



”JEG TENKER PÅ MEG SELV SOM FRISK”

En kvalitativ studie om hvordan det er for kvinner å leve
med diagnosen Fabrys sykdom

Gro A. Strandnæs

Masteroppgave

Institutt for samfunnsmedisinske fag

Studieretning genetisk veiledning

Universitetet i Bergen

Vår 2010

FORORD

Denne masteroppgaven er et resultat etter min iver etter å lære, og jeg har lært!

Først og fremst vil jeg få takke de åtte kvinnene som har delt sine historier og erfaringer. Dere har gjort denne oppgaven mulig. Det var uten tvil lærerikt å intervju dere.

Jeg vil også takke Abby L. Grant, en kunnskapsrik genetisk veileder som ga meg ideen til denne oppgaven. Jeg vil takke overlege Gunnar Houge på Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin på Haukeland universitetssykehus og overlege Øyvind Kaarbøe ved Ålesund sykehus for hjelp og viktige innspill til denne oppgaven.

Takk skal også min veileder Åshild Lunde på Institutt for samfunnsmedisinske fag ved UIB ha. Å få en praktiker til å bli en forsker er ikke lett, men takk for all støtte og veiledning du har gitt meg.

Til min familie og mine venner som har hatt troen på meg når jeg selv ikke har hatt det: TUSEN TAKK! Takk for oppmuntrende ord, irettesettelser, støtte og praktisk hjelp når jeg har hatt behov for det.

Til mor. Den siste tiden med denne oppgaven har ikke vært lett. Men jeg har tenkt at ”*dette skal jeg gjøre for mor*”. Du har dine spesielle bidrag i denne oppgaven, både overførbart og praktisk. Takk for hjelpen!

Sist men ikke minst, takk til Frida, Alrik og Jan Arne for at dere har vært så tålmodige med meg. Nå skal loftet bli ryddet og jeg skal få mer tid til dere igjen!

INNHOLDSFORTEGNELSE

1 INNLEDNING.....	s. 7
1.1 Bakgrunn for valg av tema og problemstilling.....	s. 7
1.2 Fabrys sykdom.....	s. 7
<i>1.2.1 Arvegang.....</i>	<i>s. 9</i>
<i>1.2.2 X-inaktivering.....</i>	<i>s. 9</i>
<i>1.2.3 Symptomer på sykdommen.....</i>	<i>s. 9</i>
<i>1.2.4 Behandling.....</i>	<i>s. 10</i>
1.3 Tidligere forskning på området.....	s. 11
2 HENSIKT OG PROBLEMSTILLINGER	s. 12
2.1 Hensikt med studien.....	s. 12
2.2 Problemstilling.....	s. 13
3 TEORETISK PERSPEKTIV	s. 13
3.1 Salutogenese.....	s. 13
<i>3.1.1 Opplevelse av sammenheng.....</i>	<i>s.14</i>
<i>3.1.2 Utvikling av en grunninnstilling.....</i>	<i>s.16</i>
<i>3.1.3 Møte med livsutfordringer.....</i>	<i>s. 17</i>
<i>3.1.4 Helsefremmende adferd.....</i>	<i>s.18</i>
3.2 Genetisk veiledning	s. 18
<i>3.2.1 Historisk utvikling.....</i>	<i>s. 19</i>
<i>3.2.2 Lovgivning.....</i>	<i>s. 21</i>
4 METODE	s. 22
4.1 Metodisk design.....	s. 22
<i>4.1.1 Fenomenologi.....</i>	<i>s. 23</i>
<i>4.1.2 Hermeneutikk.....</i>	<i>s. 23</i>
<i>4.1.3 Kvalitativt forskningsintervju</i>	<i>s. 24</i>
4.2 Utvelgelse og rekruttering	s. 25
4.3 Prøveintervju	s. 26
4.4 Datasamling	s. 27
<i>4.4.1 Praktisk gjennomførelse</i>	<i>s. 29</i>

4.5 Analyse.....	s. 30
4.5.1 Giorgis fenomenologiske analyse	s. 31
5 RESULTATER.....	s. 34
5.1 Presentasjon av resultater.....	s. 34
5.1.1 Erfaringer med Fabrys sykdom.....	s. 35
5.1.2 Erfaringer med helsevesenet.....	s. 39
5.1.3 Erfaringer med arvelighet.....	s. 45
6 VITENSKAPELIG KVALITET OG DRØFTING.....	s. 49
6.1 Innledning til drøfting av resultatene	s. 49
6.1.1 Å føle seg frisk.....	s. 49
6.1.2 Opplevelse av egen situasjon.....	s. 50
6.1.3 Forståelse av symptomer.....	s. 53
6.1.4 Genetisk veiledning til kvinner med Fabrys sykdom....	s. 54
6.2 Vitenskapelig kvalitet.....	s. 57
6.2.1 Egen rolle som forsker.....	s. 59
6.3 Etske hensyn.....	s. 61
6.4 Konklusjon.....	s. 62

Litteraturliste

Vedlegg:

1. Forespørsel om deltakelse i studien
2. Samtykkeskjema
3. Intervjuguide
4. Matrise
5. Godkjennelse fra Regional etisk komité
6. Godkjennelse fra Norsk Samfunnsvitenskapelige datatilsyn

SAMMENDRAG

Hensikt:

Hensikten med studien har vært å få økt kunnskap om kvinner med Fabrys sykdom. Det har vært ønskelig å utforske hvilke erfaringer disse kvinnene har i forhold til å leve med diagnosen og hvilke erfaringer de har i møte med helsevesenet.

Metode:

Studien har en kvalitativ design og er forankret i en fenomenologisk-hermeneutisk metode. Det ble utført åtte semistrukturerte intervju med kvinner som får oppfølging i forhold til sin diagnose Fabrys sykdom.

Resultater:

Funnene viser at selv om mange av kvinnene har symptomer, opplever de fleste av kvinnene seg ikke som syke, men som bærere av Fabrys sykdom. Kvinnene har for det meste gode erfaringer med helsevesenet, spesielt i forhold til det medisinske faglige. De har lite kjennskap til genetisk veiledning. Funnene viser at den arvelige komponenten ved sykdommen er noe som fører til en viss grad av bekymring. Det å være i en slekt der flere har samme sykdom blir beskrevet å føre til et samhold.

Konklusjon:

Kvinnene i studien forteller at de føler seg friske selv om de har en alvorlig diagnose og de føler seg godt ivaretatt av helsevesenet. Som helsepersonell er det viktig å legge til rette for best mulig oppfølging av den enkelte. Dette kan innebære individuell samtale og veiledning.

Nøkkelord:

Fabrys sykdom, genetisk veiledning, salutogenese, X-bundet arvegang, semistrukturert intervju

ABSTRACT

Purpose:

The purpose of this study has been to increase knowledge of women living with Fabry disease. The issue has been to explore the experiences these women have had living with the diagnosis and their healthcare experiences.

Methods:

This study has a qualitative research design, using both a phenomenological and a hermeneutic approach. Semistructured interviews have been carried out with eight women who are receiving follow-ups because of their diagnosis.

Results:

The results indicate that even though several of the women have symptoms, the women do not experience themselves as ill, but as carriers of Fabry disease. The women have mostly good experiences with the healthcare system, particularly when it comes to medical aspects. The women have less knowledge of genetic counselling. Furthermore the results indicate that the aspect of the inheritance of the disease is something that gives thoughts of concern. The fact that there are several members in a family, who carries the same disease, is reported to create a feeling of solidarity.

Conclusion:

The women in this study explain that they feel healthy despite the fact that they have Fabry disease. Their experiences with healthcare services are good. As healthcare professionals it is important to provide individual treatment which includes dialog and counselling.

Key words:

Fabry disease, genetic counselling, salutogenetic, X-linked inheritance, semistructured interview

1 INNLEDNING

1.1 Bakgrunn for valg av tema og problemstilling

Fabrys sykdom, også kalt Anderson- Fabry sykdom, er en arvelig metabolsk sykdom som skyldes en medfødt genfeil. På grunn av det arvelige aspektet på sykdommen vil mennesker som har, eller har risiko for å utvikle Fabrys sykdom, få tilbud om genetisk veiledning. Derfor er det viktig at de som skal gi denne type veiledning har kjennskap til hvordan det er å leve med diagnosen.

En av grunnene til å gjøre denne studien, er at det er først i løpet av den senere tid at kvinner har fått diagnosen Fabrys sykdom. Tidligere har man trodd at kvinner kun har vært bærere av genfeilen, og at bare menn har fått symptomer på sykdommen. I løpet av det siste tiåret har forskning dokumentert at dette ikke stemmer (Wang, Lelis, Mirocha, Wilcox 2007).

Det var på bakgrunn av sykdommens kjønnsbundne arvemønster man trodde at kvinner ikke kunne utvikle sykdommen selv og at det bare var menn som fikk symptomer på sykdommen. Med den nye kunnskapen som er kommet er det viktig å få et dypere innsyn i hvordan sykdommen påvirker kvinnene. Der er et behov for å få belyst kvinnenes egne erfaringer med sykdommen og sine egne opplevelser av helse. Ved å få bedre kunnskaper om hvordan kvinnene erfarer diagnosen Fabrys sykdom, har man mulighet for å få et bredere perspektiv på hva slags oppfølging kvinnene kan få i forhold til genetisk veiledning.

Masteroppgaven retter seg mot et tema der det i norsk sammenheng ikke er gjort kvalitativ forskning. Internasjonalt er det gjort mye forskning på Fabry, og dette har nok en sammenheng med at der er gjort store fremskritt i forhold å behandle symptomene sykdommen gir. Denne symptombehandlingen har vært på markedet i Norge siden 2001.

1.2 Fabrys sykdom

Genfeilen som gir Fabrys sykdom fører til delvis eller fullstendig mangel av enzymet alfa-galactosidase A, også kalt alfa-gal A, i lysosomene (Bennett et al. 2002). Lysosomene er organeller som står for nedbrytning og fjerning av cellulært avfall og toksiske molekyler i cellene (Turnpenny, Ellard 2005). Når der er en mangel i alfa-gal A, blir det en ufullstendig nedbrytning av noen bestemte fettstoffer, dette fører til at globotriaosylceramid (Gb3) hopper opp og avleires i cellene. Denne avleiringen kan forstyrre cellenes funksjon og skade organer - ubehandlet fører dette til sykdom og for tidlig død (Desnick et al. 2003).

Fabrys sykdom er en sjelden sykdom. Forekomsten er studert i forskjellige befolkningsgrupper, og dette gir forskjellig utslag på prevalens. I en australsk undersøkelse er den estimert til å være 1 av 117 000 menn (Meikle, Hopwood, Clague, Carey 1999). I Norge er forekomsten en annen. På Vestlandet blir den regnet for å være minimum 1 av 21 000 menn, mens kjønnene samlet gir prevalensen 1 av 17 000 (Houge, Skarbøvik 2005). Grunnen til denne regionale opphopningen har med arvemønsteret til sykdommen å gjøre. Houge og Skarbøvik skriver at de kjenner til fem familier med sykdommen i Hordaland og Møre og Romsdal (ibid). Det blir hevdet at Fabrys sykdom trolig er en underdiagnostisert diagnose

Årsaken til Fabrys sykdom er en genfeil i genet for alfa-galactosidase (GLA-genet) på den lange armen av X-kromosomet (Houge, Skarbøvik 2005). Det finnes mange forskjellige mutasjoner som gir genfeilen, og i fem familier som er beskrevet på Vestlandet er det fem ulike mutasjoner (ibid). Genfeilen kan man finne ved hjelp av genetisk testing. Det kan også gjøres prenatal diagnose for å påvise genfeil hos fosteret (Desnick et al. 2003).

Både menn og kvinner rammes av sykdommen. Alle menn påvirkes i varierende grad av sykdommen, men kvinner kan være alt fra friske bærere til å ha nærmest like store plager som menn (Bennett et al. 2002). Hos kvinner har mellom 60-70 % av de med genfeil noen symptomer, og cirka 10 % av disse har et alvorlig sykdomsbilde (ibid).

Siden sykdommen er arvelig blir pasientene ofte henvist til en avdeling for medisinsk genetik for utredning. Her får pasientene tilbud om genetisk veiledning for å få mer kunnskap og forståelse for konsekvenser Fabrys sykdom fører med seg. Dersom symptomer eller familiehistorie gir mistanke om Fabrys sykdom er der forskjellige måter å undersøke dette på. Det kan bli tatt blodprøver og urinprøver eller det kan bli utført gentesting (Desnick et al. 2003). I artikkelen til Desnick et al. forklarer de at i blodprøven vil man se etter redusert enzymnivå, men dette er et usikkert mål hos kvinner siden de kan ha et tilsynelatende normalt enzymnivå til tross for genfeil. I urinprøven vil man se etter opphopning av visse fettstoffer, men dette er en komplisert undersøkelse. En gentest kan erstatte eller bekrefte det blod og urinprøvene indikerer, og om familiens mutasjon er kjent er dette den enkleste måten å finne en eventuell genfeil på (ibid).

