFORDRINGER
KNYTTET TIL TARM-
FUNKSJONEN**





være behjelpelig med veiledning og/eller assistanse i forhold til å gi informasjon til omgivelsene.

Norsk Forening for Analtresi (NFA) er en forening for alle med anorektale misdannelser og deres pårørende. Gjennom foreningen kan barn og foreldre, ungdom og voksne brukere møte andre i samme situasjon. *(Se adresse bak i heftet.)*

Senter for sjeldne diagnoser arrangerer i samarbeid med foreningen brukerkurs, hvor man i tillegg til undervisning knyttet til diagnosen, kan treffe andre i samme situasjon.

Andre utfordringer i småbarnsperioden

Naturlig nok blir mye tid og oppmerksomhet viet barnets tarmtømming i småbarnsperioden. Hvis barnet har tendens til forstoppelse, prøves ofte forskjellige tiltak (som f.eks. klyster) for å hjelpe barnet til å få tømt tarmen. Mens renslighetstreningen hos de fleste friske barn nærmest går av seg selv, må de fleste barn med anorektale misdannelser ha et strukturert opplegg for å få til gode tømningssvaner. Dette krever tid og krefter og kan ofte gå på bekostning av andre og mer lystbetonte aktiviteter. Flere

foreldre har beskrevet at de og barnet oppholder seg mye på badet i denne perioden.

Hvis barnet har problemer med å kjenne når det skal på do, kan det lett skje «uhell» og barnet trenger ofte hjelp fra voksne for å få vasket og stelt seg ordentlig. Likevel bør målet være at barnet så tidlig som mulig blir selvhjulpen og tar ansvar for egen intimhygiene. For å oppnå dette må forholdene fysisk sett være godt tilrettelagt slik at stell og skift kan gjennomføres så greit og raskt som mulig.

Stellemulighetene er vanligvis gode i barnehager og hos dagmamma. Vær oppmerksom på at fasilitetene oftest er tilpasset de minste barna. Vær ute i god tid med å signalisere behov for endringer etter hvert som barnet vokser til. Bruk ikke stallebordet for lenge. Selv om det er praktisk og lettvinnt for de voksne, bør man tilrettelegge stalleforholdene på en aldersadekvat måte.

Det kan søkes om økonomisk støtte til utbedring av toalett/bad for å dekke spesielle behov i hjemmet. Ta gjerne kontakt med konsulent for funksjonshemmede, boligkoordinator eller teknisk etat i bostedskommunen for å få vite hvordan man går fram for å søke

om dette. En ergoterapeut kan hjelpe til med gode og praktiske løsninger. *(Se kapitlet om Hjelp fra det offentlige.)*

Skolealder

Barneskolen

På samme måte som i barnehagen anbefales åpenhet og informasjon. Så langt det er mulig bør barnet selv involveres i planleggingen. Når det skal informeres til resten av klassen/gruppen, må barnet selv være med på å tenke ut hva som skal sies og hvordan det skal legges fram. Mange bruker mye krefter på å skjule sin tilstand. I de mest ekstreme tilfeller kan det gå ut over konsentrasjon og læringsevne. Når medelevene får gode forklaringer, er det vår erfaring at barna på et vis blir ferdig med saken. Medelevene kan med fordel også oppfordres til innlevelse og solidaritet med den det gjelder.

Hvis foreldre og skolen ønsker støtte og veiledning i hvordan slik informasjon kan gis, kan det være hjelp å hente hos helsesøster, Pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) i kommunen og Senter for sjeldne diagnoser.

Når barna kommer i skolealderen blir det stadig mer populært med vennebesøk og overnattinger. Det er viktig at barn med endetarms misdannelser også får delta i dette. Tema som inkludering/deltagelse og «være med hjem»-besøk kan også være aktuelle på foreldremøter. Dersom man kvier seg for å ta dette opp selv, kan man spørre læreren om hjelp. For å skape forståelse for barnets situasjon, er det også viktig at foreldregruppen får en kort forklaring på barnets tilstand og hvilke utfordringer som er knyttet til denne.

Mange foreldre opplever overgangen fra barnehage til skole som tøff. Kanskje har en fått til gode hjelpetiltak i barnehagen. Barnet kjenner sine hjelpere og barnehagen fremstår som trygg og oversiktlig. Det å begynne på skolen kan virke som å bli kastet ut i en stor og

litt skummel verden. Det er viktig at skolestarten planlegges godt for at man skal få til gode overgangsløsninger. Det anbefales at man har et overføringsmøte mellom barnehage og skole i god tid før barnet skal begynne på skolen.

I noen tilfeller reiser fagfolk fra Senter for sjeldne diagnoser ut for å bistå det lokale hjelpeapparatet i forbindelse med overgangen fra barnehage til skolestart. Det gjøres da en grundig planlegging i forkant, slik at aktuelle fagfolk og instanser i brukerens lokalmiljø blir involvert.

Ungdomsskolen

Noen ganger fortsetter eleven i samme gruppe når ungdomsskolen tar til, men de fleste får mange nye klassekamerater. Igjen blir informasjon viktig. Den unge bør nå være den viktigste premissleverandør for hvor omfattende informasjonen skal være. Noen foretrekker at informasjon blir gitt til jenter og gutter hver for seg. Andre vil at bare de nærmeste vennene skal få vite om tilstanden. Har det vært åpenhet fra barneskolen av, er det lettere å kunne omtale tilstanden på en naturlig måte også i ungdomsskolen.

Overføring av informasjon mellom de ulike trinnene i skolen skjer ikke automatisk. Foreldrene må selv være aktive og ta initiativet til dette.

Praktisk tilrettelegging

Vi vet at barn og ungdom med anorektale misdannelser reagerer svært ulikt og har forskjellige behov. Noen vil ikke ha særordninger og synes det er viktig å bruke samme toalett som medelevene. Andre vil gjerne ha et toalett hvor de kan sitte i fred. Skolen bør derfor ha tilbud om et lett tilgjengelig toalett som kan låses, hvor eleven også har mulighet for å skifte og stelle seg hvis det er nødvendig. Vi har sett positive eksempler på at elever med ARM har fått sitt eget toalett. Dersom man ønsker å få til noe slikt, må skolen kontaktes i

**MANGE FORELDRE
OPPLEVER
OVERGANGEN FRA
BARNEHAGE TIL
SKOLE SOM TØFF**

god tid, – helst et par år før eleven skal begynne. Det er en omfattende prosess å få bygget om der det er nødvendig.

