

# Fastlegen og sjeldne genetiske tilstander – hva mener unge pasienter med neurofibromatose?

AV GRETE HUMMELVOLL

Omlag 30 000 personer i Norge antas å ha en sjelden genetisk tilstand. Kan det være at en del av disse ikke får tilgang til ønsket helsehjelp lokalt? Sjeldne genetiske tilstander innebærer nemlig spesielle utfordringer med hensyn til kunnskap. Fører dette til at fastleger betakker seg fra å delta i behandlingen?

Fastlegene skårer høyt på brukertilfredshet i en spørreundersøkelse om offentlige tjenester (1). Rapporten *Sjeldne funksjonshemninger i Norge* (2) setter fastlegen i et noe annet lys. Av 57 respondenter sier 14 at fastlegen har skaffet seg tilstrekkelig kunnskap om deres diagnose og gir et godt bidrag til deres helsesituasjon; 43 personer sier derimot at fastlegen ikke er involvert i spørsmål knyttet til den sjeldne diagnosen. For mange av de spurte er fastlegen overflødig på grunn av god ivaretagelse i spesialisthelsetjenesten. Andre ganger fremgår det at fastlegen ikke har involvert seg i det hele tatt.

Neurofibromatose type 1 er en sjelden tilstand som forekommer hos én per 3–4000 fødte barn. Variasjonen i uttrykksform og alvorlighetsgrad er stor, og nye vansker kan oppstå uforutsigbart. Av medisinske utfordringer kan nevnes hyppig forekommende neurofibromer. Disse er i ut-



**Grete Hummelvoll**

f.1949, er spesialist i klinisk psykologi, med habilitering som fordypningsområde. Hun har vært ansatt ved Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger siden 1996.



gangspunktet godartede, men har potensielt plagsomme eller skadelige konsekvenser; noen kan også gjennomgå en malign transformasjon. Andre utfordringer er skjelettforandringer, spesifikke eller diffuse smerter samt psykiske vansker (3). Fastlegen kan vurdere behovet for henvisning til spesialisthelsetjenesten, gi smertelindring og yte bistand ved depressive reaksjoner hos pasienter som har en hverdag med mange belastninger.

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger ([www.frambu.no](http://www.frambu.no)) er et landsdekkende kompetansesenter for personer med sjeldne og lite kjente funksjonshemninger samt deres familier og tjenesteytere. Frambu har spesiell kompetanse på rundt 100 sjeldne diagnoser og er et supplement til det ordinære tjenesteapparatet. En undersøkelse blant unge



voksne med neurofibromatose 1 ble gjennomført i 2006–2007. Hensikten var å få mer kunnskap om hvordan unge mennesker opplever å leve med neurofibromatose.

Femten kvinner og menn i alderen 18–37 år ble intervjuet. Rekruttering av intervjupersoner skjedde hovedsakelig gjennom informasjon og invitasjon til personer i aktuell alder mens de var på kurs på Frambu. En senere supplementing ble gjort med utgangspunkt i Frambus register. Totalt sa 15 av 23 inviterte personer ja til å bli intervjuet. Intervjuene ble gjort av psykologene Kjell Magnus Antonsen<sup>1</sup>, Thora Yvonne Rian og Grete Hummelvoll.

<sup>1</sup> Kjell M. Antonsen, som var initiativtaker og prosjektleder for undersøkelsen, sluttet på Frambu i 2006 og ba da om å bli løst fra det videre arbeidet. Grete Hummelvoll ble av Frambu bedt om å overta ansvaret for prosjektet.

Denne artikkelen meddeler hva informantene har å si om fastlegens rolle på godt og vondt.

### En god fastlege betyr mye

De fleste intervjuede i undersøkelsen mener at fastlegen er viktig. Med ett unntak har alle de intervjuede kontakt med fastlegen. Når de aller fleste er tilfredse med sin fastlege, har dette flere grunner:

*Legen har skaffet seg tilstrekkelig kunnskap om neurofibromatose 1.* Det forventes imidlertid ingen omfattende kunnskap, og det verdsettes at legen kan erkjenne usikkerhet, diskutere med andre leger eller henvise videre.

*God kommunikasjon og interesse for pasientens opplevelse og synspunkt.* Slik kan også pasientens kunnskap om nevrofibromatose 1 og egen situasjon komme til nytte. Uansett legens kunnskap, er dette viktig på grunn av den store variasjonen innen nevrofibromatose 1. Gode kommunikative egenskaper oppleves som å bidra til bedre medisinske avgjørelser. I en vanskelig situasjon betyr det også mye at legen viser forståelse og emosjonell støtte.