1.2.1 Arvegang

En X-bunden sykdom er en benevnelse som brukes når bakgrunnen for sykdommen er en genfeil som er bundet til kjønnskromosomet X. Kvinner har to X-kromosom mens menn har et X-kromosom og et Y-kromosom. Tidligere ble Fabrys sykdom oppfattet som en X-bundet recessiv sykdom. Siden kvinner har to X-kromosom skulle i hovedsak kromosomet med genfeil vært unnvikende for det kromosomet uten genfeil (Turnpenny, Ellard 2005). Da ville ikke kvinner ha blitt syke selv om de hadde genfeilen. Hadde tilstanden vært dominant, skulle kvinnene blitt like syke som menn som bare har et X-kromosom. Wang et al. (2007) anbefaler det også andre studier sier om at benevnelsen X-bunden recessive blir forandret. Dette for at kvinnene ikke bare skal kalles bærere av en genfeil som kan gi sykdom, genfeilen gjør at også kvinnene kan være syke. I fagmiljøene i Norge er det nå vanlig å si at sykdommen er X-bunden. Dette betyr at dersom mor har en genfeil for Fabry, så er det 50 % mulighet for at barna arver feilen. Dersom far er har en genfeil for sykdommen vil ingen av sønnene arve feilen, men alle hans døtre vil arve den (Turnpenny, Ellard 2005).

1.2.2 X-inaktivering

Siden Fabry er en X-bundet sykdom, kan X-inaktivering være en årsak til at kvinner får en mer varierende og vanligvis mildere grad av sykdom enn menn (Street, Yi, Bailey, Hopkin 2006). X-inaktivering er noe som skjer på embryostadiet til mennesket, siden bare et X-kromosom skal være aktivt i cellene (Turnpenny, Ellard 2005). Siden menn har bare et X-kromosom vil de få Fabrys sykdom dersom X-kromosomet har genmutasjon for Fabry. Siden kvinner har to X-kromosom så er det hos kvinnene denne inaktiveringen skjer. Dersom inaktiveringen gjør at cellene har mye av det X-kromosom med mutasjon aktivt, kan dette føre til sykdom hos kvinnen. Siden det er tilfeldig hvilke celler som har et mutert gen aktivt, er det også variabelt hvor syk kvinnen blir. Hos noen finner man bare forandringer i øynene, uten at kvinnen merker noen symptomer, men hos andre kvinner kan symptomene være like alvorlige som hos menn. Selv om X-inaktivering kan være en årsak til variasjon i sykdomstilstand, kan også uoppdagede genetiske og miljømessige faktorer være årsaker til dette (Street et al. 2006).

1.2.3 Symptomer på sykdommen

Symptomer på Fabry sykdom starter gjerne i barndommen, dette spesielt hos gutter. Dersom sykdommen ikke er kjent i familien, kan symptomene som barnet har bli feil diagnostisert med for eksempel voksesmerter eller andre tilstander av mer alvorlig karakter (Desnick et.al

2001). Smerter i armer og bein, spesielt hender og føtter er et vanlig symptom på Fabrys sykdom. Dette kan være alvorlige akutte smerter, kalt Fabry-krise, eller det kan være en kronisk smerte (Bennett et al. 2002). Hos barn er det ofte smertene som gir de mest merkbare symptomene. Smerte kan også forekomme i magen, og er da ofte fulgt av kvalme, diaré og oppkast. Andre symptomer er nedsatt svette- spytt- og tåre produksjon (Desnick et al. 2003). Dette medfører blant annet at pasientene er sensitive overfor temperatur forandringer. Pasienten kan også få tinnitus og hørselsproblemer. Karakteristiske hornhinneforandringer som ikke påvirker synet opptrer hos alle menn med Fabry, og hos 70-90% av kvinnene (ibid). Sykdommen gir ofte ufarlige, men gjerne sjenerende hudutslett, kalt angiokeratomer, ofte i "badebukse-området" eller på bryst eller rygg. De mest livstruende symptomene på Fabry er hjerneslag, hjerteinfarkt og nyresvikt (ibid). Gjennomsnittlig levealder uten enzymerstatningsbehandling er 50 år for menn (MacDermot, Holmes, Miners 2001a) og 70 år for kvinner (MacDermot, Holmes, Miners 2001b). Depresjon og redusert livskvalitet er psykiske belastninger på grunn av sykdommen som kan komme når som helst i livsløpet til en Fabry pasient, men viser seg helst hos ungdom eller voksen (Bennett et al. 2002).

1.2.4 Behandling

Behandlingen av sykdommen vil i første rekke være å redusere symptomene, det betyr for eksempel smertelindring, hvile, eventuelt antidepressive medikamenter eller annet den enkelte pasienten trenger (Desnick et al. 2003).

Enzymerstatningsterapi for Fabrys sykdom har vært en mulighet i Norge siden 2001 (Houge, Skarbøvik 2005). Denne behandlingen er å gi intravenøse injeksjoner med enzymet alfa-gal A. Det er en behandling som må gjøres hele livet. Infusjonene settes annen hver uke, og selve infusjonen tar en til to timer. Medisinen koster cirka 2 millioner kroner per pasient per år (ibid). Enzymerstatningsterapi (enzym replacement therapy, forkortet ERT) blir ikke gitt til alle med diagnosen Fabrys sykdom, hver pasient må søke individuelt om det.

Siden ERT viser seg å reversere den metabolske forstyrrelsen og redusere skader opphopningen av Gb3 allerede har gjort, anbefaler Desnick et al. (2003) at alle som har Fabrys sykdom får denne type behandling når de begynner å få symptomer (ibid). Hauge og Skarbøvik (2005) hevder at selv om det som er undersøkt foreløpig virker svært lovende, er der mange ubesvarte spørsmål i forhold til behandlingen, blant annet når det er tidsnok å

starte med infusjoner og hvor god effekt medisinen har på forskjellige symptomer. Dette er viktige vurderinger sett opp mot kostnaden av behandlingen.

1.3 Tidligere forskning på området

Fabrys sykdom ble først beskrevet i 1898, i to uavhengige studier gjort av Johannes Fabry og av William Anderson (referert i Beck, Ries 2001). På begynnelsen av 1960-tallet ble sykdommen beskrevet som arvelig, i 1965 som X-bunden recessiv. I 1970 ble alfa-gal A funnet ut å være det enzymet som er defekt og som fører til tilstanden Fabrys sykdom (ibid). Mye forskning er gjort etter denne tid for å dokumentere sykdomstilstanden og virkningen av enzymerstatningsbehandling. Forskningen er hovedsakelig gjort på menn med Fabrys sykdom, da disse har flest symptomer på tilstanden. Det meste av forskningen som er gjort er kvantitativ. Jeg velger på bakgrunn av temaene til denne studien å belyse noen artikler som er utgitt i senere tid i forhold til kvinner med Fabrys sykdom. Disse er funnet fram til ved søk i PubMed sin database på internett.

I en kvantitativ studie av 202 kvinner med Fabrys sykdom fra USA kommer det fram at kvinnene i studien har en livskvalitet som er merkbart lavere enn andre amerikanske kvinner, og at resultatene er tilsvarende kvinner med multiple sklerose og reumatoid artritt (Street et al. 2006). I denne studien er det kvalme, oppkast og diaré som hadde mest påvirkning på livskvalitet. 1/3 av kvinnene rapporterte depresjon eller angst. Dette er uspesifikke symptomer på Fabrys sykdom, men dette er funn som også viser seg i andre studier (MacDermot et al. 2001b). Mer spesifikke symptom for Fabrys sykdom var mindre vanlig. Et interessant poeng i studien er at i tillegg til egne symptomer, vil kvinner som har omsorg for mannlige slektninger ofte tappes fysisk og psykisk. Denne påkjenningen gjør at kvinnene får redusert sin livskvalitet. Videre hevdes det at det er viktig å forstå Fabrys sykdom sin innvirkning på livskvalitet for å kunne gi tilfredsstillende behandling og oppfølging, og for å få oversikt over nytten av behandling for å forebygge alvorlige komplikasjoner.

En annen kvantitativ studie hevder at kvinnene med Fabrys sykdom har en generelt nedsatt livskvalitet spesielt på grunn av utmattelse, intoleranse for fysisk aktivitet og dårlig egenoppfattelse av helse (Wang et al. 2007). Flere av kvinnene i denne undersøkelsen var middels eller svært overvektige, og artikkelen setter en mulig sammenheng mellom dette og den inaktive livsstilen som skyldes utmattelse og intoleranse for fysisk aktivitet.

Undersøkelsen indikerer at generelt lider kvinner med Fabrys sykdom av multisystematiske

lidelser med en sammenlignbar frekvens som menn med Fabrys sykdom, med unntak av nyresvikt og hjertelidelsen venstresidig ventrikulær hypertrofi. I forhold til å få diagnosen Fabrys sykdom, tok det for kvinnene i denne studien i gjennomsnitt 15,7 år fra de oppdaget de første symptomer til de fikk diagnosen Fabrys sykdom. 76 % av kvinnene rapporterte at smerte var de første symptomene de merket selv. Smerte blir i artikkelen beskrevet som noe som påvirker humør og gleden over livet til kvinnene. Denne artikkelen viser til annen forskning og bifaller at kvinner med Fabrys sykdom ikke blir kalt bærere, siden denne benevnelsen kan undervurdere det faktum at kvinner også kan få symptomer på tilstanden.

En kvalitativ studie som er gjort i forhold til kvinner med Fabrys sykdom hevder at disse kvinnene har ”trippelulempe” i forhold til helsevesenet på grunn av sin diagnose (Gibas, Klatt, Johnson, Clarke, Katz 2008). Med dette omtales sykdommens sjeldenhet, kvinnens undervurderte bærer status og hennes kjønn. Denne sammensetningen gjør at kvinnene har en vesentlig byrde i tillegg til diagnosen. Artikkelen beskriver at der pågår en debatt om hvorledes og hvor mye kvinnene med Fabrys sykdom lider av sykdommen. Kvinnene i undersøkelsen beskriver utilfredsstillende opplevelse med helsepersonell. Gibas et al. (2008) poengterer i sin artikkel at det trengs videre forskning på området angående denne trippelulempen i forhold til å være kvinne med Fabrys sykdom. De anbefaler at det blir gjort videre forskning i forhold til hvordan kvinnene opplever møtet med helsevesenet, ved å spørre kvinnene spesielt om dette temaet.

2 HENSIKT OG PROBLEMSTILLINGER

2.1 Hensikt med studien

For å øke kunnskap om kvinner med Fabrys sykdom som pasientgruppe, tar studien for seg hvordan disse kvinnene erfarer det å leve med en arvelig sykdom, om deres oppfattelse av egen helse og deres erfaringer med helsevesenet.

Studien vil også rette fokus mot genetisk veiledning. Dette er valgt å gjøre siden en arvelig tilstand som Fabrys sykdom hører inn under denne delen av helsetjenestene i Norge. På det genetiske feltet er det mye nytt og spennende som skjer og som blir gitt mye oppmerksomhet. Et viktig moment i denne prosessen er å videreutvikle behandlingen og omsorgen på

individnivå. Denne studien vil prøve å yte et bidrag i den retningen og med det være et bidrag til videre forskning i fagfeltet.

2.2 Problemstilling

I samsvar med studiens hensikt, fremkommer følgende problemstillinger:

1. *Hvordan erfares det for kvinner å leve med diagnosen Fabrys sykdom?*
2. *Hvilke erfaringer har disse kvinnene i møte med helsevesenet og genetisk veiledning?*

3 TEORETISK PERSPEKTIV

I denne studien er ønsket å sette fokus på hvordan kvinnene med Fabrys sykdom erfarer sin livssituasjon. Resultatene vil blant annet bli drøftet opp mot Aaron Antonovsky sitt salutogenetiske perspektiv på helse. Det vil derfor bli gitt en nærmere innføring i salutogenese i dette kapittelet. Siden studien også ønsker å belyse erfaringer kvinnene har i møte med helsevesenet og genetisk veiledning, vil også genetisk veiledning som fag bli belyst i dette kapittelet.

3.1 Salutogenese

I 1979 skrev Antonovsky boken *Health, Stress and Coping*. Her presenterte han den salutogenetiske modell (Antonovsky 1987). I 1987 utga han boken *Unravelling the mystery of health* (oversatt til *Helbredets mysterium* på dansk), hvor han anvender og oppdaterer sine teorier fra den første boken. I denne studien har jeg derfor valgt å bruke hans siste bok når hans teorier blir presentert og diskutert opp mot kvinnene med Fabrys sykdom sine erfaringer.

Salutogenese fokuserer på kildene til helse, dette i motsetning til patogenesen, som fokuserer på sykdomsfremkallende forhold (Mæland 1999). Antonovsky (1987) beskriver at å bli stilt overfor stressfaktorer fører til en spenningstilstand man blir nødt til å håndtere på en eller annen måte. Stress beskrives på flere måter, men i denne sammenheng kan Benner og Wrubel (2006, s. 83) sin definisjon belyse begrepet:

”forstyrrelsen af meninger, forståelse og normal funktion, med oplevelse af skade, tab eller udfordringer som følge, og der kræves sorg, fortolkning eller erhvervelse af nye ferdigheder”

Det avhenger av hvordan man håndterer stress om utfallet blir patologisk, nøytralt eller helsefremmende. I den patologiske orientering tenker man på stressfaktorer som sykdomsfremkallende. Disse risikofaktorene prøver man å begrense skadevirkningene av. Antonovsky mener i noen tilfeller at virkningene av stressfaktorer kan være helsefremmende. Det avhenger da av hvilken stressfaktor det er snakk om, og om spenningen kan løses på en tilfredsstillende måte. Dette kan beskrives som mestring.