Noen barn trenger praktisk hjelp, påminning og oppfølging i forhold til renslighetstrening og personlig hygiene på skolen. Slik assistanse bør ytes av en fast person. Flere barn får denne hjelpen av en assistent. Assistentens oppgaver og omfanget av disse må defineres i nært samarbeid mellom elev, foreldre, lærer og assistenten selv.

Søsken

Å være søster eller bror til en som har anorektale misdannelser, eller en annen kronisk sykdom, kan være en utfordring. Barnet med ARM må nødvendigvis få mye av foreldrenes oppmerksomhet i forbindelse med stell, skifting, legebisøk og ved sykehusinnleggelse. Til tross for at dette sjelden oppleves som særlig lystbetont for den det handler om, vet vi at søsken kan oppleve det urettferdig. For familien som helhet kan det være en belastning at familiemedlemmer er borte fra hverandre i

forbindelse med sykehusoppholdene. Oftest er det en av foreldrene som følger den som skal på sykehus. Ikke sjelden blir søsknene stilt overfor dilemmaet: på den ene siden synes de synd på sin søster eller bror og kan til og med få skyldfølelse for at de selv har sluppet å få en slik tilstand. På den annen side kan de utvikle sjalusi fordi de opplever at den med misdannelsen får stor oppmerksomhet. I slike tilfeller er det ikke enkelt å være foreldre.

Tid med bare mor eller far alene en gang i blant kan oppveie for mye og i tillegg være hyggelig, både for liten og stor.

I søskengrupper på **Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger** (se adresse bak i heftet) har søsken til barn med spesielle tilstander formulert følgende råd til foreldre:

- vær åpen i kommunikasjonen med barna
- prøv å fordele tid og omsorg rettferdig mellom barna
- forklar på en enkel måte hva som er spesielt med søster eller bror
- la gjerne søsken få treffe andre søsken i tilsvarende situasjon



Ungdomstid, yrkesvalg og voksenliv

Ungdomstiden er utfordrende for de fleste. I denne perioden er man ofte ekstra sårbar i forhold til egen kropp og utseende. Ungdom har behov for å stå på egne ben, bli selvstendige og prøve ut autoriteter. Foreldre til ungdom med endetarmsmisdannelser kan ofte ha problemer med å overlate ansvaret for egen helse og intimhygiene til den unge. Både foreldre og ungdom kan trenge hjelp til en bevisstgjøring og løsrivelse.

De fleste unge synes det er vanskelig å velge utdanning og fremtidig yrke. Erfaringen viser at de fleste med anorektale misdannelser ikke trenger å ta spesielle hensyn ved valg av utdanning og yrke. Å vurdere egne evner og interesser, slik at man kan finne et yrke man vil trives med, er viktigst. Når ungdommen starter i videregående skole, må nødvendig informasjon om diagnose og eventuelle søknader om spesiell tilrettelegging av skolehverdagen gjentas. Videregående skoler og Aetat har utdannings- og yrkesrådgivere.

Å etablere kjæresteforhold er en stor utfordring for mange, blant annet fordi man da må fortelle nokså inngående om seg selv.

Forholdet til egen kropp og egen seksualitet i ungdomstiden har betydning også for hvordan intime relasjoner utvikles senere. Etter hvert som man blir eldre, vokser behovet for nærhet og man har behov for å prøve ut sin seksualitet. Hos noen er redselen for å bli avvist stor og de lurar på om andre vil kunne bli glad i dem hvis de har lekkasje- og luktproblemer. Mange synes det er vanskelig å være åpen om sin egen situasjon og kan trenge hjelp til å finne ut hvordan de skal åpne seg for andre og til å sortere hvem som trenger å vite hva.

Erfaringene viser at mange i denne perioden har behov for samtaler med en psykolog eller en psykiater. Det er viktig å be om råd og veiledning tidlig. Foreldre og andre voksne kan støtte ungdommen til å ta kontakt med fagfolk for å få hjelp med denne problematikken. Det kan være godt for den unge å vite at hjelp og erfaring om følelsesmessige problemer rundt det å ha en anorektal misdannelse er tilgjengelig. En større undersøkelse gjort på Rikshospitalet har gitt oss kunnskap i hvordan det oppleves å vokse opp med en anorektal misdannelse (Trond H. Diseth, 1997). Resultatene fra denne undersøkelsen har vært utgangspunktet for både de medisinske og psykososiale behandlingsprinsippene som følges i dag.

Kontakt med andre ungdommer som har anorektale misdannelser kan fås gjennom Norsk forening for analatresi (NFA). Foreningen har en egen ungdomsgruppe som har jevnlig møter. Her kan man treffe andre med samme diagnose og møte forståelse for egen situasjon.

Flere voksne forteller at diagnosen påvirker hverdagen rent praktisk, blant annet fordi de bruker mye tid på å tømme tarmen og må ta hensyn til dette ved organisering av sine liv.

**FORHOLDET TIL
EGEN KROPP
OG EGEN
SEKSUALITET
HAR STOR
BETYDNING FOR
ETABLERING AV
KJÆRESTE-
FORHOLD**

Seksuell funksjon og fertilitet (fruktbarhet) hos voksne med anorektale misdannelser er lite beskrevet i faglitteraturen (Melissa C Davies m.fl, 2004). Misdannelsens art og omfang varierer, men mange voksne med endetarmsmisdannelser, både menn og kvinner, har fått barn. Kirurg/urolog eller gynekolog kan kontaktes hvis man har spørsmål knyttet til seksuell funksjon, fertilitet og svangerskap.

FYSISK AKTIVITET OG TRENING

Noen generelle betraktninger

Kroppen vår er skapt for bevegelse og fysisk aktivitet. Fysisk aktivitet defineres som det å bevege seg og å bruke kroppen. Regelmessig fysisk aktivitet er helsefremmende for alle og har positiv innvirkning på selvbildet. Fysisk aktivitet er også nødvendig for normal vekst og utvikling og gir gevinster i forhold til:

- muskel- og skjelettapparatet
- hjerte- og lungefunksjonen
- sanseapparatet
- fordøyelsen
- immunforsvaret

Lek og aktivitet er en av de viktigste utviklings- og treningsarenaer for barn. Det grunnleggende prinsippet ved aktiviteten bør være bevegelsesglede, og aktiviteten må derfor være lagt opp på barnets premisser. Å bli stilt krav til, få ros og bekreftelse, er faktorer som kan bidra til følelse av mestring og derigjennom et styrket selvbilde.

