

## Kurs for voksne med anorektale misdannelser eller blæreekstrofi/epispadi, Gardermoen 19. – 21. april 2012

*På kurset deltok 18 brukere i alderen 18 til 53 år. Kursrådgiver Jeanette U. Miller og fagrådgiverne Anne Undrum og Line Mediå var ansvarlig for kursopplegget. Referat fra kurset ble skrevet av rådgiver Kristin Iversen, Senter for sjeldne diagnoser.*

### Forelesere på kurset var:

- Trine Sæter Hagen, overlege/barnekirurg ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet
- Aleksander Schulz, overlege/urolog, Oslo universitetssykehus – Rikshospitalet
- Unni Kirste, overlege/gynekolog, Avd. for smertebehandling Oslo universitetssykehus – Aker og Smertesenteret ved St. Olavs hospital
- Trond H. Diseth, avd. overlege, Barne- og ungdomspsykiatrisk seksjon, Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet
- Ragne Sletbakk, stomisykepleier, Mediq Norge
- Mona Stedenfeldt, fysioterapeut, avd. leder, Universitetssykehuset i Nord-Norge

Før kurset ble deltakerne bedt om å formulere spørsmål som skulle formidles til foreleserne. Disse ble tatt opp i temaene referert under. I tillegg til forelesningene var erfaringsutveksling i plenum og grupper vektlagt i kurset.

## A. Oppsummering av fagkunnskapen om diagnosene

### 1. Behandling av anorektale misdannelser (ARM)

Grovt sett er det tre varianter av misdannelsen både hos gutter og jenter, hvor alvorlighetsgrad og behandlingsopplegg er noe forskjellig. En del har andre misdannelser i tillegg, som til dels er med på å bestemme forløpet og behandlingen, i tillegg til at det kan gi ulike plager også i voksen alder.

Se også: [http://www.sjeldnediagnoser.no/docs/PDF/Diagnosefoldere/ARM\\_12\\_ny%20mal.pdf](http://www.sjeldnediagnoser.no/docs/PDF/Diagnosefoldere/ARM_12_ny%20mal.pdf)

**Målet med behandlingen er at pasientene skal ha kontroll på avføringen og ha en tilfredsstillende tarmfunksjon.** Hos alle forsøker man i utgangspunktet å legge analåpningen på "riktig" sted. God kontroll krever som regel andre tiltak i tillegg til det kirurgiske, som kostholdstilpasning, medisiner med mer. Mange klarer ikke å oppnå kontroll etter denne behandlingen, og må finne andre løsninger. Det kan for eksempel være skylling av tarmen gjennom blindtarmsstomi, noe som fungerer svært godt for mange med diagnosen. Her er blindtarmen lagt ut som en liten åpning i huden, og danner en kanal inn til tykktarmen, som så brukes til å sette vann inn for å skylle tarmen. Dette kan også gjøres på voksne personer. Andre kan streve med lekkasje og/eller forstoppelse i den grad at man blir mest fornøyd med å legge tarmen ut permanent.

For dem som har plager pga svak muskulatur eller skjelettforandringer i bekkenområdet, kan fysioterapi og målrettet trening hjelpe.

## 2. Behandling av blæreekstrofi/epispadi

På Oslo universitetssykehus (OUS-HF) samarbeider barnekirurger og urologer om behandlingen av denne misdannelsen av urinblæren og penis. Det har resultert i et fastlagt behandlingsprogram for pasientene i barneårene. Se også:

[http://www.sjeldnediagnoser.no/docs/PDF/Diagnosefoldere/Blaareekstrofi%20epispadi\\_12\\_ny%20mal.pdf](http://www.sjeldnediagnoser.no/docs/PDF/Diagnosefoldere/Blaareekstrofi%20epispadi_12_ny%20mal.pdf)

Ved valg av kontinent løsning, som krever kateterisering flere ganger daglig, så **må pasienten selv** være motivert for å følge opp det som kreves. Når denne løsningen er valgt, lages en plan for oppfølging, bl.a. må nyrefunksjonen kontrolleres nøye, men som regel er hvert annet år nok.

**Utseendet av de mannlige kjønnsorganer:** Det er ingen operasjonsmetode som kan forlenge penis. I Serbia er det utviklet en metode som gjør at penis står mer rett ut. Urologene på OUS-HF vil imidlertid ikke anbefale pasienter å forsøke denne behandlingen foreløpig. Siden det alltid er en viss risiko ved en operasjon, ønsker de mer kunnskap om resultatene før de evt. kan anbefale denne behandlingen.

Hos menn med blæreekstrofi/epispadi kommer ikke spermie alltid ut ved utløsning; noe som gjør at befruktningen av kvinnens egg blir vanskelig. Det er mulig å få **assistert befruktning** ved å ta ut sædceller direkte fra testiklene. Dette er gjort med hell i Norge.