Mestring kan sees på som et personlighetstrekk, som positiv forventning av en bestemt handling, eller som en prosess (Gjengedal, Hanestad 2007). Benner og Wrubel (2006) definerer mestring som det man gjør med forstyrrelsen som lager stress. Med mestring mener Benner og Wrubel videre både strategier for engasjement og involvering, men også til økt kontroll og distanse. Man kan for eksempel mestre en vanskelig situasjon ved å bestemme seg for å ikke ta den aktuelle situasjonen "inn over seg". Poenget er at ikke alle problemer kan overskrides, mennesket står også ovenfor dilemmaer og tragedier. Utholdenhet og at man klarer å holde fast ved sitt eget innhold og mening i situasjonen er essensielt (ibid). Renolen (2008) trekker fram håpets betydning i forhold til mestring. Håp er en følelse som kommer fram i forskjellige former. Det kan være å ha håp for framtiden, og det kan være å ha håp for en spesiell ting som skal skje. Håp kan ha en åndelig betydning og det kan ha en kognitiv betydning. Med kognitiv betydning kan det bety at personen setter seg et mål for noe som påvirker håpet. Å ha et håp er en form mestring i seg selv (ibid).

I salutogenesen blir ikke mennesket omtalt som sykt eller friskt, men i et større bilde der ytterlighetene er god helse og dårlig helse. I dette bildet er det hele menneskets historie, ikke bare diagnosen, som betyr noe for helsetilstanden. Antonovsky er observant på vanskelighetene det vil være for en fagperson å skulle arbeide med at alt i en pasients liv er relevant. Derfor velger han å si at patogenese og salutogenese er komplementære forhold. Antonovsky påpeker at for å kunne drive behandling og forebygging av sykdommer må vi ha den patogenetiske fremgangsmåte, men videre mener han at salutogenesen er en ny måte å reflektere over observasjoner på, og å behandle mennesket på.

3.1.1 Opplevelse av sammenheng

I salutogenesen har Antonovsky utviklet teorien *sense of coherence*, som kan oversettes med opplevelse av sammenheng. Begrepet definerer han som:

”Oplevelsen af sammenheng er en global indstilling, der udtrykker den udstrekning, i hvilken man har en gennemgående, blivende, men også dynamisk følelse af tillid til, at de stimuli, der kommer fra ens indre og ydre miljø, er strukturerende, forudsigbare og forståelige; der står tilstrekkelige ressourcer til rådighet for en til at klare de krav, disse stimuli stiller; og disse krav er utfordringer, der er værd at engagere seg i.”
(Antonovsky 1987, s. 37)

Dette begrepet er med andre ord en overordnet innstilling mennesket har, som består av tre hovedmomenter, *begripelighet*, *håndterbarhet* og *meningsfullhet*. Jeg vil i de neste avsnitt beskrive de tre momentene.

Med *begripelighet* menes i hvilken grad man oppfatter de stimuli man konfronteres med enten i det indre eller ytre miljø som kognitivt forståelige, som ordnet, sammenhengende, strukturert og tydelig informasjon, i stedet for kaotisk, uordnet, tilfeldig og uforklarlig (ibid.s.35)

Med *håndterbarhet* menes i den utstrekning man oppfatter at det står ressurer til ens rådighet som er tilstrekkelige til å klare de krav man blir stilt ovenfor av de stimuli man utsettes for. Ressursene kan være noen man selv har kontroll over, eller som kontrolleres av en man har tiltro til, for eksempel et familiemedlem, Gud eller helsevesenet. Selv om uheldige ting skjer, føler en med sterk opplevelse av håndterbarhet at man er i stand til å håndtere påkjenningene (ibid. s.36)

Med *meningsfullhet* beskriver Antonovsky både følelsesmessige og kognitive sider i livet. At man har noe som gir livet mening, gir en større mulighet for en sterk opplevelse av sammenheng. Man vil da ved påkjenninger finne en mening ved situasjonen og gjøre sitt beste for å klare seg gjennom den (ibid. s. 26)

I følge denne teorien trenger man ikke føle at alt i ens liv er begripelig, håndterbart og meningsfullt. Det avgjørende er at personen har områder i livet som han opplever som viktige. Antonovsky fokuserer på at generelle motstandsressurser som penger, egostyrke, kulturell stabilitet, sosial støtte og lignende, bygger opp en større sannsynlighet for opplevelse av sammenheng. Dette mener han er avgjørende for å håndtere påkjenninger på et tilfredsstillende vis.

Sosial støtte, som Antonovsky regner som en ressurs mot stressfaktorer, kan i følge Renolen (2008) både omfatte den objektivt tilgjengelige støtten fra for eksempel familie, venner eller andre, og personens subjektive opplevelse av denne støtten. Hun hevder at viktigheten av sosial støtte kan bli ekstra tydelig når helsen svikter eller mennesket utsettes for andre store påkjenninger. Den profesjonelle støtten, som helsepersonell kan bidra med i forhold til faglig kompetanse, er også en del av den sosiale støtten som kan styrke mennesket i sin situasjon (ibid).

3.1.2 Utvikling av en grunninnstilling

Menneskets opplevelse av sammenheng blir utviklet over tid. Det er barndommens og ungdommens erfaringer som blir avgjørende for utviklingen. Antonovsky mener at en sterk opplevelse av sammenheng i ungdommen er midlertidig, og at det er i overgangen til voksenlivets langsiktige forpliktelser overfor andre mennesker, sosiale roller og arbeid at en ser hvordan opplevelse av sammenheng har utviklet seg. Antonovsky tror det er i begynnelsen av voksenlivet at ens opplevelse av sammenheng blir mer eller mindre fastlagt. Med dette mener han at rundt trettiårs-alderen har mennesket stort sett fastlagt en identitet, et sosialt rollekompleks og en karriere. Antonovsky beskriver dette slik:

”Vi har truffet vore valg (eller disse er blevet truffet for os), vi har igjennem en række år været udsat for et bestemt livsoplevelsesmønster og har formet et billede af vores verden som mer eller mindre begribelig, håndterbar og meningsfyldt” (1987, s. 134).

Antonovsky mener opplevelse av sammenheng er en grunninnstilling, hvordan man oppfatter sin sosiale verden. Denne innstillingen er vedvarende og kjennetegner en person gjennom hele voksenlivet så lenge der ikke skjer noen drastiske vedvarende endringer i vedkommende sin livssituasjon.

Ut fra de tankene Antonovsky har uttrykker han at han har liten tro på en terapeutisk utvikling av denne grunninnstillingen. Det en lege kan gjøre sier han, er å møte pasienten på en måte slik at pasienten forstår og finner mening i den informasjon legen kommer med.

Antonovsky har utviklet et spørreskjema som måler opplevelse av sammenheng. Dette er for å ha et instrument som kan vise om hypotesen om at opplevelse av sammenheng påvirker

helsetilstand. Spørreskjemaet inneholder 29 spørsmål, der man svarer ved hjelp av å merke av på en tall-linje fra 1 til 7 om svaret er veldig ofte eller sjeldent. En høy score på dette skjemaet tyder på at personen som har svart på skjemaet har en sterk opplevelse av sammenheng.

3.1.3 Møte med livsutfordringer

Alle mennesker vil i løpet av livet møte på stimuli som vi ikke har en automatisk adekvat respons på, men som vi allikevel må reagere på. Dette kan være alt i fra å miste jobben til å oppleve en ulykke eller en fødsel. For at man skal komme igjennom disse situasjonene kreves en problemløsning, både instrumentelt og følelsesmessig. Antonovsky sin hypotese er at mennesker med en sterk opplevelse av sammenheng har større sannsynlighet for å definere stimuli som ikke-stressfaktorer, og går ut fra at han eller hun er i stand til å automatisk tilpasse seg de krav som stilles. På den måten vil ikke personen oppleve at disse spenningene forandrer seg til stress. Men, noen situasjoner vil alltid føre til stress eller følelsesmessig smerte. Det som da skiller den personen med en sterk grunninnstilling fra den med svak grunninnstilling, er at han eller hun med en sterk grunninnstilling kan ha følelsen av å klare og å håndtere situasjonen så godt som mulig, og livet blir utholdelig allikevel.

En person med en sterk grunninnstilling har betydelig erfaring med å møte stimuli, som umiddelbart ser ut til å være stressfaktorer, men som snart viser seg å være uproblematisk. Men med denne styrken kan personen være i fare for å føre seg selv bak lyset ved å tro at alt går bra. For eksempel kan hun tro at smertene i brystet er noe som vil gå over av seg selv, og ikke innser at det er et tegn på sykdom. Men en slik ignorering er ikke det en tenker på som mestring. Ved mestring har man evnen til kognitivt og følelsesmessig å kunne strukturere sin oppfattelse av stressfaktoren.

Mestringsbegrepet kommer ganske naturlig inn i teorien om opplevelse av sammenheng. Det som definerer en person med sterk grunninnstilling, er at hun velger den mestringsstrategi som ser ut til å være mest egnet til å håndtere den stressfaktor hun står ovenfor. Dette er ikke en bestemt mestringsstil, men et valg av flere måter den med en sterk grunninnstilling ser nytten av å bruke.

Antonovsky har en påstand om at en person med sterk grunninnstilling oppfatter informasjon som en potensiell ressurs mot stressfaktorer, som skal oppsøkes når den kan være til nytte. Han mener at denne personen ikke søker informasjonen når den bare fremkaller en

overbelastning for henne, akkurat som hun ikke konsekvent stenger denne informasjon ute. Det er noe som en person med en svak grunninnstilling kan gjøre. Dette for at det kan gjøre denne personen enda mer forvirret, og så har hun ikke et egentlig ønske om å mestre situasjonen.

3.1.4 Helsefremmende adferd

Antonovsky hevder videre at personer med sterk grunninnstilling til livet vil vise høyere grad av helsefremmende adferd enn en med svak grunninnstilling. Han stiller spørsmålet om hva en person med sterk eller svak grunninnstilling vil gjøre om hun står ovenfor en akutt eller kronisk stressfaktor. Svaret han regner med er at den med en sterk grunninnstilling vil gjøre helsemessig adferd som å kutte ned på røyking og alkoholinntak, holde øye med symptomer og å mosjonere.

3.2 Genetisk veiledning

Det finnes flere måter å definere genetisk veiledning på. En definisjon som ofte brukes er denne (Fraser 1974):

Genetisk veiledning er en kommunikasjonsprosess, som omfatter menneskets problem assosiert med hyppighet, eller risiko for hyppighet, av en genetisk defekt i en familie.

De som kommer til genetisk veiledning er mennesker som ofte er henvist av en lege for utredning i forhold til eventuell sykdom eller fosterdiagnostikk. Personer kan også selv ta kontakt med avdelingen på grunn av bekymringer om en eventuell tilstand kan skyldes noe som er arvelig (Harper 2004). Det er vanligvis på spesial avdelinger for medisinsk genetikk at genetisk veiledning finner sted. De som gir denne type veiledning er både spesialutdannede genetiske veiledere, leger som er spesialister i medisinsk genetikk (genetikere) og andre fagpersoner med spesial kompetanse (NOU 1999). Veiledningene er planlagte, det vil si at den som skal få veiledning har fått en konsultasjonstime.

Med genetisk veiledning menes dermed en dialog mellom helsepersonell og en eller flere som kommer til konsultasjon, der disse personene er pasienter eller slektninger med risiko for en sykdomstilstand som kan være arvelig (Harper 2004). Veiledningen skal være individuelt tilpasset den enkelte pasient, i forhold til hva som er viktig for personen sin situasjon.

Informasjonen i veiledningen må være tilpasset i forhold til kunnskapsnivå og aktualitet. For å

gi riktig tilpasset informasjon er dialogen mellom pasient og veileder av essensiell betydning. Pasienten får innblikk i mulige konsekvenser av tilstanden, sannsynligheten for å utvikle den videre, og på måter dette eventuelt kan forebygges, unngås eller gjøre konsekvensene mindre på (ibid).

Genetisk veiledning dreier seg om mer enn å gi informasjon. Den genetiske veilederen hjelper pasienten til å forstå medisinske fakta og til å forstå hvordan arvelige faktorer bidrar til forekomst av sykdommen. I forhold til arvelige faktorer er både arvegang og gjentakelsesrisiko viktig å forklare. I tillegg til den pedagogiske tilnærmingen så er støtte og omsorg et viktig fokus, siden disse menneskene ofte vil ha et behov for støtte på flere måter. Det kan være en belastning å leve med en usikkerhet i forhold til arvelige lidelser (Harper 2004), pasienten kan være eller komme i en krise på grunnlag av de genetiske fakta som kommer fram. Den genetiske veiledningen inneholder i tillegg ofte valgmuligheter for pasienten, for eksempel i forhold til genetisk testing eller fosterdiagnostikk. Mange av disse valgene kan ofte være vanskelige. Under veiledningen er det viktig å få fram aktuelle valgmuligheter, slik at personen forstår hva han eller hun kan velge. Det er også viktig å få tanker og mulighet til å diskutere hvordan dette valget vil være med å påvirke framtiden hans eller hennes (ibid). På denne måten kan pasienten skal få hjelp til å velge adekvate handlemåter for sitt liv.

Den genetiske veileder forsøker å hjelpe pasienten å tilpasse seg sykdommen, det kan bety hvordan pasienten vil velge å forholde seg til tilstanden og hva man eventuelt trenger hjelp til. Veilederen kan være med å finne støtteforeninger og å danne fokusgrupper der pasienten kan delta. Den genetiske veileder gir både informasjon, støtte og omsorg til enkelt individer og familier som har genetiske sykdommer eller risiko for genetiske tilstander. Hun er også med på å identifisere familier som har risiko for en arvelig tilstand på bakgrunn av konsultasjonene. Det er viktig at en genetisk veileder blant annet har gode kommunikasjonskunnskaper, kunnskaper om mennesker i krise og familiedynamikk for å kunne utøve yrket sitt på en god måte.