Faktorer av betydning for kontrollfunksjonen

Å ha kontroll over luft og avføring forutsetter samspill mellom flere faktorer. Det beror blant annet på endetarmens kapasitet, styrke, nerveforsyningen til tarmen, bekkenbunnsmuskulaturens ulike reflekser og avføringens konsistens.

Endetarmen er et organ formet som et rør. Den er omgitt av både glatt og tverrstripet muskulatur. Den glatte muskulaturen (ikke viljestyrt) gir signaler til hjernen om at tarmen fylles og trenger å tømmes. Den tverrstripete muskulaturen kan vi selv styre hvis nerveforsyningen er intakt. I denne sammenheng betyr det at vi kan trekke sammen muskulaturen (knipe igjen) hvis det ikke er anledning til å tømme tarmen. Bekkenbunnsmuskulaturen er, i tillegg til å være muskulatur rundt endetarmen, også muskulatur rundt skjede og urinrør. Denne muskulaturen er hjelpemuskulatur når det gjelder å holde på avføring. Magemuskulaturen er derimot viktig i forhold til å kunne tømme tarmen gjennom

aktiv pressing. Disse muskelgruppene kan være affisert ved enkelte endetarmsmisdannelser.

Funn som kan forekomme hos brukere med analatresi

Som tidligere nevnt er det store variasjoner i anorektale misdannelser (ARM). I de mest alvorlige tilfellene kan muskulatur i endetarmsområdet ha utviklet seg dårligere i fosterlivet enn normalt. I disse tilfellene kan muskulatur i både mage, bekkenbunn, hofte- og seteregion ha nedsatt kraft. I praksis kan det føre til at man ikke så lett får kontroll over hvordan man skal trykke eller holde igjen ved avføring.

En forstyrrelse i spenningsforholdet i den aktuelle muskulaturen kan også forekomme. Muskulaturen kan enten være slappere i forhold til det

normale (hypoton) eller ha høyere spenning enn normalt (hyperton).

Forstoppelse – lekkasje-problemer – fysisk aktivitet

Forstoppelse kan føre til magesmerter og ubehag, som igjen kan føre til lite overskudd til fysisk aktivitet og samvær med

andre. Manglende kontroll eller frykt for lekkasje og lukt, kan begrense fysisk utfoldelse, konsentrasjonsevne og samhandling med andre.

Har man anorektale misdannelser kan man erfare at det lettere oppstår lekkasjeproblemer ved fysisk aktivitet. Man kan sikre seg mot dette ved å ta forholdsregler som for eksempel tilpasset tarmskylling. Dette er spesielt viktig ved aktiviteter i basseng.

Kan fysisk aktivitet, trening og fysioterapi ha noen effekt?

En generell oppfatning er at fysisk aktivitet i seg selv, og styrking av muskulatur med nedsatt kraft, er viktig. Fysisk aktivitet vil også påvirke prosessene i mage-tarmsystemet, slik at de lettere igangsettes.

**FYSISK
AKTIVITET HAR
POSITIV INN-
VIRKNING PÅ
SELVBILDET**



Individuell tilpasning og vektlegging av noen aktiviteter fremfor andre kan være hensiktsmessig. Kondisjonsfremmende aktiviteter kan være turgåing både på bena og på ski, svømming, dansing, ulike former for ballspill, sykling og hopping på trampoline. Aktiviteter som styrker mage, ryggmuskulatur og beinmuskulatur kan være svømming, langrenn og ridning. Hopping på trampoline, ridning og bevegelse i ulendt terreng er aktiviteter som generelt stiller krav til balanse og stabilitet i kroppen og spesifikt stiller krav til mage, rygg, hofte og beinmuskulatur.

Ønsker man en treningseffekt utover bevegelsesglede, må man ta hensyn til treningsvarighet og mengde, treningsintensitet og treningsfrekvens. Treningsbelastningen må avpasses individuelle forhold som alder og målsetting. Regelmessighet er viktig for at man skal kunne oppnå bedring i yteevne. Trener man tre ganger i uken med moderat innsats, vil man få en god bedring i fysisk yteevne. Trener man med lav intensitet, må man holde på lenger. Kun 5 -10 minutters daglig trening kan gi treningseffekt på muskulatur hos relativt utrente mennesker. Man kan diskutere med en fysioterapeut om hvordan treningen bør legges opp.

Det er relevant å spørre om trening og stimulering av endetarmens lukkemuskulatur kan gi resultater med tanke på bedring av avføringskontrollen. Som nevnt vil det å ha kontroll over avføringen være en sammensatt prosess som er avhengig av både muskelstyrke og nervetilførsel.

Ved spesialundersøkelser som ultralyd og manometri kan man undersøke lukkemuskulaturens funksjon. Det er registrert positive resultater ved trening av bekkenbunnsmuskulatur over tid. Dette er basert på klinisk erfaring fra enkelttilfeller og forutsetter at nervetilførselen til muskulaturen er intakt, at brukeren kan ta instruksjon og er motivert for denne treningen selv.

Fysioterapi

Det kan være fornuftig å få barnet undersøkt av en fysioterapeut flere ganger i oppveksten. Fysioterapeuten kan undersøke om barnet utvikler seg aldersadekvat i forhold til motorikk, sjekke muskelkraft i mage, rygg, hofte, setemuskulatur, samt balanse og stabilitet i kroppen. Har barnet andre misdannelser i tillegg, må fysioterapi vurderes spesielt.

En fysioterapeut kan tilpasse et opplegg med øvelser og tiltak. Dette kan være aktuelt for både barn, unge og voksne. Fysioterapeuten kan komme med forslag til øvelser som styrker og bevisstgjør aktuell muskulatur, fremmer kropps-kontakt og bevegelsesglede. Vedkommende kan gi råd og veiledning og samarbeider ofte med barnehage og skole om kroppsøving og fysisk aktivitet.

Vår erfaring er at alle som har ARM får dekket utgifter til vurdering av en fysioterapeut. Hvorvidt man får dekket individuelt treningsopplegg, vurderes enkeltvis.