Er seksuallivet vanskelig/utfordrende, kan man **søke hjelp hos sexolog**. De har kunnskap og erfaring i å snakke med mennesker som strever med seksualitet og med følelsene knyttet til dette. I Fagrådet for Norsk forening for blæreekstrofi og epispadi er det en sexolog som kan kontaktes, se [www.nfbe.org](http://www.nfbe.org)

## 3. Stomier og andre løsninger

I behandlingen skal pasientens livskvalitet være i fokus. Det er stor variasjon i behandlingen av inkontinensproblematikken, men sår hud, lekkasje, obstipasjon og diaré er det mest vanlige. Før behandlingstiltak settes i verk, er kartlegging av hele pasientens situasjon viktig. Det gjelder medisinske og praktiske aspekter så vel som livssituasjon, ønsker og motivasjon for behandling. Samarbeid på tvers av faggrupper innenfor behandlingsapparatet er nødvendig for å få til en optimal løsning for pasienten.

### Eksempel på behandlingstiltak:

- Avføringsmidler eller stoppende midler
- Endring av kosthold og spisevaner med tilstrekkelig drikke
- Ulike klyster og tarmskylling
- Blindtarmsstomi eller annen stomi
- Tilpasning av stomiutstyr og hjelpemidler

Det har etter hvert kommet mange forskjellige typer utstyr på markedet, men **riktig stell** av stomien er like viktig som **riktig utstyr**. Det kan være av stor betydning for pasientene å ha kontakt med stomisyepleier for å finne fram til utstyr som passer og for veiledning i stell av stomien. - **Ikke vær redd for å ta kontakt med stomisyepleier ved problemer!**

#### 4. Samliv, seksualitet, svangerskap og fødsel

Seksualitet har stor betydning for alle, ikke minst for opplevelse av kontakt, nærhet og ømhet. Som et område for å oppleve mestring og selvbekreftelse og å bidra til åpenhet i kommunikasjon, har seksuallivet vært oversett. I denne sammenhengen er det absolutt ikke kjønnsorganene som spiller den viktigste rollen, men hjernen og huden, siden det er mange måter å oppleve nærhet og seksuell nytelse på.

Mange bekymrer seg for spørsmål knyttet til seksuallivet, ikke bare de som har en diagnose. Hva man bekymrer seg for varierer mye, og kan være knyttet til diagnosen, operasjoner som er gjort, evne til å få barn eller andre spørsmål. Man bør ikke være redd for å spørre fagfolkene om det man lurer på. Noen bekymrer seg for utseendet, både i forhold til partner og i kontakt med helsepersonell. Det vil da være lurt å snakke om det med den det gjelder, før man er i selve situasjonen. Spesielt viktig er det kanskje i forhold til partner.

Når det gjelder **muligheten til å få barn**, har de aller fleste med disse diagnosene gode forutsetninger for det. Enkelte vil kunne ha behov for assistert befruktning, oftest fordi det er fysiske forandringer i genitalområdet (se over). **Kvinner** er ikke mer disponert for andre sykdommer i livmor eller eggstokker. Har man smerter eller andre symptomer fra bekkenet, kan disse forverres under svangerskap, men det vil variere fra person til person. Selve **forløsnings** bør i de fleste tilfeller gjøres med keisersnitt, da en fødsel er en stor belastning for muskulatur og annet vev i området. Helst bør det foregå ved en spesialavdeling hvor problematikken ved denne typen diagnoser er kjent.

#### 5. Å leve med ARM eller blæreekstrofi/epispadi

Livet er en utfordring for alle mennesker, men gir noen tilleggsutfordringer for disse pasientgruppene, ikke minst fordi symptomer kan virke stigmatiserende og er tabubelagte.

Traumer i forbindelse med innleggelser og plagsomme behandlinger i barneårene kan forårsake psykiske vansker senere. Traumene kan være forårsaket av tap av kontroll, atskillelse fra foreldre og/eller smerter. Eksempler på andre faktorer som virker inn er alder, personlighet, psykososial situasjon og kognitiv fungering. Faktorer i familie og nært sosialt miljø i form av god sosial støtte, åpenhet og god kommunikasjon, er med på å begrense psykiske problemer.

#### I oppfølging av diagnosene vektlegges:

- Fast samarbeid på tvers av sykehusavdelinger; barnekirurgisk, barnepsykiatrisk og stomifaglig
- Vurdering av eksisterende behandling og behov for annen/ny behandling
- Vurdering av psykososiale konsekvenser
- Støttesamtaler til ungdom

**Ennå mangler** det samarbeidsrutiner mellom barne- og voksenkirurgi for å sikre overgangen fra barn til voksen, nye prosedyrer for voksne som sikrer tverrfaglighet og psykososiale aspekter og at oppfølgingen blir forankret i det lokale hjelpeapparatet.

## 6. Bekkensenteret i Tromsø – Hvem er de og hva gjør de?

Bekkensenteret er et nasjonalt kompetansesenter ved Universitetssykehuset i Nord-Norge som behandler pasienter med problemer med smerter i bekkenregionen, inkontinens, tømning av blære eller tarm og infeksjoner. Se også: <http://www.unn.no/inkontinens/category16736.html>

Bekkensenteret har 16 fagpersoner som tilbyr en svært bred fag- og tiltaksmessig kompetanse som kan omfatte både kosthold, trening, hjelpemidler, mestringstiltak og mer spesifikk behandling. Tiltakene er både individuelle og/eller gruppebaserte.