3.2.1 Historisk utvikling

Genetisk veiledning er et fagfelt som hadde sin spede begynnelse for omtrent hundre år siden. På denne tiden ble Gregor Mendel sine oppdagelser om arvelære ”gjenoppdaget” (Turnpenny, Ellard 2005). Harper (2004) skriver for eksempel at allerede i 1910 ble det gitt genetiske råd

fra en instans i New York som het Eugenics Records Office. Fra 1920-tallet begynte det både i USA og i Europa å utvikle seg det en kaller en eugenisk (også kalt rase- eller arvehygienisk) politikk. På grunn av arvelige tilstander ble det utført både sterilisering og drap av personer. I den norske historien har vi også mørke kapitler fra genetikkens historie, her i blant sterilisering og svangerskapsavbrudd på eugenisk grunnlag. Dette har både grupper av befolkningen, sånn som tatere, og enkelt individer med for eksempel psykiatriske lidelser, måtte lide for. Eugenikken hadde som mål å begrense uheldige trekk i befolkningen. Dette samfunnsperspektivet har i løpet av årene som er gått snudd til et mer individrettet perspektiv (Harper2004). Det individrettede perspektivet har også endret seg, fra en paternalistiske og rådgivende praksis, til den praksisen vi kjenner i dag som er preget av autonomitanken. Denne plattformen er konkretisert i det norske lovverket. I Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m., også kalt Bioteknologiloven, § 1-1 (Helse- og omsorgsdepartementet 2003) står det:

”Formålet med denne loven er å sikre medisinsk bruk av bioteknologi utnyttes til det beste for mennesker i et samfunn der det er plass til alle. Dette skal skje i samsvar med prinsipper om respekt for menneskeverd, menneskelige rettigheter og personlig integritet og uten diskriminering på grunnlag av arveanlegg basert på de etiske normer nedfelt i vår vestlige kulturarv”.

Denne lov angir grunnleggende verdier som skal legge føringer slik at samfunnet ikke går tilbake til den type genetisk virksomhet som historien kan fortelle oss. I stedet for kun å ha et samfunnsperspektiv, er fokuset nå rettet både mot individet og familien. Idealet i dagens praktiske utførelse av genetisk veiledning kalles ikke-direktiv veiledning, også omtalt som verdinøytral veiledning. Kessler (2000, s. 153) definerer begrepet på denne måten:

”Ikke-direktiv veiledning beskriver prosedyrer brukt for å fremme autonomien og selv-direktiv hos konsultanden”

Målet for denne type veiledning er at pasienten skal ta riktige valg ut fra hva som er riktig for henne.

Vi lever i et samfunn der vi ser på det som en grunnleggende rettighet å bestemme over eget liv. Denne rettigheten gjelder også i møte med helsevesenet. I 1994 beskriver Beauchamp fire

etiske grunnprinsipper i den medisinske etikken (referert i Ruyter, Førde og Solbakk 2005). Disse prinsippene defineres som plikter, og beskrives slik (ibid s. 33):

Velgjørhetsprinsippet: plikten til å tilveiebringe nytte og balansere nytte mot risikoer

Ikke-skade prinsippet: plikten til å avstå fra å forsake skade

Autonomiprinsippet: plikten til å respektere autonome personers beslutningsevne

Rettferdighetsprinsippet: plikten til likefordeling av nytte og risikoer

Dette er grunnprinsipper som også er viktige i genetisk veiledning. Prinsippet om autonomi, det vil si selvbestemmelse, har ikke like lange tradisjoner i medisinen som de andre prinsippene, noe Ruyter et al. begrunner med ”paternalistiske holdninger i den medisinske profesjonen” (ibid. s. 35), men fra 1994 er også autonomiprinsippet tatt med i Legeforeningens etiske regler (ibid).

3.2.2 Lovgivning

Genetisk veiledning er en type helsetjeneste som er nedfelt i det norske lovverket. I Bioteknologiloven § 5-5 står det:

”Ved genetiske undersøkelser som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b, skal den som undersøkes, gis genetisk veiledning både før, under og etter undersøkelsen er foretatt”

§ 5-1 annet ledd bokstav b sier:

”genetiske presymptomatiske undersøkelser, genetiske prediktive undersøkelser og genetiske undersøkelser for å påvise eller utelukke bærertilstand som først viser seg i senere generasjoner” (Helse- og omsorgsdepartementet 2003).

Med andre ord sier loven at ved visse undersøkelser er det lovpålagt å gi genetisk veiledning til pasienten. Videre sier loven i § 5-4:

”Før genetisk undersøkelse som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b foretas, må den som skal undersøkes, gi skriftlig samtykke til undersøkelsen”.

Dette betyr at de som ønsker å ta en prediktiv test for å se om de har en genfeil som kan gi Fabrys sykdom skal ha genetisk veiledning, men dersom denne testen tas diagnostisk så er det ikke lovpålagt genetisk veiledning. Et dilemma i forhold til lovgivingen er at pasientene kan få diagnosen Fabrys sykdom bare på grunnlag av at de har genfeil for sykdommen. Med

denne begrunnelse kan gentesten bli tatt på diagnostisk grunnlag, og da er ikke genetisk veiledning lovpålagt.

§ 5-9 i bioteknologiloven (Helse- og omsorgsdepartementet 2003) tar for seg oppsøkende genetisk virksomhet. Med dette menes helsepersonell sin mulighet til å informere pasientens slektninger om arvelig sykdom i familien. Hovedregelen her er at pasienten selv bestemmer om han eller hun vil informere sine slektninger. Dersom pasienten ikke kan eller vil informere berørte slektninger, kan helsepersonell i særlige tilfeller gjøre dette, men da må flere vilkår være oppfylt, blant annet at sykdommen må være godkjent av helsedepartementet som en sykdom ”som kan gjøres til gjenstand for oppsøkende genetisk virksomhet” (ibid § 5-9).

4 METODE

4.1 Metodisk design

For å belyse hvordan det erfarer for kvinner å leve med Fabry sykdom og erfaringer disse kvinnene har med helsevesenet, er der et valg mellom å bruke kvantitativ eller kvalitativ forskningsmetode. I kvalitativ metode ønsker man å forstå et tema ved å få fram informanternes meninger, egenoppfattelse og holdninger, mens kvantitativ metode tar sikte på å belyse temaet med variabler og kvantitative størrelser, ofte statistiske metoder (Befring 2007). I denne studien ble det et naturlig valg å benytte kvalitativ metode, siden problemstillingen etterspør personlige erfaringer.

Kvalitative metoder kan bruke teorier om menneskelig erfaring og fortolkning (Malterud 2003), dette omtales også som fenomenologi og hermeneutikk. Fenomenologien fokuserer på de erfaringer mennesker gjør seg i sin livsverden (Polit & Bech 2008), i denne studien er det erfaringer fra kvinner med Fabry og deres livsverden som er aktuelt. Hermeneutikken fokuserer på tolkninger og meninger av menneskets erfaringer (ibid), i denne studien vil det hermeneutiske perspektiv innebære forskeren sin måte å forstå og tolke det informantene forteller. Studien argumenterer ikke for at den har et solid fundament i disse begrepene, men det er disse to tradisjonene som former måten å arbeide med studien på. Det blir ved støtte fra litteraturen gitt en kort innføring i begrepene fenomenologi og hermeneutikk.

4.1.1 Fenomenologi

”Fenomenologien bygger på teorier om menneskelig erfaring” (Malterud 2006, s. 31). Det er en filosofisk tenkemåte som forsøker å overkomme den kartesianske dualismen (Fjelland og Gjengedal 2005), altså å overkomme skille mellom det subjektive og det objektive. Hos kvinner med Fabry kan vi med dette tenke på den subjektive opplevelsen av mestring og på fysiske symptomer på sykdommen, for eksempel smerter. Man ser på filosofen Edmund Husserl (1859-1938) som grunnlegger av denne tenkemåten. Martin Heidegger (1889-1976) bygget videre på Husserls arbeid. Heidegger framhever at å forstå menneskets relasjon til omverdenen og å forstå mennesket som kroppssubjekt er avgjørende for vår livsverdensforståelse. ”Væren i verden” er et begrep Heidegger brukte (ibid). I denne studien er det å få kjennskap til kvinnenenes hverdagsliv og hvem de omgås med viktig for forståelsen av deres situasjon. Dersom for eksempel smerter gjør at en kvinne vegrer seg i forhold til sosialt samvær, kan dette ha en betydning for hennes selvbilde. Maurice Merleau-Ponty (1908-1961) var også inspirert av Husserl. Han var spesielt opptatt av mennesket som kroppssubjekt. Med dette menes at kroppen ikke bare er et objekt, men den måten mennesket har kontakt med verden på, og at perspektivet på verden derfor kommer fra kroppen (ibid). Denne studien er inspirert av en fenomenologisk tankegang, derfor har målet vært å få beskrivelser fra de menneskene som erfarer fenomenet *å være kvinne med Fabry sykdom*.

4.1.2 Hermeneutikk

Hermeneutikk kalles *vitenskapen om tolkninger* (Fjelland og Gjengedal 2005). Det hermeneutiske perspektiv blir i oppgaven brukt som en metode for å tolke de erfaringene kvinnene med Fabry har meddelt i intervjuene. Det er en gammel vitenskap, som går tilbake til de gamle grekerne som var opptatt av å tolke tekster, og til renessansen (1400-tallet) i forhold til å tolke bibeltekster. Wilhelm Dilthey (1833-1911) utviklet hermeneutikk som forskningsmetode. Han hevdet at de humanistiske vitenskapene måtte være forstående, i motsetning til naturvitenskapene som årsaksforklarer fenomener (ibid). Hans Georg Gadamer (1900-2002), som hadde vært student hos Heidegger, har kommet med viktige bidrag til hermeneutikken. Gadamer mente at for å tolke en tekst, kan forskeren ikke skille seg selv fra meningen i teksten og må strebe mot å forstå muligheter som teksten kan avsløre (Polit & Bech 2008). Med dette menes at forskeren forstår teksten ved hjelp av en forforståelse. I denne studien vil forskeren sin kunnskap om blant annet Fabry sykdom, sykepleie og genetisk veiledning være forforståelse som teksten blir møtt med. Dette samspillet mellom tekst og

tolker er en del av det som kalles den hermeneutiske sirkel. Forståelsen kommer fram som en vekselvirkning mellom helheten og enkelte deler av teksten, slik den oppfattes av forskeren.

4.1.3 Kvalitativt forskningsintervju

Kvale (1997) påpeker at ved en fenomenologisk tilnærming til et intervju er det viktig som forsker å lytte fordomsfritt, og å la informantene få mulighet til å beskrive sine erfaringer uten forstyrrende spørsmål. Studien legger opp til å ha fokus på informantenes erfaringsverden og åpenhet for denne erfaringen (ibid). Kvale definerer det halvstrukturerte livsverden-intervjuet som ”*et intervju som har som mål å innhente beskrivelser av den intervjuedes livsverden, med henblikk på fortolkning av de beskrevne fenomenene*” (2006, s.21). Siden erfaringsfokuset er det som står i sentrum for denne måten å innhente informasjon på, er dette metoden som er valgt for å belyse problemstillingen i denne studien. Denne metoden lar kvinnene få mulighet til å komme med sine personlige historier i forhold til hvordan det er å ha Fabry sykdom, altså fenomenene det forskes på i studien. Der er flere måter å planlegge og å gjennomføre et intervju på. I denne studien er det ved bruk av problemsentrert intervju (Knizek i Lorensen 1998), også kalt semistrukturert intervju (Malterud 2006). I disse typer intervju arbeider man ut fra en teoriladet forståelse av emnet. Forskeren har gjort litteraturstudier for å avgrense emnet, og problemstillingen er utarbeidet på forhånd.

For å få informanten til å kunne snakke om de tema som studien skal bidra til å belyse, ble det på forhånd laget en intervjuguide (vedlegg 3). Dette er, som navnet sier, en guide som skal ha spørsmål som gir mulighet for å svare åpent og utdypende om emnet. Som Malterud (2006) beskriver, var det et poeng å ikke gjøre intervjuguiden for detaljert. Det essensielle ble derfor å finne spørsmål som var både åpne nok til at informanten kunne svare vidt, og konkrete nok til at de holdt seg til temaene. Et viktig poeng i kvalitative forskningsintervju er at kunnskap som er ny viten har en mulighet for å komme fram (ibid). En studie som denne skal være en prosess, der intervjuguiden skal ha rom for å endre seg etter hvert som forsker får kunnskap fra informantene. Informantene kan sette fokus på temaer som ikke var tenkt på under planleggingsstadiet, men som gjør studien enda mer interessant og aktuell for hensikten med oppgaven. Alle intervjuene er med på å skape en forståelse for hvordan datamaterialet har utviklet seg.

4.2 Utvelgelse og rekruttering

I studien ble det naturlig ut fra problemstillingen å gjøre et strategisk utvalg, siden utvalget skulle kunne ha potensial til å belyse de emner som skulle tas opp (Malterud 2006). Knizek skriver ” jo færre informanter undersøgelsesmetoden er basert på, desto større krav er der til disse informanter om at være centrale, og at de har erfart de fænomener, man fokuserer på, samtidig med at de er villige til at meddele sig om disse” (i Lorensen 1998, s. 35). Siden hensikten med denne studien har vært å få mer kunnskap om hvordan kvinner opplever det å leve med Fabry sykdom og erfaringer de har med helsevesenet og genetisk veiledning, ble det et strategisk utvalg hentet fra en gruppe kvinner med Fabry som har vært i kontakt med en genetisk avdeling.

Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin ved Haukeland universitetssykehus var en viktig aktør i prosessen å finne fram til studien sitt utvalg. Denne avdelingen koordinerer en tverrfaglig gruppe som kalles Fabry-gruppen. Gruppen utreder, behandler og følger opp pasienter med Fabrys sykdom, og er satt sammen av spesialister fra flere felt. Fabry-gruppen og Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin ble informert om studiet, slik at de var motivert til å gi den hjelpen som var nødvendig. I første omgang var behovet å få hjelp til å finne aktuelle informanter til studien. Senteret satte meg i kontakt med en andrelinjetjeneste som følger opp flere familier med Fabry.

Den ansvarlige lege for pasientene med Fabrys sykdom i den aktuelle andrelinjetjeneste, ble informert om studien muntlig og fikk tilsendt en skriftlig utgave av prosjektplanen for studien. Han var også informert om at studien var godkjent hos Regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk og Norsk samfunnsvitenskapelige datatjeneste. Det var bare kvinner som blir fulgt opp i forhold til å ha Fabry diagnose som ble inkludert i studien. Dette var for å få fram erfaringer kvinnene har i forhold til det å ha sykdommen. Kriterier som deltakerne også måtte fylle, var at det var gått mer enn ett år siden de fikk diagnosen. Dette var for å få fram hvordan denne diagnosen påvirker livene deres. Hadde det gått for liten tid siden diagnosen ble satt kunne det tenkes at informantene ville være for preget av å ha fått et forandret perspektiv på sin livssituasjon. Det var et viktig moment å ha med både informanter som får enzymerstatningsbehandling og informanter som ikke får dette, for å få flere perspektiv på sykdommen. Det var i tillegg et ønske om å ha en så stor spredning som mulig i alder på kvinnene. Dette var for å prøve å få et bilde på om der er forskjeller i hvordan eldre og yngre kvinner opplever situasjonen. Det ville også være interessant å få med kvinner som

har syke familiemedlemmer og kvinner som ikke har dette, for å høre om dette ga forskjellig syn på sykdommen. Kvinner under 18 år ble ikke inkludert i studien. Dette var for at man da måtte tatt spesielle hensyn i forhold til det å forske på barn. Men det er viktig å få bedre kunnskaper om hvordan det er å være jente med Fabry sykdom, og dette temaet vil det være interessant å få videre forskning på.

På vegne av forsker sendte legen i andrelinjetjenesten ut forespørsler i brev til de kvinnene han mente var aktuelle for studien, ut fra de kriterier som var satt. Forespørselen og samtykkeerklæringen var utarbeidet på forhånd (vedlegg 1,2). Totalt ble det sendt elleve forespørsler, og åtte kvinner svarte ved å returnere samtykkeerklæring til forsker at de ville delta i studien. Det ble ikke sendt noen purringer. For å kunne få en bredde og dybde i informasjonsmaterialet ble det på forhånd vurdert et antall mellom seks til åtte informanter. Det antallet var vurdert ut fra at det er en sjelden sykdom og det ikke er så mange tilfeller i Norge. Det var i tillegg viktig å ikke gjøre en overflatisk analyse av mange informanter, men å gjøre en grundig analyse av færre (Malterud 2006). Studien var åpen for at antallet informanter kunne forandre seg etter hvert i forskningsprosessen. Dette kunne være for at det ble nok materiale med færre informanter, eller at det trengtes flere informanter for å tydeliggjøre noen tendenser. Når intervjuene var gjennomført ble det vurdert ut i fra daværende ståsted at der var en metning i materialet.

4.3 Prøveintervju

Siden jeg før denne studien ikke hadde gjort forskningsintervju, gjennomførte jeg et prøveintervju. Et slikt intervju blir gjerne gjort for å prøve ut intervjuguiden for å se hvordan spørsmålene fungerer i praksis. Siden der ikke er mange informanter tilgjengelige som har Fabry sykdom, valgte jeg å gjøre et intervju med en bekjent som har en annen sykdom av kronisk art. Det ble laget en intervjuguide som var bygget opp på samme måte som den originale intervjuguiden, og mange av temaene kunne overføres til prøveintervjuet.

Dette intervjuet ga meg muligheten til å prøve ut diktafonen, i forhold til den tekniske bruk. Det ga meg også øvelse i å stille tydelige spørsmål og å aktivt lytte til svarene for å kunne komme med aktuelle oppfølgingsspørsmål. Mange av svarene som kom fram i prøveintervjuet ble reflektert over, og de ga meg økt innsikt i det å leve med en kronisk tilstand som kan utvikle seg til å gi mer symptomer.

Det var nyttig å kjenne på rollen som intervjuer. Det gir en følelse av makt å kunne stille personlige spørsmål til et menneske, uten å skulle måtte svare på noe for seg selv, og uten å skulle bruke denne informasjonen for å yte hjelp til den enkelte. Denne kvinnen kom med en tilbakemelding om at det hadde vært en positiv opplevelse å delta på intervjuet. Da fikk hun tid til å ha fokus på seg selv, noe som hun i hverdagen ikke tar seg mye tid til. Hun fant det interessant å reflektere over egne erfaringer. Jeg tok denne tilbakemeldingen til etterretning, og prøvde å lage en lignende atmosfære i møte med de andre informantene slik at de også kunne sitte igjen med en følelse av at intervjuet var mer en berikelse enn en belastning for de.

4.4 Datasamling

I forespørselen som ble sendt ut i forkant av undersøkelsen, ble kvinnene tilbudt å komme til sykehuset for intervju, eller intervjuer kunne komme hjem til dem. Det viktige her var at det skulle være det som kvinnen syntes var greiest for henne. Dersom informanten ikke hadde følt seg komfortabel i situasjonen, kunne dette hatt en betydning for validiteten i oppgaven. Det var et poeng å få intervjuet til å ha en form av samtale, dette for å gjøre det til en mer naturlig samtalemåte for informanten. Tanken bak dette var å forsøke og redusere stressnivået som et intervju kan gi. Men selv om samtalen var basert på hverdagslig konversasjon, var fagligheten hele tiden i fokus (Kvale 2006). Samtalen var planlagt på en måte der det hadde som mål å ikke virke som om forsker på forhånd hadde klart for seg hva svarene på spørsmålene skulle være. Det ønskelige var å få fram kvinnens opplevelse og erfaringer, siden fokuset i studien var at denne kunnskapen er det kvinnen med Fabry sykdom som besitter (Malterud 2006).

Det ble brukt diktafon under intervjuene. Ingen av informantene hadde innsigelser på dette. Ved å bruke en slik innretning var det på forhånd viktig å ha kontroll på den tekniske bruken, slik at dette ikke tok tid eller ble et forstyrrende element under intervjuet. Bruk av diktafon var for å slippe å bruke tid under intervjuet til å skrive notater, siden det kan virke hemmende på flyten i samtalen. Kvinnene ble forklart at opptaket bare var et hjelpemiddel, for at intervjuer skulle få med det som ble sagt, og at det ville bli slettet når intervjuene var blitt transkribert. Det var satt av en og en halv time til hvert møte med kvinnen. Intervjuet ble avsluttet etter at intervjuguiden var gjennomgått, og de forskjellige temaer som var kommet opp var belyst best mulig. Informanten ble gitt ordet avslutningsvis, for å ha mulighet til å komme med tilføyelser. Opptakene ble lagret i et låsbart skap.

Rett etter intervjuet ble refleksjoner og observasjoner i forhold til møtet som hadde funnet sted skrevet ned. Dette var for å prøve å få med litt mer av stemningen i situasjonen, blant annet prøve å beskrive noe av den non-verbale kommunikasjonen som vanskelig kommer uttrykk på bånd. Disse notatene ble brukt som arbeidsnotater under analysen og drøftingen.

At intervjuguiden i denne studien var gjennomtenkt og ble noe forandret på før neste intervju ble foretatt, var viktig også i forhold til lengden på intervjuet. På forhånd var det vurdert at dersom det ble veldig mye snakk utenfor de temaene som var ønsket belyst, ville dette gjøre analysen av materialet vanskeligere. Allerede under intervjuet var det viktig å ha i bakhodet at dette var materiale som skulle transkriberes og analyseres, derfor ble det prøvd å følge anbefalingen fra Kvale (2006 s. 77) om å ” i løpet av intervjuet klargjøre svarenes betydning, med henblikk på kategoriene som skal brukes senere”. Dette ble gjort ved å bruke oppfølgingsspørsmål til informantene. Spørsmålsformuleringen var også et viktig poeng å være bevisst på. Spørsmålene skal helst bli stilt på en måte slik at informantene kan gi beskrivelser, dette gjør man ved å bruke formuleringer som ”Kan du fortelle noe om det?” ”Hva tenker du om dette temaet?”. ”Hvorfor” spørsmål bør ikke brukes for mye, da disse kan gjøre det vanskeligere for informantene å svare. Slike spørsmål har gjerne et konkret ”fordi” svar, og dette kan føles som et press om å svare på noe informantene muligens ikke er klar for (ibid).

Det var viktig under intervjuene å sørge for en best mulig ivaretagelse av kvinnene. De kvinnene som møtte til intervju er i en sårbar situasjon i forhold til at de har en alvorlig diagnose. Måten å stille spørsmål på måtte ta hensyn til dette. Kvinnene fikk selv bestemme hva de ønsket å fortelle, intervjuer var oppmerksom på å ikke presse dem på noe vis. Det var et viktig poeng å respektere deres rett til privat liv. Det var i tillegg viktig å ikke gjøre situasjonen verre for kvinnen ved å komme med opplysninger som hun ikke allerede var kjent med i forhold til sykdommen og arvegang. Om det viste seg at hun hadde manglende kunnskaper, så var forsker på forhånd oppmerksom på å la det være slik. Det var et poeng å ikke bruke maktforholdet i intervjusituasjonen til å sette kvinnen i en eventuell vanskeligere situasjon. I forkant av intervjuene var det laget en avtale med den aktuelle legen i andrelinjetjenesten om at informantene kunne få en oppfølgingssamtale dersom de følte behov for det etter intervjuet. Der er en mulighet for at denne type intervju bringer opp vanskelige følelser eller uavklarte spørsmål for kvinnen, men siden dette intervjuet ikke skulle ha en terapeutisk funksjon måtte det bli at annet kompetent personell skulle ta den eventuelle oppfølgingen.

Allerede under intervjuet var det viktig å begynne å tenke analytisk. Derfor ble det brukt forskjellige typer spørsmål for å få informanten til å eventuelt uttrykke seg tydeligere, og å få bedre forståelse for hva hun sa. Det var viktig å være oppmerksom på forskers egen evne til å lytte og tolke det informanten fortalte, i og med dette er en del av den hermeneutiske tilnærmingen til informasjonen. Med Kvale (2006) sine beskrivelser i bakhodet, var det i tillegg viktig å lytte på en fordomsfri måte, siden der var et ønske om å ha en fenomenologisk tilnærming til historiene.

4.4.1 Praktisk gjennomførelse

Intervjuene ble av praktiske årsaker gjennomført i løpet av en uke. Det ble gjort notater om rammene rundt intervjuene like etter at de var gjennomført. I disse notatene ble stemningen, slik jeg oppfattet den, beskrevet og hovedtrekkene i intervjuene slik jeg oppfattet det der og da ble skrevet ned. Opptakene ble lyttet igjennom samme dag som de var utført, og det ble gjort noe transkribering for å få en følelse av hvordan prosessen videre skulle bli. Lengden på opptakene varierte fra det korteste på tjueseks minutter til det lengste på en time og tjueto minutter. Gjennomsnittlig tid på intervjuene var 43 minutter. Alle intervjuene, utenom ett, ble gjennomført hjemme hos kvinnene etter deres eget valg. En kvinne møtte på et annet sted som vi avtalte på forhånd.

Jeg startet intervjuene med å først spørre om fødselsår og familiesammensetning. Deretter spurte jeg om de hadde noen spørsmål til informasjonsskrivet de hadde fått, men det hadde ingen. Jeg gjentok allikevel innholdet i informasjonsskrivet. Dette var for at informantene skulle få fokus på hva intervjuet skulle handle om. I det første intervjuet ble intervjuguiden brukt ganske konsekvent. Dette var nok for at situasjonen var ny og da var det godt å støtte seg på tanker og spørsmål som var laget på forhånd. Etterhvert som jeg ble bedre kjent med intervjusituasjonen og den enkelte kvinne ble det lettere å løsrive seg fra intervjuguiden. Spørsmålene kom da ganske naturlig etterhvert som temaene ble presentert. Det ble også lettere når jeg fikk mer erfaring med intervjusituasjonen å komme tilbake til temaene for samtalen når det ble for mange avsporinger. Transkriberingen av alle intervjuene ble gjort i løpet av de neste månedene.

4.5 Analyse

Malterud (2006) anbefaler å gjøre en analyse av teksten så snart som noe materiale er hentet inn. På grunn av tidspress ble ikke dette mulig i denne studien. Det som ble gjort var å høre gjennom det opptaket som var gjort før jeg gikk i gang med neste intervju. Jeg skrev også ned egne refleksjoner i forhold til det aktuelle intervju. Dette ble gjort for å få en formening om hva som kom ut av det enkelte intervjuet. Jeg hørte etter om jeg stilte gode nok spørsmål for å få fram aktuelle erfaringer, eller om der ble stilt spørsmål som kunne virke støtende eller begrensende på kvinnens mulighet for å fortelle. Dette gjorde at intervjuguiden ble noe endret på for å få den til å fungere bedre. Det ble for eksempel lagt mindre vekt på spørsmål i forhold til hverdagslige aktiviteter, og mer vekt på informantens egne tanker om diagnosens alvorlighetsgrad. En studie som denne skal kunne utvikle seg gjennom forskningsprosessen, og det var derfor et viktig element å lage rom for utviklingen.