MAT OG FORDØYELSE

Våre matvaner har betydning for tarmfunksjonen. Hos noen påvirkes tarmfunksjonen og tømming i stor grad av maten de spiser, hos andre har kostholdet mindre å si. Et sunt kosthold med nok drikke, høyt fiberinntak og regelmessige måltider anbefales for alle, men er spesielt viktig ved anorektale misdannelser (ARM).

Erfaringer viser at tilrettelegging av kosten er spesielt viktig i barneårene. Behovene avtar for de aller fleste med alderen. Noen voksne forteller likevel at de må drikke mye, og at tarmen fungerer best når kostholdet inneholder mye fiber og lite melk. Men grovt brød, frukt og grønt blir heldigvis for mange en vane og vil etter hvert ikke lenger føles som tilrettelegging. Endringer i kosten må prøves ut over tid, noen få dager er ikke nok. Maten er viktig for å bedre fordøyelsen, men ved ARM er matvanene alene ikke alltid tilstrekkelig.

Rådene i dette kapitlet er basert på erfaringer fra personer i ulike alder med ARM og på generell

kunnskap om mat og fordøyelse. For best mulig tilrettelegging for den enkelte, bør oppfølgingen omfatte henvisning og samtaler med klinisk ernæringsfysiolog.

Diaré uten forstoppelse

Noen har kronisk diaré, uten tendens til forstoppelse. Slike problemer bør utredes av lege og behandlingen tilpasses den enkelte. Det må

tas individuelle hensyn i kosten. Forstyrrelser i tarmens bevegelse på grunn av misdannelsens art kan være årsak til problemene.

Drikke og annen væske

Rundt 2/3 av kroppens vekt er vann. Kroppen trenger stadig

påfyll av væske fordi mye forsvinner gjennom pust, svette, urin og avføring. Lite væskeinntak medfører at kroppen må suge opp relativt mer vann fra tarmen. Avføringen blir da tørrere og vanskeligere å få ut.

Noen barn drikker lite. Da kan mat med mye væske, som for eksempel grøt, frukt og suppe, være gode alternativer. Disse barna vil også

**TILRETTELEGGING
AV KOSTEN ER
SPESIELT VIKTIG
I BARNEÅRENE**



trengte drikke mellom måltidene. Andre barn vil heller drikke enn å spise. Hvis barnet i tillegg er småspist, bør drikke gis mot slutten av måltidet eller mellom måltidene.

Mange barn og voksne med ARM mener at rikelig væske har større betydning enn matens sammensetning. Kroppens væskebehov ligger vanligvis på ca 1,5-2 liter om dagen. Barn og voksne trenger omtrent samme mengde væske. Ved endetarmsmisdannelser kan behovene være noe større. Behovet øker på varme dager og i forbindelse med fysisk aktivitet og ved inntak av mye fiber. Ved feber og diaré øker også væskebehovet.

Spesielt om melk

Ved forstoppelsesproblemer bør mengden melk begrenses. De fleste tåler mellom 3 og 5 dl per dag uten at melken virker stoppende. Dette inkluderer både drikkemelk og melk i mat som grøt, saus, kakao og pannekaker. Noen ønsker å hovedsakelig bruke melkeprodukter som drikke. Da bør vann, buljong eller kraft helt eller delvis erstatte melk i matlagingen. Personer som bruker lite melk, bør få vurdert om de trenger tilskudd av kalsium (kalk).

Mange med ARM tåler melk bedre hvis de velger sur melk eller yoghurt. Noen melkeprodukter er syrnede med såkalte probiotiske melkesyrebakterier. Disse kan bidra til sunnere tarmflora og bedre fordøyelse. I Norge er Biola og Cultura eksempler på slike melkeprodukter.

NB: Morsmelk virker ikke stoppende. Begrensningene beskrevet her gjelder ikke for barn som ammes.

Fiber

Kostfiber er plantedeler som går ufordøyd over i tykktarmen. Fiber er bra for fordøyelsen for alle mennesker. I tykktarmen binder fiber væske og

stimulerer tarmens bevegelse. Avføringens volum øker og konsistensen blir mykere. De fiberrike delene av maten er ofte spesielt rike på vitaminer og mineraler. De viktigste kildene til fiber er grove kornvarer som grovt brød, havregryn, kli og frø.

Frukt, grønnsaker, belgfrukter og nøtter inneholder også mye fiber og bør brukes. Vanlige anbefalinger for voksne er minst 25-35 gram fiber per dag. Barn trenger også fiber, mengden tilpasses etter alder. Det er ikke farlig å spise mer fiber

enn anbefalingene tilsier. Mange med ARM bruker til dels mye mer.

Væske er nødvendig sammen med fiber. Hvis man bruker fibertilskudd som kli, linfrø, eller loppefrø, trengs det ca. 1 desiliter ekstra vann eller juice per spiseskje fiber. Den ekstra væsken kan drikkes eller brukes i tilberedning av maten.

Frukt, bær og grønnsaker

Frukt, bær og grønnsaker er sunt og inneholder både fiber og vann. I tillegg kan fruktsyrer, i for eksempel kiwi, ananas og sitrusfrukt, ha drivende effekt på tarmen. Rå frukt og grønnsaker, i store biter som trenger tygging, gir ofte større virkning enn kokte og findelte produkter.

Noen frukter, som for eksempel sviker og fiken, inneholder stoffer som stimulerer tarmbevegelsene. Svikesaft til spedbarn fås i dagligvarebutikken. Mer konsentrert svikesaft fås på apoteket. Store mengder av frukt og bær kan gjøre avføringen løs. Dette kan føre til lekkasjeproblemer, spesielt hos små barn. Problemene reduseres eller blir borte når man bruker

frukt og grønnsaker hver dag, fordelt på dagens måltider. La porsjonene vokse med barnet. Start med litt frukt eller fruktsaft i grøt og dessert og bruk alltid grønnsaker til middag.

**MORSMELK
VIRKER IKKE
STOPPENDE**

**HUSK FIBERRIK
MAT, RIKELIG MED
DRIKKE, FRUKT
OG GRØNNSAKER**

Stoppende kost

Noen matvarer kan føre til forstoppelse. Mest kjent er melk, mat laget av siktet hvetemel og mye sukker i kosten. Slike matvarer, bortsett fra melk, er derfor ofte brukt ved diaré og mageinfeksjoner. Flere eksempler på stoppende kost er: kjeks og loff, moset eple, kokt og moset gulrot, blåbærsaft, vanlig svart te. Noen får også forstoppelse av banan.