*Legen er mer døråpner enn portvakt.* Noen situasjoner aktualiserer spørsmål om utredning og behandling i spesialisthelsetjenesten. Når legen er i tvil om behovet for spesialisttilsyn, opplever pasienten det som trygt at legen for sikkerhets skyld henviser videre. Legen sitter også med nøkkelen til rettigheter og stønadsordninger. Når pasienten har mange vansker og lite krefter, betyr det mye at legen sørger for at alt blir enklest mulig for pasienten.

En hardt rammet person forteller slik om hvor viktig fastlegen er:

Legen har virkelig stått på. Hun har hjulpet meg veldig mye. På smerteklinikken X har jeg vært også. Vi har prøvd masse medikamenter. Hvis jeg trenger rekvisisjon eller resepter eller noe som helst, tar jeg en telefon bare, og så legger hun det ut og jeg kommer og henter dagen etter. Har hatt timer hos henne der jeg har knekt sammen og grått litt også. Hun støtter meg og forstår.

### Når fastlegen fungerer dårlig

Noen få er misfornøyd med og har liten tillit til fastlegen. Ingen av dem nevner legens kunnskap om diagnosen, men derimot mer generelle forhold:

*Dårlig kommunikasjon og liten interesse.* Det er vondt ikke å bli vist interesse, ikke å bli hørt eller tatt på alvor. En av de spurte tør ikke ta opp sine helsebekymringer av redsel for at legen skal le, mens en annen unngår legebesøk så langt det er mulig.

*Mer portvakt enn døråpner.* I noen tilfeller skriver legen bare ut medisiner, men viser liten interesse for å henvise videre til spesialisthelsetjenesten. Dette har resultert i unødig lan-

ge smerteperioder før nødvendig operasjon eller annen behandling. Også overfor offentlige instanser oppleves legen som lite behjelpelig.

*For liten tid avsatt.* Dette gir dårlige rammer for konsultasjonen og et negativt signal til pasienten. Situasjonen blir også unødig tungvint når stadige besøk hos legen må til, fordi en ikke rekker å ta opp sine spørsmål i den avsatte tiden.

### Hva med andre sjeldne genetiske tilstander?

Resultatene fra undersøkelsen samsvarer godt med Frambus generelle erfaringer med brukere som har andre sjeldne diagnoser. Resultatene underbygges også av fokusgrupper med foreldre til barn med svært sjeldne kromosomavvik (4). Mange av dem opplevde at legen ofte ikke hadde kunnskap om diagnosen. Erfaringene var likevel positive dersom legen var ærlig om sin manglende kunnskap eller viste interesse for å lære, utnytte foreldres kompetanse, bruke sin egen generelle kompetanse, henvise videre og være åpen for å innrømme feil.

Ulike sjeldne genetiske tilstander vil gi ulike rammer og behov for fastlegens involvering. For mange personer med en sjelden diagnose er det viktig at legen ikke avgrenser sin rolle, men forholder seg konstruktivt til utfordringen med å tilegne seg kunnskap samt ha en god relasjon til og kommunikasjon med pasienten.

### Referanser

1. Fastlegene vinner folket (Internett).Oslo: Handelshøyskolen BI;2009(2010.01-21). [www.bi.no/Hovedstruktur/Forskning-20/Nyheter-20/Nyheter-2009](http://www.bi.no/Hovedstruktur/Forskning-20/Nyheter-20/Nyheter-2009)
2. Sjeldne funksjonshemninger i Norge (Internett). Oslo: SINTEF Helse, 2008 (hentet 2010-02-05). Tilgjengelig fra: <http://www.sintef.no/upload/Helse/Levek%C3%A5r%20og%20tjenester/SLUTTRAPPORT-del%202-brukerudners%C3%B8kelsen.pdf>
3. Ferner RE. Neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2: A twenty first century perspective. *Lancet Neurol* 2007; 6: 340–51.
4. Hummelvoll, G. Erfaringer hos foreldre til barn med svært sjeldne tilstander – hva kan vi lære? I Frambu: Jubileumsskrift, 2005.

Evt. spørsmål og kommentarer kan rettes til: [ghummellvoll@c2i.net](mailto:ghummellvoll@c2i.net)