Intervjuopptakene ble transkribert fortløpende etter at alle intervju var gjennomført. Alt som ble sagt ble skrevet ned, for å unngå at noe gikk tapt. Dette resulterte i et relativt stort tekstmateriale. I og med muntlig språk og skriftspråk har forskjellige regler (Kvale 1997), var oppmerksomheten rettet mot at måten å transkribere på kunne ha en påvirkning på temaet. Det var derfor viktig å få den skriftlige teksten mest mulig ekte ved å skrive ned pauser, gjentakelser, kremting, snufsing, humring og avbrytelser i parenteser. Det ble vanskelig å transkribere dialekt, derfor ble teksten skrevet i en tilnærmet bokmål stil. Av personvern hensyn ble navn på informantene, andre mennesker, steder og datoer utelukket allerede under transkriberingen. De transkriberte intervjuene ble lagret på en datamaskin, i en egen mappe der dokumentene var passord beskyttet.

For å gjøre et meningsfullt forskningsarbeid er et viktig mål å få erfaringer fra informantene til å kunne si noe om det som vil gjelde andre kvinner i samme situasjon, det vil si at studien har ekstern validitet. Det ble søkt etter fellestrekkene hos informantene. Dette resulterte i at mye av de individuelle historiene ikke ble tatt med, men at det allmenne ble belyst. Men for å få en variasjonsbredde i oppgaven, har det også vært viktig å få fram enkelt erfaringer, som kan beskrive at der ikke finnes bare en måte å erfare Fabry sykdom eller genetisk veiledning på. Fyldige beskrivelser er i tråd med den kvalitative forskningsmetodens egenart.

4.5.1 Giorgis fenomenologiske analyse

Det ble brukt en systematisk tekstkondensering for å få fram kategorier av informasjon som kan vise til resultat av fordypning i problemstillingens tematikk. Giorgi sin fenomenologiske analyse slik den er modifisert og presentert av Malterud (2006) ble et naturlig valg som ny i rollen som forsker, siden den har en relativt enkel framgangsmåte. Formålet med analysen er ”å utvikle kunnskap om informantens erfaringer og livsverden innen et bestemt felt” (Malterud 2006, s.99). I analysen av intervjuene i denne studien har det vært et mål å få fram beskrivelser av hvordan det er å være kvinne med Fabry sykdom.

Giorgi anbefaler at analysen utføres trinnvis. Disse trinnene er:

1. *Få et helhetsinntrykk*
2. *Identifisere meningsbærende enheter*
3. *Abstrahere innholdet i de enkelte meningsbærende enhetene*
4. *Sammenfatte betydningen*

Trinn 1 i analysen: Helhetsbilde

Først leste jeg igjennom de notatene som ble skrevet rett etter det enkelte intervjuet fant sted, for å hjelpe meg selv å bedre huske rammene og stemningen i situasjonen. Deretter leste jeg den transkriberte tekst. Jeg lagde notater under lesingen, men kun stikkord. På dette trinnet skulle jeg ikke systematisere, men når jeg hadde lest ferdig satte jeg intuitivt opp temaer som dette intervjuet hadde handlet om. Dette gjorde jeg med alle intervjuene. Det er viktig på dette trinnet, hevder Malterud (2006) å prøve og legge tilside sin forforståelse, og ha informantens erfaringer i fokus. Allerede mens intervjuene ble gjennomført, ble jeg kjent med deler av min egen forforståelse. Denne forforståelsen gikk blant ut på at jeg trodde kvinnene med Fabry diagnose hadde mer en følelse av å være syke. Denne forforståelsen ble reflektert over og bevisst lagt til side. Temaene som kom fram i den første delen av analysen ble notert i stikkordsform, slik som for eksempel *frisk, symptomer, framtid og samhold*. Stikkordene var arbeidsnotater som ble tatt med videre til neste trinn i analysen.

Trinn 2 i analysen: Meningsbærende enheter

På dette trinnet ble teksten studert linje for linje. Jeg markerte setninger med meningsbærende enheter med farger etter hvilket tema de passet under. På dette trinnet tok jeg inn mine kunnskaper og forforståelse når det gjelder kvinner og Fabry sykdom. Ved å se nærmere på de forskjellige utsagnene i de gitte temaene, reflekterte jeg systematisk og fant temaer som kunne

settes sammen under en fellesbetegnelse, dette kalles en kode (Malterud 2006). Jeg fant det som var relevant for studien sin problemstilling og arbeidet videre med dette.

I motsetning til Giorgi, så anser ikke Malterud (2003) i sin modifiserte versjon av Giorgis analyse at hele tekstmaterialet har meningsbærende enheter. Dette er også tilfellet i disse transkriptene, i og med der er ganske mange avsporinger og ”utenom snakk”. Der er også tema som jeg velger bort fra materialet siden jeg ikke mener de er nødvendige for å belyse oppgavens problemstilling, for eksempel hemmelighold av diagnosen. Dette er ikke et aktuelt tema hos informantene, selv om det er en del av historiene som blir fortalt.

De meningsbærende enhetene er biter av teksten som sier noe om temaene fra første trinn i analysen. I denne fasen av arbeidet ble teksten gått gjennom systematisk, og det ble laget en matrise (vedlegg 4). Temaene ble gjort om til mer presise koder, som de meningsbærende enhetene kunne systematiseres etter. Den praktiske gjennomførelsen av dette arbeidet gikk ut på at alle transkriptene ble nummerert linje for linje, og jeg merket av i teksten hva som var meningsbærende enheter. Tekstbitene ble markert med forskjellig farge ettersom hvilken kode de tilhørte. Kodene ble laget ut fra temaene, og de ble korrigert etter hvert i prosessen for å forholde seg best mulig til tekstene. Dette arbeidet er det Malterud (2003) beskriver som en systematisk dekontekstualisering. Tekstbitene er hentet ut av intervjuene og kan leses sammen med samme kodede tekstbiter fra forskjellige informanter. Når denne matrisen er utarbeidet, kan man arbeide mer systematisk med å sette intervjuene inn i en teoretisk referanse ramme.

Underveis i analysen, og kanskje spesielt under trinn 2, ble det reflektert over hvordan kodene utviklet seg. Hovedgrunnene for at noen koder ble valgt framfor andre, har vært at hensikten med studien har ligget som en grunnstein for arbeidet. Det ble derfor naturlig å velge *genetisk veiledning* som en kode, selv om der var begrensede erfaringer med dette. Hadde problemstillingen vært annerledes, hadde det gjerne vært mer naturlig å ha en kode som handlet om *syk far*.

Trinn 3 i analysen: Kondensering

På dette trinnet ble det arbeidet med de enkelte kodegruppene. Poenget her er å finne meninger ut i fra kodene. Flere av kodegruppene ble satt sammen under en felles overskrift og kodegruppene ble kalt undergrupper. Det ble laget kunstige sitat, som fanger essensen i det

informantene sier, fra hver enkelt undergruppe. Dette ble gjort som et arbeidsnotat innen neste trinn i analysen. Et eksempel på et kunstig sitat fra undergruppe 1.1:

”Selv om jeg har noen symptomer så velger jeg å tenke på meg selv som frisk. Når jeg sammenligner meg med hvordan gutten har hatt det oppigjennom, så er jeg frisk”.

Disse typene sitat ble veid opp mot den informasjon kvinnene hadde gitt, for å verifisere de. Det ble også notert ekte sitat fra kodegruppene for å illustrere det kunstige sitatet. Eksempel fra undergruppe 1.1:

Forsker: ”tenker du på deg selv som syk?”

Informant: ”nei”

Forsker: ”nei, tenker du på deg som frisk?”

Informant: ”ja, faktisk så velger jeg å gjøre det”

Forsker: ”selv om du får så pass mye behandling som du i grunnen gjør?”

Informant: ”ja (...)fordi jeg lever så normalt så det går an”

Annen informant:

”Når jeg ser på (red.: guttene) så har ikke jeg noe Fabry. Det er ikke noe å snakke om.”

Trinn 4 i analysen: Sammenfatning

På dette trinnet ble kodene og sitatene brukt til å lage en innholdsbeskrivelse for hver kodegruppe. Sammen med denne beskrivelsen utheves sitat fra en eller flere informanter som illustrerer teksten. Beskrivelsene ble gitt en overskrift ved å bruke begreper som allerede blir brukt i oppgaven. Dette er for å gi leseren kjente båser å plassere den nye kunnskapen i, da med tanke på at kunnskapen vil være mer tilgjengelig. Når innholdsbeskrivelsene var utarbeidet gikk jeg tilbake til de opprinnelige tekstene for å se til at de kunnen forsvares ut i fra det informantene hadde fortalt. Malterud (2006) anbefaler at man leter systematisk etter data som motsier de konklusjonene man har kommet fram til. At noen informanter bidrar mer enn andre er naturlig ut i fra både at informantene har forskjellige talemåter og erfaringer, men også at de siste intervju kan være mer direkte rettet mot temaenes fokus enn de første.

Beskrivelsene av kodegruppene fikk overskriftene:

1. Erfaringer med Fabrys sykdom
2. Erfaringer med helsevesenet
3. Erfaringer med arvelighet

Hver undergruppe har fått en innholdsbeskrivelse i hvert sitt avsnitt under overskriftene.

Innholdsbeskrivelsene er skrevet ned og veid opp mot tekstbitene. De er også veid opp mot arbeidsnotatene jeg skrev etter intervjuene. Innholdsbeskrivelsene blir presentert i neste kapittel som resultater av analysen.

5 RESULTATER

5.1 Presentasjon av resultater

Innholdsbeskrivelsene som er gjort under det siste punktet av den systematiske analysen blir presentert her som resultater. På denne måten kommer den systematiske måten tekstene er blitt arbeidet med frem.

Forklaringer på symboler i informant sitatene:

... i sitatene er der det er pauser i uttalelsene

(red.) betyr at forfatter har korrigert noe i teksten for å anonymisere eller klargjør hva det snakkes om

(ler) betyr at informanten ler under uttalelsen

(...) er når deler av teksten er utelatt på grunn av anonymisering eller at uvesentlig tekst er tatt bort for å gjøre et sitat lettere tilgjengelig

Kvinnene i studien vil bli benevnt som kvinner, informanter eller pasienter. I forhold til Lov om pasientrettigheter § 1-3 a. (1999), defineres en pasient som ”en person som henvender seg til helsetjenesten med anmodning om helsehjelp, eller helsetjenesten gir eller tilbyr helsehjelp i det enkelte tilfelle”. Det er åtte kvinner med Fabrys sykdom som har deltatt i studien.

Kvinnene bor i samme fylke i Norge. De varierer i alder fra cirka 20 til cirka 70 år. Kvinnene er i slekt med hverandre, fra søstre til tremenninger. To av kvinnene får enzymerstatningsbehandling.

5.1.1 Erfaringer med Fabrys sykdom

5.1.1.a: Egen helse

Som beskrevet i innledningen av denne oppgaven kan kvinner med Fabrys sykdom være alt fra friske bærere til å ha nærmest like store plager som menn med Fabrys sykdom.

Hovedkriteriet for deltakelse i denne studien var at kvinnene hadde diagnosen Fabrys sykdom. Dermed ble det forholdsvis tidlig i intervjuene spurt om informantenes opplevelse av egen helse. Det kommer da fram at ingen av kvinnene i studien omtaler seg som syke, de tenker helst på seg selv som friske. De fleste av kvinnene begrunner dette med at de ikke har noen fysiske plager i hverdagen.

En kvinne som har en del plager av tilstanden uttrykker seg slik:

Forsker: "tenker du på deg seg helst som frisk eller syk...?"

Informant: "frisk"

Forsker: "ja"

Informant: "og det er jeg"

Forsker: "ja, du tar medisiner men du er frisk?"

Informant: "ja"

Tanker om å være frisk blir uttrykt forskjellig fra de som har nesten ingen eller noen symptomer, til de som går på enzymerstatningsbehandling. En oppsummerende kommentar fra en av kvinne med få symptomer er:

"jeg har ikke hatt problem med noe, så jeg skal ikke klage"

De på enzymerstatningsbehandling omtaler seg som syke på en måte, men de sier at de ikke føler seg syke. De gir uttrykk for kognitivt å skjønne at kroppene deres ikke fungerer som de skal, men følelsesmessig tenker de ikke på seg selv som syke. En av kvinnene sier:

"Klart jeg er syk da, men du vet der er noe som mangler når du har i deg en hel masse tabletter da, men jeg er ikke syk... nei det er ikke jeg"

Samtalene rundt helsetilstand går i flere tilfeller over i hvordan kvinnene opplever sine liv. Alle kvinnene sier de har det godt, og alle beskriver å ha familie og venner rundt seg. De føler

at de lever normale liv og deltar i normale aktiviteter, slik som skole, arbeidsliv og fritidsaktiviteter.

Noen kvinner tenker de ville følt seg sykere om de måtte ta enzymerstatningsbehandling. Kvinnene sammenligner seg med sønnene og brødrene i familiene som har mer symptomer og bruker enzymerstatning, og i forhold til disse uttrykker kvinnene at de føler seg friske.

Selv om alle kvinnene har jevnlig oppfølging fra helsevesenet, og er på årlige kontroller på sykehuset, så gir de heller ikke uttrykk for at dette er noe som påvirker deres tilstand av å føle seg mer eller mindre friske. De gir uttrykk for å la følelsen av å være frisk dominere tankegangen sin, og de sier at det er en betryggelse å vite at de blir fulgt opp i forhold til om tilstanden utvikler seg.