Mat og lekkasjep problemer

Spesielt hos mindre barn kan plutselige endringer i kostholdet eller inntak av større mengder drivende kost gi akutte lekkasjer. Kunstig søtningsstoff som sorbitol, xylitol, mannitol (disse søtningsstoffene brukes bl.a. i medisiner, tyggegummi og pastiller), kan også gi plutselige avføringslekkasjer. Vær oppmerksom på at lekkasjer også kan skyldes en forstoppelse der løs avføring siver rundt og forbi hardt tarminnhold.

Luftplager

Type mat og måten man spiser på, vil påvirke gassdannelse i mage og tarm. Problemer med å holde på luft er vanlig ved ARM. Følgende mat og drikke øker vanligvis dannelsen av tarmgass: kullsyreholdig drikke, kål, løk, erter og bønner (friske erter og grønne bønner gir mindre gassdannelse enn tørrete), kunstig søtstoff som sorbitol, xylitol, mannitol (se over). Tyggegummi og røyking gjør at man svelger mer luft og kan på den måten gi mer luftplager. Det finnes medikamenter som kan redusere disse luftplagene. Noen urter, som karve og fennikel, reduserer også luftplager, både når de brukes som krydder i mat og som urtete. Et annet råd er å forvelle grønnsaker før koking eller steking. Dette gjøres ved å legge grønnsakene i kokende vann noen få minutter. De gassdannende stoffene går da over i kokevannet som slås ut. Etterpå dampkokes grønnsakene til de er ferdige, eller de has i gryteretter, supper osv. Generelt sett gir kokt frukt og grønt mindre tarmgass enn rå.

FIBERINNHOLD I NOEN UTVALGTE MATVARER:

MATVARE	FIBER PER PORSJON
Hvetekli	2 g per spiseskje
Havregryn	3,5 g per desiliter
Brød av bare sammalt mel	Ca. 3 g per skive
Kjøpt grovbrød	Ca. 2 g per skive
Loff	Ca. 0,5 g per skive
Grovt knekkebrød	Ca. 3 g per stykk
Eple/appelsin/pære	2 - 4 g per stykk
Grønnsaker	Ca. 2-6 g per porsjon à 150 g
Svisker	1 g per stykk
Potet	Ca. 1 g per stykk
Ris (kokt, hvit ris)	Ca. 1 g per porsjon
Pasta, kokt	Ca. 2 g per porsjon

SUNT FOR KROPPEN, GODT FOR MAGEN:

- Drikk rikelig! Kroppen trenger vann, lite væske gir tørrere og hardere avføring.
- Velg grovt brød til daglig! Knekkebrød og flatbrød er fine alternativer.
- Peanøttsmør eller sesampasta er påleggsvarianter med mye fiber.
- Lag grøt av sammalt mel eller havregryn, gjerne med litt kli eller linfrø. Frukt, bær eller rosiner kan erstatte sukker på grøten.
- Prøv pannekaker, vafler og boller med halvparten sammalt mel. Erstatt deler av melka med vann.
- Minst 5 om dagen! Porsjonsstørrelsen for frukt og grønnsaker øker med alderen.
- Del gjerne opp flere fruktsorter og legg på et fat.
- Tørket frukt som aprikoser, svisker og rosiner er både frukt og godteri. De kan dele plass med smågodt og sjokolade i godteskålen.
- Velg nøtter, mandler og popkorn framfor potetgull og annen chips. NB: små barn skal ikke ha peanøtter på grunn av fare for å svelge feil.
- Begrens sukkermengden! Bortsett fra søtsmaken er rent sukker helt unødvendig.
- Begrens fett! Men fett fra fisk og planteoljer er bra for kroppen.
- Fordel maten utover dagen, spis minst fire måltider daglig!

Stomi

Noen personer med ARM har stomi (utlagt tarm). Avhengig av hvor stomien er plassert, kan man trenge å ta ulike hensyn til matens sammensetning. Ved kolostomi vil kostholdsrådene i hovedsak være de samme som i dette kapitlet for øvrig. Man anbefaler også her nok væske og fiberrik mat. Det vil også kunne oppstå treg mage og forstoppelse hos de som har stomi.

Lange, trådaktige plantefibre og tykke skall som ikke er findelt kan tette til en stomiåpning. Mindre barn som ikke tygger maten godt nok og som ikke kan dele opp maten selv, kan trenge hjelp for å unngå slike problemer. Mange som har stomi er derfor forsiktig med mat som

stangselleri, asparges, drueskall, rosiner, sopp, og ananas. Det finnes egne hefter med kostholdsråd ved stomi. (*NORILCO kan kontaktes om dette. Se adresser bak i heftet.*) På de fleste sykehus finnes det stomisykepleiere som også vil kunne gi nyttige råd og veiledning.

Til slutt: Et sunt kosthold styrker helsen og bedrer fordøyelsen for alle. Mange med ARM trenger en tilrettelegging av kosten for å få tarmen til å fungere så normalt som mulig. For de fleste betyr det fiberrik mat, rikelig med drikke (utenom melk) og frukt og grønnsaker. Kostrådene ved anorektale misdannelser er i hovedsak de samme som man anbefaler for befolkningen for øvrig.

**Noen voksne forteller
likevel at de må drikke
mye, og at tarmen
fungerer best når
kostholdet inneholder
mye fiber og lite melk.**

HJELP FRA DET OFFENTLIGE

Anorektale misdannelser (ARM) er kompliserte medfødte misdannelser som krever behandling og oppfølging fra spesialisthelsetjenesten. Diagnosen får ofte konsekvenser for den enkeltes hverdag. Ikke sjelden er det aktuelt med støttetiltak i form av tjenester eller økonomiske ytelser fra det offentlige. De offentlige tjenestetilbudene er organisert gjennom kommune, fylke og stat. En rekke pleie- og omsorgstjenester er lovfestet etter sosialtjenesteloven og kommunehelsetjenesteloven. Enkeltvedtak etter sosialtjenesteloven er juridisk bindende. Det innebærer at vedtak som er fattet ut fra denne loven må følges opp av kommunen.