For å komme til senteret trenger man henvisning fra lege med vedlegg av relevante undersøkelsesresultater og beskrivelser. Senteret tar imot pasienter fra hele landet.

## 7. Min journal/RareICT for ARM

Min journal/RareICT er en interaktiv nettside drevet av OUS, Rikshospitalet, for ARM-gruppen. Her er det informasjon om diagnosen, og et forum både for å ha kontakt med andre pasienter, og for å komme i kontakt med/spørre fagpersoner om ting man lurer på. Her kan brukerne melde seg og få en sikker tilgang til sidene. Se også: [https://www.minjournal.no/ikbViewer/page/minjournal/forsiden/aktuelt/nyhetsarkiv/vis?p\\_document\\_id=229524](https://www.minjournal.no/ikbViewer/page/minjournal/forsiden/aktuelt/nyhetsarkiv/vis?p_document_id=229524)

## B. Oppsummering av kunnskap og erfaringer fra brukerne

Kurset startet med en gruppediskusjon blant kursdeltakerne hvor oppgaven var å formulere noen råd om veien til god mestring til foreldre som har fått et barn med en av diagnosene. Videre ble de bedt om å formidle hva som er viktig i ungdomsperioden, samt å formidle råd og erfaringer om å leve med diagnosen i voksen alder.

### Kursdeltakernes råd til foreldrene

- Åpenhet overfor barnehage og skole er vesentlig
- Få informasjon fra pålitelige kilder (pasientforeninger, Senter for sjeldne diagnoser)
- Foreldre må få vite at det går an å leve godt med diagnosene
- Oppdra barnet til selvstendighet og ansvar
- Vær forberedt på både gode dager og utfordrende dager

### Kursdeltakernes råd til ungdom og voksne

- Utforsk egne muligheter - ikke la diagnosen sette begrensninger uten å ha forsøkt!
- Vær sosial!
- Du er selv med på å skape din egen ungdomstid. - Husk at diagnosen er bare en liten del av deg!
- Ta hensyn til viktige ting ved diagnosen, eksempelvis nyrefunksjonen og kostholdet.
- Både barn, voksne og ungdom opplever gode og dårlige perioder i livet, og bør være forberedt på det.

### Til fagfolk

- Ungdom og voksne trenger også oppfølging, - i forhold til det psykiske - helst lokalt.
- Det er mangel på kunnskap blant helsepersonell lokalt. Å spre kunnskap til aktuelle fagfolk er en viktig oppgave for Senter for sjeldne diagnoser.

## Møte med en bruker

Kursdeltakerne ble delt i to grupper etter diagnose, hvor en bruker med ARM, og en med blæreekstrofi/epispadi, som ikke var kursdeltaker, fortalte om sine erfaringer i hver av gruppene. Begge brukerrepresentantene la vekt på at de hadde gode erfaringer med å være åpne om tilstanden, det gjaldt både i familien, overfor venner, på skolen og overfor kolleger. Det er ikke slik at de forteller alt til alle, men synes det er klokt å tenke gjennom hva man skal si til hvem. Er det slik at personer man omgås vil forstå eller legge merke til at man ikke er lik andre på alle måter, er det lurt å fortelle noe om tilstanden sin. Det vil også bidra til forståelse i de situasjoner der det trengs spesielle hensyn som følge av diagnosen. Den ene brukerrepresentanten fortalte også at han i ungdomstiden valgte å fortelle kjærester om tilstanden sin, og på den måten unngikk å oppleve ubehagelige situasjoner.

Etter disse brukerhistoriene ble erfaringer delt og kursdeltakerne kom med råd til hverandre.

## Senterets time

Ved avslutningen av kurset ble brukerne spurt om hvor de hadde faglig oppfølging av sin tilstand. De som har blæreekstrofi/epispadi ble jevnlig fulgt opp av urolog og/eller kirurg. For ARM-gruppen derimot, var det dårlig med slik oppfølging, men det var en del som har kontakt med stomisyepleier. Behovene er ulike, og noen klarer seg uten spesialistoppfølging, men det kom tydelig fram at oppfølging er noe som savnes. At spesialistoppfølging mangler, medfører at mange personer med disse diagnosene antakelig går med problemer som kunne ha vært løst.

## Konklusjon

Både de med anorektale misdannelser og blæreekstrofi/epispadi har skjulte funksjonshemninger med ulike behov og utfordringer. Felles er symptomer som kan virke stigmatiserende og er tabubelagte. Den tverrfaglige oppfølgingen i voksen alder er utilstrekkelig. Styrket tilbud til voksne og mulighet for erfaringsutveksling mellom brukere i begge diagnosegruppene, viser seg å være viktige strategier i et livsløpsperspektiv.