5.1.1.b: Bærer

De fleste av kvinnene har i lang tid visst at de er bærere av Fabrys sykdom. For 30 år siden hadde kvinnene lite kunnskaper om at de kunne bli syke. En kvinne forteller:

”altså i den tiden uttalte de seg ut i fra det de visste, da fikk vi beskjed om at vi var bærere vi kvinner, og vi behøvde ikke tenke på noe mer, før vi eventuelt skulle ha barn (...)det var på en måte som det ble avfeid”

Flere av de andre kvinnene husker at det var denne type informasjon de fikk. Der er ingen av kvinnene som nevner at de har hatt oppfølging i forhold til graviditeter. De fikk vite at det var mennene som ble syke av Fabrys sykdom og at de som kvinner ikke ville merke noe. Dette gir de uttrykk for at er greit, de sier forskningen var ikke kommet lenger da enn at fagmiljøet trodde det var slik det var. Etterhvert har kunnskapen om at kvinner også kan utvikle sykdom blitt kjent for informantene.

Alle kvinnene uten enzymerstatningsbehandling kaller seg bærere, selv om de har symptomer. En bærerstatus blir vanligvis brukt om mennesker som har en genfeil, men som i hovedsak er friske (Harper 2004). Derfor er det verdt å høre hvordan kvinnene argumenterer for sin bærerstatus:

Forsker: ”selv om du har symptomer så vil du allikevel tenke på deg selv som bærer?”

Informant: ”ja, i hvertfall så lenge det ikke utvikler seg til noe mer, da vil jeg kanskje... på en måte være syk, men forklarer det så er jeg bærer, med symptom, noen få symptom...”

Kvinnene med enzymerstatningsbehandling sier i hovedsak at de har Fabrys sykdom. Men noe som er verdt å merke seg er at også blant disse kvinnene kommer det til uttrykk tanker om å redusere alvorlighetsgraden ved å si at en ikke er så veldig plaget.

5.1.1.c: Symptomer

Det er svært varierende grad av symptomer hos kvinnene i studien, fra utslett som oppleves mindre alvorlige, til hjerteproblemer. Men nesten alle har kjent på en type smerte i hender og føtter. Noen har bare kjent det når de hadde feber som barn, andre kjenner det også som voksne, og de tar smertestillende medisiner mot dette. En kvinne beskriver at hun hadde smerter i hender og føtter når hun hadde feber som barn, men etter dette merket hun ikke noe før hun rundt femtiårs alderen fikk symptomer på sykdommen igjen. En kvinne forteller at det å begynne på medisiner mot smerter ble en slags innrømmelse av å ha symptomer som hun tidligere hadde bagatellisert.

Hvordan smertene erfarer blir fortalt litt ulikt hos kvinnene, og smertene blir beskrevet med forskjellige ord. For eksempel sier en stikking, mens en annen sier prikking og en tredje sier murring i forhold til smertene i hender og føtter. Noen kjenner på at smertene er mest fremtredende når det er varmt ute, eller når de er i aktivitet. Smertene blir beskrevet både som irriterende i forhold til å miste konsentrasjon og som ubehagelig. En av kvinnene sier kunnskapen om smertene har gjort henne mer bevisst på disse symptomene enn hun gjerne ville vært ellers. En annen kvinne sier:

”jeg har kjent det, jeg har kjent den her murringen og sånt, men jeg har nå tenkt: eh, nei ja, det går nå over snart, men det er nå ikke noe farlig, for jeg vet nå hva det er, sant?”

Andre symptomer som kvinnene har er å være kortpustet og å føle seg uopplagt og å ha mindre overskudd. Flere stiller spørsmål til seg selv om dette er symptomer på Fabrys sykdom eller om det kan ha med alder og overgangsalder å gjøre. Som en kvinne sier:

”men så klart... det med smerte... gjør nå at du har mindre overskudd, eh, men samtidig, hva er smerter og hva er alderen?”

Kvinnene på enzymerstatning har hatt alvorlige hjerteproblemer, med blant annet høyt blodtrykk og atrieflimmer. Før enzymerstatningsbehandlingen beskriver en av kvinnene tilstanden sin slik:

”å bevege meg normalt kan du si... så som å gå litt lengre turer, gå i motbakker... sånne ting, det var et problem, det ville vært et skikkelig problem... jeg ble veldig fort kortpustet... måtte hive etter pusten, bare å gå trapp, gå ei trapp ned i kjelleren sånn, det var... det var tungt...”

Etter å ha gått en stund på enzymerstatningsbehandling beskriver kvinnene å ha en mye bedre allmenntilstand, selv om de har noen begrensninger i forhold til fysisk aktivitet. Disse begrensningene går mest på å gjøre aktiviteter utenom det hverdagslige, for eksempel å gå turer på fjellet.

5.1.1.d: Egenomsorg

Når kvinnene ble spurt om hvordan de tar vare på seg selv, var det flere av kvinnene som ikke tenkte spesielt over at de måtte ta vare på helsen, fordi de har det godt. Siden de ikke kjenner på noen problemer som de uttrykker det, så føler de heller ikke at de må gjøre noe spesielt for å ta vare på seg selv. Men i forhold til å ha en god allmenntilstand gjør de allikevel noen tiltak. En kvinne svarte på denne måten i forhold til om hun tar vare på helsen sin:

Informant: ”Ja jeg prøver nå i hvertfall, (ler)!”

Forsker: ”Er det sånn generelt eller er det i forhold til Fabry?”

Informant: ” Det er vel egentlig mest generelt”

Forsker: ”Ja...”

Informant: ”De er jo veldig opptatt av at vi spis bra og trener og beveger oss, det hjelper jo kroppen å... holde det i gang, men jeg har ikke tenkt på at det er bare derfor jeg gjør det liksom, jeg gjør det for å... gjør det for meg selv”

En annen kvinne kommenterer at hun ikke synes det er grunn til å bekymre seg unødvendig, men hun -og flere av de andre kvinnene - følger rådene de får fra helsevesenet i forhold til kosthold og aktivitet; trimme regelmessig, tenke på kolesterolet og ikke røyke.

De fleste av kvinnene sier de ikke tenker så mye på Fabrys sykdom, men en kvinne svarer annerledes på om Fabrys sykdom er noe hun tenker på i hverdagen. Hun forteller at hun tenker mye på at hun kan utvikle hjerteproblemer. Hun vet at dette er noe alle kan utvikle, men at risikoen er høyere siden hun har Fabrys sykdom. Denne kvinnen er observant på symptomer hun kan utvikle, for eksempel væske i kroppen, men hun poengterer at hun ikke er hysterisk på dette.

En kvinne med alvorlige symptomer poengterer at hun hviler når hun kjenner at hun er sliten. Hun er bevisst på å fylle dagene sine med aktiviteter hun liker, og hun har god omgang med venner og familie. Kvinnene i studien gir uttrykk for å ha gode familiebånd. Alle kvinnene som har barn er gifte. De kvinnene som ikke har barn bor i hovedsak hjemme hos mor og far og er studenter. Alle kvinnene beskriver at de har nære familiemedlemmer de kan snakke fortrolig med. Flere av kvinnene nevner også at de har noen gode venninner de deler tanker med.

5.1.2 Erfaringer med helsevesenet

5.1.2.a: Oppfølging fra fastleger og sykehus

Alle kvinnene i studien forteller at de får oppfølging fra et sykehus i nærområdet og fra et regionalt kompetansesenter. De beskriver alle å bli godt tatt imot på disse stedene. De fleste av kvinnene får oppfølging fordi det har vært kjent at der er Fabrys sykdom i familien og de har fått tilbud om å teste seg selv for sykdommen. De kvinnene uten enzymerstatningsbehandling får oppfølging fra sykehuset/andrelinjetjenesten en gang i året, de med enzymerstatningsbehandling får oppfølging to ganger i året. Denne oppfølgingen består hovedsakelig av blodprøver og urinprøver og samtale med lege.

Før enzymerstatningsbehandling kom på markedet, beskriver en kvinne at hun i tjuefem år var til jevnlig kontroll på sykehuset. Men på disse kontrollene fikk hun alltid høre at der ikke var behandling mot sykdommen. Da hun i 2001 fikk beskjed om at der var kommet en behandling på markedet forteller hun at gleden hennes var stor.

Kompetansesenteret på det regionale sykehuset innkaller kvinnene hvert femte år. Her får kvinnene får en grundig sjekk av ulike organer, blant annet hjerne, hjerte, lunge, øyne, ører, nyrer og hud blir nevnt av kvinnene. De er da på sykehuset i fem dager for å ta disse undersøkelsene. Alle kvinnene gir uttrykk for at de får veldig bra oppfølging. De sier at de ønsker verken mer eller mindre oppfølging. De føler at de blir passet på, og stoler på at de får vite om sykdommen utvikler seg. Dette beskriver de som betryggende. En kvinne sier:

”men... jeg ser ikke på det (red.: Fabrys sykdom)... som noe stort problem... egentlig... for vi er så heldige å få hjelp, ikke sant?”

En annen sier:

”men når du hele tiden blir sjekket, og du får beskjed om at det fortsatt er like bra, så tenker jeg egentlig ikke over det så veldig da...(...) blir litt beroliget på en måte, fordi de finn vel ut vel ut hvis der er et eller annet tenker du(...) du føler liksom at de passer på at det holder seg i sjakk på en måte”

En av kvinnene nevner at oppfølgingen både kan gjøre at hun føler seg sikere og tryggere. Tryggheten beskriver hun i forhold til at hun føler at det er noen som passer på henne, og hun kan ta en pause fra å tenke på sykdommen. Hun stoler på at legene vet mer om hva som foregår inne i kroppen sin enn det hun selv klarer å oppdage. En annen kvinne sier på tilsvarende vis at hun regner med at helsevesenet følger mer med på sykdommen enn hun selv gjør.

En kvinne som sier hun er glad for å få tett oppfølging fra helsevesenet sier allikevel dette om å dra på kontroller på sykehuset:

”jeg bruker ikke å si ifra til alle (...) at det er på sykehuset jeg er (...) så det kan hende det egentlig ligg bak at jeg har ikke lyst til å si det, for det blir så masse spørsmål av det(...) for jeg føler meg egentlig ikke så veldig syk, jeg føler bare eg må på kontroller og må holde meg selv oppdatert...”

Noen av kvinnene har erfart dårlige episoder med helsepersonell. Dette har vært spesialister som de er blitt henvist til for oppfølging, og som ikke har hatt kunnskaper om Fabrys sykdom.

Flere av kvinnene beskriver dette i forhold til å få en nøyere undersøkelse av hjerte. En av disse mener at spesialisten som skulle undersøke henne ikke visste hva han skulle se etter, og at hun derfor ble møtt med det hun oppfattet som en arrogant holdning.

En annen kvinne forteller at etter at barna var blitt testet og fått påvist Fabrys sykdom, så uteble videre oppfølging. Hun tok da saken i egne hender og sørget for at barna ble fulgt opp videre.

Flere av kvinnene har vært invitert og deltatt på samlinger om enzymerstatningsbehandling. De yngste kvinnene har deltatt på årlige ungdomssamlinger for hjertesyrke. Dette blir beskrevet som kjekt, men kanskje ikke helt det rette i og med de andre ungdommene har hatt alvorligere tilstander.

Kvinnene har alle fastleger, og disse bruker de i forskjellig grad. En kvinne sier:

”ja jeg bruker han nå bare som vanlig fastlege, for han ser ikke heller på meg som syk, for å si det på den måten, ikke sant”

Noen tenker at det ikke er viktig at fastlegen har mye kunnskaper om sykdommen, siden de får god oppfølging andre steder fra. Andre igjen har bidratt med å komme med informasjon til fastlegen for å holde han/hun oppdatert. En kvinne forklarer at hun ikke forventer at fastlegen skal kunne så mye om Fabrys sykdom. Dette begrunner hun med at Fabrys sykdom er en sjelden tilstand. De som får enzymerstatningsbehandling til seg selv eller sine barn får dette hos fastlegen, og de har i den forbindelse gode erfaringer med ham/henne.

Selv om kvinnene i all hovedsak er fornøyde med oppfølgingen de får i fra helsevesenet, er der et savn som blir konkretisert. Det er et ønske om en oppsummeringssamtale sammen med den femårige oppfølgingen fra kompetansesenteret i forhold til undersøkelsene de har vært igjennom. Denne samtalen kunne hatt rom for andre temaer kvinnene selv ønsket å få snakket om i forhold til det å leve med Fabrys sykdom. Eksempelvis kunne det vært temaer som omhandlet forebyggende tiltak, smerter, usikkerhet og redsel. En kvinne forteller at hun får en oppsummering i posten etter at den femårige kontrollen er gjennomført. Hun sier også at:

”men når vi er der nede (red. på det fem dagers oppholdet) så vet vi ikke så mye hva som skjer nei”

Flere av kvinnene sier at de føler seg heldige i forhold til andre syke, siden de mener de får god oppfølging. Noen uttalelser på dette er:

”jeg føler kanskje det at vi er heldige i forhold til kanskje andre med mer ordinære sykdommer, kanskje de får mindre oppfølging...”

”... jeg tenker på det altså, der er ikke mange pasienter, nei mange grupper som får så god oppfølging som vi gjør”

De fleste av kvinnene har blitt diagnostisert med Fabrys sykdom på bakgrunn av at det har vært en kjent sykdom i familien, mens noen av kvinnene har blitt utredet på grunnlag av symptomer. En av kvinnene som har fått diagnosen på bakgrunn av egne symptomer beskriver at det har vært så godt å ha blitt tatt på alvor. Denne kvinnen mener i tillegg at den gode oppfølgingen har betydning på hvordan hun opplever sykdommen. Både det at kvinnene føler seg passet på og at de blir hørt på hva de sier kommer fram som viktige momenter.