Bostedskommunen er ansvarlig for den enkelte og for gjennomføring av de fleste tiltak. Det er søkerens behov, og ikke diagnosen, som skal legges til grunn ved vurdering av hjelpetiltak og stønader. Et moment av skjønn ligger alltid i det endelige vedtaket. I praksis vurderer kommunene og tjenestestedene søknader om hjelp og tiltak ut fra egen kunnskap om diagnosen og ut fra de tilgjengelige ressursene de har til rådighet. Dette gjør at tilbudet om hjelp kan bli forskjellig fra kommune til kommune. Det er viktig å merke seg at vedtak fra en kommune ikke automatisk gjelder dersom en flytter til en annen kommune. Da må det søkes på nytt.

Alle offentlige kontorer har plikt til å gi informasjon om lover, regler og vanlig praksis til den som spør. Søknader skal besvares skriftlig og kunne ut i et vedtak eller avslag. Et avslag skal begrunnes og inneholde opplysninger om klageadgang og ankefrist.

Informasjon fra bruker til fagfolk

Når man har en sjelden tilstand som ARM, kan man ikke forvente at saksbehandlere og fagfolk lokalt har kunnskap om diagnosen. Derfor er det viktig at brukeren selv eller pårørende

formidler informasjon der dette trengs. Vi anbefaler at man har skriftlig informasjon der diagnosen blir beskrevet. Ofte kan det være nyttig å også ha en uttalelse fra behandlende lege. Annet aktuelt informasjonsmaterieil kan fås gjennom å henvende seg til Senter for sjeldne diagnoser. Hvis informasjon om diagnosen legges ved en eventuell søknad, er det lettere å vurdere den og behandlingstiden kan ofte bli kortere.

Trygdeetaten

De viktigste generelle trygdeordningene i Norge er folketrygden, barnetrygden og kontantstøtten til småbarnsforeldre. Folketrygdens intensjon er å sikre inntekt for enkeltmennesker, kompensere

for utgifter i forbindelse med sykdom og gi hjelp til selvhjelp, slik at den enkelte kan greie seg selv i personlige og yrkesmessige forhold.

Trygdekontoret har ansvar for å informere om og behandle søknader om støtte i henhold til aktuelle ordninger. Man kan ikke regne med at trygdekontorets ansatte har spesielle kunnskaper om anorektale misdannelser og problemstillinger knyttet til disse.

**ALLE OFFENTLIGE
KONTORER HAR
PLIKT TIL Å GI
INFORMASJON OM
LOVER, REGLER
OG VANLIG
PRAKSIS TIL DEN
SOM SPØR.**

Folketrygden

Folketrygden forvaltes av staten gjennom det lokale trygdekontoret. Her omtales kort noen av de mulighetene for hjelp som ytes gjennom folketrygdloven.

Stønad til livsopphold

Disse stønadene omfatter **omsorgspenger**, **pleiepenger** og **opplæringspenger** ved barns eller andre nære pårørendes sykdom. Stønadene omfatter også **sykepenger**, **rehabiliteringspenger**, **attføringspenger** og **uførepensjon**.

Stønad ved barns sykdom

Foreldre som har omsorg for et sykt eller

funksjonshemmet barn kan ha rett til forskjellige stønadstyper. Ved fylte 18 år er man, i følge lovverket, voksen. Arbeidstakere har rett til **omsorgspenger** når de har sykt barn under 12 år. Det gis inntil 10 dager per kalenderår. Dersom barnet har en kronisk sykdom eller er funksjonshemmet, kan retten bli utvidet til 20 dager per år (for eneforsørgere inntil 40 dager) inntil barnet er fylt 18 år. Dette må søkes om og forhåndsgodkjennes av trygdekantoret.

Pleiepenger gis foreldre hvis barn under 12 år er innlagt på sykehus i åtte dager eller mer. Bare en av foreldrene får pleiepenger om gangen. Hvis barnet er funksjonshemmet eller har en kronisk sykdom gjelder denne retten til barnet er 18 år. Har barnet en livstruende eller svært alvorlig sykdom, kan en få pleiepenger fra første dag. Pleiepenger ytes så lenge det er nødvendig for behandling og rehabilitering av barnet. Pleiepengene kan gis også etter utskrivelse fra sykehus.

Opplæringspenger kan ytes ved opplæring eller kurs i en godkjent helseinstitusjon hvis barnet har en langvarig sykdom eller er funksjonshemmet. For å få rett til pleie- og opplæringspenger må det legges ved legeerklæring.

Dekning av utgifter

Ved ARM gis det full refusjon ved utgifter til visse legemidler og medisinsk utstyr, for eksempel til utstyr i forbindelse med klystersetting og/eller til stell og pleie av forskjellige typer stomier.

Småbarn med ARM har ofte et stort forbruk av bleier. Lekkasje- eller inkontinensproblemer gjør også at mange bruker bleier lengre enn hva som er vanlig. Hvis en har bleieutgifter utover det vanlige, kan disse utgiftene søkes dekt via trygdekantoret. En må da legge ved legeerklæring fra en godkjent spesialist (f.eks. barnelege, nevrolog eller barnekirurg).

Grunnstønad og hjelpestønad

For å kunne søke om grunn og/eller hjelpestønad kreves det at sykdommen, skaden eller lytet er varig. Anorektale misdannelser oppfyller dette kravet og det er personer med diagnosen eller foreldrene på barnets vegne som kan søke om dette. Stønadens størrelse fastsettes av Stortinget i forbindelse med behandlingen av Statsbudsjettet hver høst.

Grunnstønad skal helt eller delvis dekke nødvendige ekstrautgifter som skyldes varig sykdom. Dette dreier seg om løpende utgifter. Engangsutgifter eller utlegg til egenandeler for

behandling eller medisiner omfattes ikke av grunnstønaden. Aktuelle ekstrautgifter for brukere med ARM kan være vask og slitasje av tøy på grunn av avføringslekkasje. Utgiftene må sannsynliggjøres og/eller dokumenteres. Det er derfor lurt å samle på kvitteringer der det er mulig. Grunnstønaden ytes etter flere satser.

Hjelpestønad kan gis til personer som på grunn av varig sykdom eller funksjonshemning, har behov for særskilt tilsyn, hjelp eller pleie. Ytelsen utbetales til den som har behovet for hjelpen. Er barnet under 18 år og har behov for ekstra mye tilsyn og pleie kan man søke om **forhøyet hjelpestønad**. Når man søker om hjelpestønad må man kunne dokumentere den ekstra tiden stellet av barnet tar.

Ved store sykdomsutgifter kan det søkes om **særfradrag** på selvangivelsen.

På sykehusene finnes det sosionomer som kan informere og hjelpe en videre i forhold til de aktuelle stønadsordningene/hjelpetiltakene. Vi oppfordrer foreldre å ta tidlig kontakt med trygdekantoret for hjelp og veiledning i forhold til det ovennevnte. Be gjerne om en fast kontaktperson. Denne

**VED BEHOV FOR
LANGVARIGE OG
KOORDINERTE
TJENESTER HAR
MAN RETT TIL Å
FÅ UTARBEIDET
EN INDIVIDUELL
PLAN**

personen/saksbehandleren kan kontakte Senter for sjeldne diagnoser for ytterligere informasjon. (Se adresse m.m. bakerst i heftet.)

Nyttige lenker: www.trygdeetaten.no/ og www.aetat.no/

Kommunalt hjelpeapparat

Kommunene skal sørge for at alle som bor eller oppholder seg i kommunen, tilbys nødvendig utredning og oppfølging ved behov for helse- og sosialrelaterte tjenester.

Tverrfaglig støtte og individuell plan

Personer med ARM og deres familier kan ha behov for hjelp fra flere instanser. Det kan være klokt å koordinere tilbudene, sette opp mål for gjennomføring og evaluere hva som er gjort. Det bør også avklares hvem som har ansvar for gjennomføringen. En måte å gjøre dette på er å etablere en tverrfaglig gruppe, ofte kalt **ansvarsgruppe**.

Ved behov for langvarige og koordinerte tjenester har man rett til å få utarbeidet en **individuell plan** hvor behov, aktuelle tiltak og ønskede mål nedfelles skriftlig.

Hos noen kan det være aktuelt med kommunale tiltak som avlastning eller støttekontakt.

Avlastning er et forebyggende tiltak for familier med kronisk syke barn eller voksne. Avlastningen er ment som et «pusterom» for omsorgspersonene. En **støttekontakts** oppgave er å bidra til at brukeren selv får en meningsfull fritid, gjerne sammen med jevnaldrende.

For enkelte kan det være aktuelt å trekke inn hjemmetjenesten i kommunen, for eksempel i form av hjelp fra en hjemmesykepleier i forbindelse med tarmskylling.

For noen kan tilstanden kreve spesiell **tilrettelegging av boligen**. Baderommet skal kanskje utbedres slik at man kan ivareta både praktiske og hygieniske behov. Lån eller tilskudd kan da være aktuelle ordninger. Spørsmål vedrørende tilpasning av bolig kan rettes til kommunens boligkontor eller til konsulenten for funksjonshemmede. En ergoterapeut kan gi nyttige råd slik at en eventuell ombygging kan bli funksjonell og praktisk.

Man må alltid søke om å få de aktuelle støtteordningene. Kommunens økonomi og prioriteringer er avgjørende for hvilken hjelp en får. I noen tilfeller vil kommunen også kunne tilby annen hjelp enn det søkes om – enten fordi omsorgsbehovet anses dekket best på andre måter, eller fordi kommunen ønsker å utnytte ressursene sine best mulig.

Arbeid og yrkesvalg

«Arbeid til alle» er en viktig målsetting i norsk politikk. Dette innebærer at mennesker med funksjonshemninger og kroniske sykdommer skal kunne delta i arbeidslivet så langt det er mulig. Det anses som viktig å opprettholde en så normal livsførsel som mulig.

De fleste unge og voksne med anorektale misdannelser velger utdanning og yrke fritt ut fra evner og interesser. Enkelte uttrykker likevel at tilstanden har påvirket deres yrkesvalg.

De fleste er yrkesaktive og deltar i arbeidslivet som andre. Noen brukere har i perioder hatt problemer med å kunne fungere fullt ut i arbeid. Hvis en har helsemessige problemer som påvirker arbeidsførheten finnes det flere ordninger og hjelpetiltak gjennom både trygdeetaten og Aetat som vil kunne være aktuelle.

Vi gjør oppmerksom på at informasjonen i dette kapitlet er skrevet ut fra gjeldende regler per desember 2005

www.trygdeetaten.no
www.aetat.no



SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter. Senteret jobber med medisinske og psykososiale problemstillinger og utfordringer knyttet til 45 sjeldne diagnoser og gir tilbud til personer i alle aldre som er berørt av en av disse.

En sjelden sykdom eller et syndrom innebærer at man kjenner til færre enn 500 personer i Norge med diagnosen.

Dette betyr at det lokale hjelpeapparatet sjelden kommer i kontakt med mennesker med disse tilstandene.

Sannsynligheten for at fagfolk i brukers lokalmiljø har lite eller ingen kunnskap og erfaring på området er til stede.

Senter for sjeldne diagnoser er et supplement og en samarbeidspartner for instanser som har behandlings- og oppfølgingsansvar for brukere med en sjelden diagnose.

Senteret samarbeider med fagfolk i kommuner, fylkeskommuner, habiliteringstjenesten, sykehus, og regionale- og nasjonale kompetansesentre.

Rådgiverne på senteret kan etter faglig vurdering delta på tverrfaglige møter i brukernes lokalmiljø. Hensikten med disse møtene er å bidra til en helhetlig planlegging

og koordinering av tiltak i forhold til brukerens forutsetninger og behov.

Senter for sjeldne diagnoser tilbyr:

- informasjon
- rådgivning
- opplæring

Senteret arrangerer kurs og konferanser for brukere og fagfolk og utarbeider bøker, rapporter, hefter, brosjyrer og videoer for flere av diagnosene.

Brukermedvirkning står sentralt i senterets arbeid.

Vi samarbeider aktivt med de respektive brukerforeningene i forbindelse med kurs og diagnoserelatert informasjonsmateriell.

Senteret bidrar også til **forskning og utviklingsarbeid** og kan knytte til seg forskere utenfra i enkeltprosjekter.

Ta gjerne kontakt med oss dersom materiell ønskes tilsendt.



Senter for sjeldne diagnoser:

Forskningsveien 3B, 0027 Oslo

Telefon: (47) 23 07 53 40

www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser

Afibrinogenemi

Alagille

Alport

Anorektale misdannelser (Analatresi)

Blæreekstrofi/epispadi

Cherubisme

Choanalatresi

Cleidocranial dysplasi

Craniosynostoser (Apert, Crouzon, Pfeiffer m.fl)

Ektodermal dysplasi

Epidermolysis bullosa

Fabry sykdom

Fenylketonuri/Føllings sykdom (PKU)

Galaktosemi

Gallegangsatresi

Genitale anomalier (AGS)

Gorlin syndrom

Hemifacial mikrosomi

Hemofili A

Hemofili B

Huntingtons sykdom

Hydroavacciniforme Ichthyose

Incontinentia pigmenti

Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom (LMBB)

LCAT-mangel

Maple Syrup Urine Disease (MSUD)

Medfødte trombocyttsykdommer

Microthia/atresia sekvens

Netherton syndrom

OAVS/Goldenhar syndrome

Oslers sykdom

Owrens sykdom

Primære immunsviktsykdommer

Proconvertinmangel

Treacher Collins syndrom

Trigonocephali

von Willebrands sykdom

Whistling face syndrom/Freeman-Sheldon spektrum

Øsofagusatresi Aagenæs syndrom

Aarskog syndrom

INFORMASJON, KILDER OG RESSURSER

Kunnskap er viktig for å få innflytelse over eget liv. Den som har kunnskap om egen situasjon, om muligheter og utfordringer, har lettere for å skape grunnlag for en god og konstruktiv dialog med hjelpeapparatet og folk rundt seg. Et godt grep om eget liv, gir bedre grobunn for mestring i krevende situasjoner.

Det er ikke alltid enkelt å finne informasjon om sjeldne diagnoser.

Man bør derfor være nøye og kritisk når man får tak i informasjon. Sjekk alltid kilden med hensyn til årstall og utgiver.

Internett

Det er ikke alltid kvalitetssikring av informasjonen som ligger på internett. Derfor er det ekstra viktig at man vurderer kildene som informasjonen kommer fra.

Mange interesser kan ligge bak spredningen av informasjon på nettet. Det kan være økonomiske, politiske, kulturelle eller helt personlige motiver som er styrende for hva som legges ut på internett og hvordan informasjonen presenteres. Ulikheter i kultur og samfunnssystemer kan påvirke opplysningenes innhold. Man kan for eksempel ikke uten videre overføre informasjon fra utlandet til norske forhold.

Samspill med fagfolk

Internett gir brukerne mulighet til på egen hånd å finne kunnskap om diagnoser, behandling og prognoser. Dette utfordrer samspeillet mellom bruker og fagfolk. De fleste av dagens brukere er ikke passive mottakere av informasjon, men snarere aktive bidragsytere som trenger fagfolk som oversettere og veiledere.

For å kunne skape en god og konstruktiv dialog mellom brukere og fagfolk må begge parter ha tillit til hverandre. Kunnskap om diagnosen kan danne grunnlag for denne tilliten.

Dette heftet ble produsert i 2005, og fordi verden er i rask forandring og utvikling er det fullt mulig at ting har endret seg med hensyn til for eksempel diagnostiske forhold og trykkesikkerheter når du leser dette. Sørg derfor for å dobbeltsjekke informasjonen, enten ved å kontakte senteret eller direkte med den instansen det gjelder, dersom du er usikker på noe.

Send oss gjerne tips om nyttige lenker og litteratur!

Se Nyttige adresser og lenker for kontaktinformasjon.

NYTTIGE ADRESSER OG LENKER

NORSK FORENING FOR ANALATRESI

www.analatresi.no

For postadresse: ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Rikshospitalet

0027 Oslo

Tlf.: 23075340

Faks: 23075350

Epost: sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no

www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser

NORILCO, NORSK FORENING FOR STOMI- OG RESERVOAROPERERTE

Postboks 4 Sentrum

0101 Oslo

Tlf.: 020 13

E-mailadresse: norilco@kreftforeningen.no

www.kreftforeningen.no/dt_main_allatonce.asp?gid=2130

UNITED OSTOMY ASSOCIATION (USA)

www.uoa.org

PULL-THRU NETWORK (USA)

www.pullthrough.org

JOHNS HOPKINS (Baltimore, USA)

www.hopkinsmedicine.org/

SOCIALSTYRELSEN

106 30 Stockholm

Tel 08-555 530 00

www.sos.se/smkh

CENTER FOR SMÅ HANDICAPGRUPPER

Bredgade 25 F, 5. sal,

1260 København K.

Tlf.: +45 33 91 40 20

Fax :+45 33 91 40 19

E-mail: csh@csh.dk

www.csh.dk

FRAMBU SENTER FOR SJELDNE FUNKSJONSHEMNINGER

Sandbakkv. 18

1404 Siggerud

Telefon: 64 85 60 00

Epost: info@frambu.no

www.frambu.no

www.rarelink.no

En nordisk lenkesamling for sjeldne diagnoser

HENVISNINGER

- Andresen IL: *Krise og sorgprosesser – samtaler med foreldre*. Kapittel i Bergh S, Fasting A, Frostad (red.): *Følelser er fakta*, 2001
- Aksnes G, Diseth TH, Helseth A, Edwin B, Stange M, Aafos G, Emblem R: *Appendicostomy for antegrade enema: effects on somatic and psychosocial functioning in children with myelomeningocele*. *Pediatrics*. 2002;109(3):484-489.
- Davies MC, Creighton SM, Wilcox DT: *Long-term outcomes of anorectal malformations*. *Pediatr Surg Int*. 2004;20:567-572
- Diseth TH: *Adolescents with congenital malformations in the anorecto- urogenital region* Universitet i Oslo, 1997
- Peña A, Hong A: *Advances in the Management of Anorectal Malformations*. *Am J Surg*. 2000;180:370-376
- Peña A, Levitt MA: *Colonic Inertia Disorders in Pediatrics*. *Curr Probl Surg*. 2002;39:661-732
- Rintala RJ, Lindahl HG: *Fecal Continence in Patients having undergone Posterior Sagittal Anorectoplasty Procedure for a High Anorectal Malformation improves at Adolescence, as Constipation disappears*. *J Ped Surg*. 2001;36:1218-1221
- *Barn med nedsatt funksjonsevne – hvilke rettigheter har familien?* Temahefte utgitt av Sosial- og helsedirektoratet, 2005. Bestillingsnr. IS-1298
- *Ni unge om sjeldne funksjonshemning*. Frambu 2005, ISBN 82-990652-6-7
- *Nordic Nutrition Recommendations 2004*, København 2004

INFORMASJON OG BROSJYRER OM STOMI:

- Ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser eller Norilco for en oversikt over anbefalt informasjon.