5.1.2.b: Erfaringer med genetisk veiledning

På spørsmål om kvinnene har hatt genetisk veiledning svarer fem av de åtte kvinnene nei. De tre andre husker noe om at de har hatt denne type veiledning, og mener de har lært noe av det. Når kvinnene beskriver veiledningene forteller de i hovedsak at de er blitt forklart hvordan sykdommen fungerer i forhold til symptomer og arvegang.

På spørsmål om hun får den veiledning som hun føler hun trenger, svarer en kvinne:

”ja, og hvis det er noe jeg lurer på så er det bare og spør”

En annen kvinne svarer på spørsmålet ved å reflektere over veiledningen hun får i forhold til om hun trenger ERT:

”he, ja... eg vet ikke hva jeg skal si... de er jo veldig i tvil... sånn som mitt tilfelle ja...(...) vi er jo frisk, men... har vi noe behov for enzymbehandling? Vi føler kanskje

selv at vi har ikke det, men vi har stilt spørsmålstejn, trenger vi det på sikt? Er det for å forebygge, eller gjør vi ikke... vi har ikke fått noe svar på det... ingen som kan svare oss..."

Kvinnene oppgir forskjellige måter å ha tillært seg kunnskaper om Fabrys sykdom. Noen sier legen har informert de, eller de har lest selv eller blitt fortalt om tilstanden av mødrene eller søstrene.

Tre av de åtte kvinnene kjenner til at de har tatt en gentest. Den ene av disse sier hun visste at hun hadde Fabrys sykdom og at de bare skulle finne det på genet. Hun beskriver at det var mye styr med papirer som måtte underskrives. En annen kvinne var ganske sikker på at hun hadde Fabrys sykdom, men det var når testsvaret kom at det ble en bekreftelse på mistanken. De andre kvinnene i studien vet ikke om de har tatt gentest. En av kvinnene finner det ut da hun under intervjuet finner fram gamle papirer, uten at dette er noen stor sak for henne. Kvinnene beskriver at de har tatt mange blodprøver, men vet ikke om en gentest er blant disse. En kvinne svarer dette:

Forsker: "men husker du at du tok en genetisk test?"

Informant: (red. tenkepause)" ... det eneste jeg vet er blodprøver da... og den skulle være... skulle avsløre liksom (ler usikkert)... men det er vel egentlig..."

Forsker: "mm, ... ja for der er jo forskjellige blodprøver, noen tar en liksom for å måle enzymnivået i blodet, og så er det den der en faktisk kartlegger DNAet ditt og..."

Informant: "å ja... nei... det har ikke jeg tenkt noe på (...) jeg har bare tatt prøvene som de sa jeg..."

5.1.2.c: Erfaringer og tanker om ERT

Alle kvinnene i undersøkelsen er positive til enzymerstatningsbehandling (ERT). De som er på ERT gir uttrykk for å være veldig fornøyd med behandlingen. En sier:

"det må jeg si, for min del som har (red. sønn) og Fabry, at det at der er kommet behandling og det at der ikke var behandling, det kan ikke sammenlignes"

Kvinnene merker at de fungerer bedre i hverdagslivet enn før de fikk ERT, de stiller også spørsmål ved hvordan de hadde fungert uten behandlingen. Den ene av kvinnene sier hun

håper at medisinen vil komme i tablett form. Hun gir uttrykk for at det er en krevende behandling å få infusjoner. Begge kvinnene får infusjonene hos fastlegene sine.

At behandlingen er kostbar er kommentert av de fleste av kvinnene. Kvinnene som får denne behandlingen har begge undret over hva som ville skjedd om de ikke fikk behandling lenger, men denne uroen gir de uttrykk for at er urealistisk. En kvinne funderer:

Informant: "tenk om de plutselig tar det vekk (ler)..."

Forsker: "... ja... det er jo en skummel tanke?"

Informant: "ja"

Forsker: "er du redd for det?"

Informant: "ja er litt redd for det da (...)hvordan vil kroppen min bli da?"

avleiringer alle plasser(...)han sa det sønnen min, at vis han skal betale dette her selv da må han (ler) i hvertfall rane mange banker!"

At der er kommet symptomatisk behandling for Fabrys sykdom gjør at kvinnene er roligere for framtiden for seg og sine barn. En kvinne sier det slik:

"Hva jeg tenker om behandlingen? Nei, det er nå et håp... før så var der på en måte ikke et håp, det gikk bare en vei"

Kvinnene tenker at de får behandlingen om de trenger den, men de ser helst for seg at de ikke vil få så mange symptomer at det blir et behov. Ingen av kvinnene gir uttrykk for at de tror at de vil bli veldig syke. Noen begrunner dette med at mødrene som er bærere ikke har så mange plager, andre begrunner ikke sine tanker om dette. Kvinnene er usikre på hvor mye symptomer som skal til før de eventuelt må gå i gang med behandling.

Flere av kvinnene er usikker på om de burde fått ERT som forebyggende medisin, men der er ingen som gir uttrykk for at de ønsker det. En kvinne sier:

Forsker: "du nevner det med enzymerstatning... kunne... er det noe du ønsker du hadde fått, som forebyggende?"

Informant: "ehe...vis det kunne forebygge, men det vet vi jo ikke!"

Forsker: "nei"

Informant: "så det er ikke noe hensikt å gå og ta dette der (ler usikkert)...for man må jo ta det, ikke det hver fjortende dag da...så det er jo...unødvendig vis det ikke kan forebygge dette der...."

Forsker: "men hva tenker du om behandlingen?"

Informant: "nei, det er jo veldig bra at den finnes...det er jo ikke så mange år siden den kom...så veldig bra for de som trenger det....egentlig føler eg at eg ikke treng det, hvis ikke det kan forebygge da...og det vet en jo ikke...."

Flere av kvinnene sier at de ville følt seg sykere om de startet med ERT. Det å faktisk måtte gjøre noe med seg selv, å gå på sykehuset og få satt infusjoner og ha enda mer oppfølging enn det de får nå, vil bety at de må forholde seg til sykdommen på en helt annen måte enn det de gjør nå.

De høye kostnadene på ERT har kvinnene forskjellige tanker om. Mens en kvinne sier at det ikke er selvsagt at staten spanderer denne medisinen på henne, derfor gjør hun det hun kan for at medisinen skal virke best mulig, så sier en annen kvinne at hun ikke trenger å tenke på kostnadene siden det er staten som betaler medisinen om hun trenger det.

5.1.3 Erfaringer med arvelighet

5.1.3.a: Tanker om arv

Alle kvinnene i studien kjenner godt til at Fabrys sykdom er arvelig. Noen av kvinnene sier at de ikke tenker så mye over dette og at alle mennesker kan bli syke av et eller annet. Men de fleste forteller at de synes det er leit at sykdommen er arvelig. En kvinne forteller om at faren hennes døde av nyresvikt da hun selv var liten:

"... det var et sjokk da at det var noe som var arvelig (...) som han døde av og at jeg hadde fått det og jeg hadde ført det videre til sønnen vår"

Arveligheten har vært et samtaleemne i flere familier, og de kommer fram til at det er ingen sin skyld at de har fått det. Kvinnene gir ikke uttrykk for å selv bære nag til at de har fått Fabrys sykdom, men det er når de refererer til samtaler med barna at temaet om skyld trer fram. Selv om kvinnene gir uttrykk for at det er stor åpenhet om tilstanden i familiene, forteller de også om at ikke alle familiemedlemmer liker å snakke om dette. De vet ikke

hvorfor noen har det slik, men de tenker på om det kan ha noe med den eldre generasjonen sin måte å se på sykdom på.

En kvinner svarer dette på spørsmålet om tanker hun har i forhold til at Fabrys sykdom er en arvelig diagnose:

”... det er jo noe som du har fått... og som du ikke har gjort noe for å få...(...)og sånn er det bare, altså andre arvelige sykdommer de har også dette problemet, så der er jo så mange så har samme problemet, det er ikke bare oss i Fabry, der er jo så mange arvelige sykdommer, og etter som de sier nå så er det så mye som er arvelig (ler)(...) ja, kunne godt tenkt meg at den ikke var arvelig, men sånn er det bare og... en får bare godta det, du kan ikke gjøre noe med det”

Kvinnene har et håp om at den medisinske utviklingen vil gjøre sykdommen mindre alvorlig. De har allerede erfart at der er kommet symptomatisk behandling for sykdommen, og de opplever at der er forskningsinteresse for sykdommen.

I forhold til fosterdiagnostikk sier en av kvinnene:

Informant: ”jeg er ikke helt sikker... altså det er... Fabry er liksom noe du kan leve med... men om de finner da ut at det er noe annet feil med... så er ikke det...”

Forsker: ”mm... så du tenker ikke at Fabry er det... er det farligste?”

Informant: ”nei, absolutt ikke, i hvert fall ikke sånn som eg har fått vokse opp med det

Forsker: ”mm, så sånn hvis du skulle få en gutt...?”

Informant: ”eg ville nå... altså på (red.: sykehuset) vil de at du skal komme å sjekke, og sørge for at alt er i orden, sant (...)så....du får jo hjelp der nede, og du får jo samtale med de om det skulle være noe, så det virker ikke som noe veldig stor hindring...”

Denne kvinnen mener at Fabrys sykdom ikke vil være en veldig stor hindring for å bli gravid. En annen har tanker om at hun ikke vil ha barn på grunn av tilstanden. Grunnen er ikke at hun anser Fabrys sykdom som veldig alvorlig, mer som et ”mas” med å gå på sykehuset. De eldre kvinnene er mer usikre på om de hadde valgt å få barn dersom de da hadde den kunnskapen

de har fått etterhvert. En av de uttrykker usikkerheten på om det er egoistisk å få barn når en risikerer at de kan bli syke.

5.1.3.b: Å ha et nært familiemedlem med Fabrys sykdom

Alle mødrene til gutter med Fabrys sykdom omtaler at det har vært tungt for dem at guttene har diagnosen. De beskriver at de gjennom barnas oppvekst har tenkt mer på sønnene enn på seg selv. En av kvinnene forteller om sønnen som var plaget av smerter fra han var liten og gjennom hele oppveksten. De søkte hjelp, men kvinnen forteller at der var ingen hjelp å få. Spesielt ille var smertene når gutten hadde feber, og de som foreldre ikke kunne gjøre annet enn å prøve og få feberen ned ved hjelp av kalde kluter og febernedsettende medisiner. Kvinnen beskriver at denne situasjonen påvirket hennes egen livskvalitet i negativ retning.

En av kvinnene bemerker at hun har uttrykt dårlig samvittighet ovenfor sin sønn at hun har gitt han Fabrys sykdom. En annen kvinne beskriver at hun under sønnens oppvekst var redd for framtiden hans, mens noen av de andre kvinnene sier de ikke tenkte på Fabrys sykdom mens barna var små, selv om de visste sykdommen var i familien. En beskriver dette slik:

”så det var liksom, det var et sjokk faktisk, det må jeg si, eg har hatt tvil, men jeg hadde håpet på det beste (...) jeg for å si det, eg hadde vel litt skylapper tror eg”

En annen sier at siden guttene nå får hjelp så ser hun ikke på det som et stort problem lenger. Alle mødrene med sønner på ERT nevner dette som en betryggelse og at det gir håp. En av kvinnene som har hatt en far som var syk av Fabrys sykdom, sier:

”så klart det hadde vært enda tøffere hvis der ikke var behandling og eg hadde nå en sønn som gikk samme veien... så håpet er nå på en måte, at han ikke skal få det... i alle fall ikke i så sterk grad”

En av mødrene forteller at hun på eget initiativ fikk barna sjekket på fødeavdelingen om de ut i fra enzymnivå lå i faresonen for å ha Fabrys sykdom. Hun følte det var viktig å få stadfestet om de hadde tilstanden eller ikke. Hun forteller at dette var i tiden før det var kommet gentester. En annen av kvinnene ønsker at barn som har risiko for å ha arvet Fabrys sykdom skulle vært gentestet på fødeavdelingen. Da kunne de vært oppmerksomme på symptomer hos

barnet under oppveksten, eller de kunne sluppet bekymringene om barna ikke hadde genfeilen.

At hun selv har Fabrys sykdom, sier en kvinne, har gjort at hun har valgt å begrense antall barn hun ville føde. Dette begrunner hun med risikoen det er å få et sykt barn.

De unge kvinnene i denne studien som er søstre til gutter med Fabrys sykdom tenker ikke så mye over at brødrene er syke. Som en sier:

”de er jo ikke sånn syk, sånn sengeliggende syk... de må bare ha medisin liksom...”

5.1.3.c: Samhold i slekten

Alle kvinnene beskriver et samhold i det å ha familiemedlemmer med Fabrys sykdom. Dette samholdet gir utslag i å snakke sammen om hvordan de har det i hverdagen, de informerer hverandre når de for eksempel får ny kunnskap og de støtter hverandre når de støter på problemer. Kvinnene beskriver å snakke mye både med søstrene, barna og søskenbarn som har samme diagnose. En av kvinnene uttrykker samholdet slik:

”det gjør at jeg føler meg tryggere egentlig, for det er så mange rundt meg som har det, så da vet alle det på en måte og... den ene vet mer enn den andre og du har noen du kan spørre om det...”

Kvinnene forteller at de er åpne overfor hverandre om følelser og vanskelige ting. De beskriver at de deler noe spesielt med de familiemedlemmene med samme diagnose. Dette betyr også at de har noen å være sammen med når de er på sykehuset. En kvinne forteller at hun og sønnen går sammen til legen og får enzymerstatningsbehandling:

”ja, vi gjør det... for vi, for vi har samme medisindose som gjør at vi må dele(ler)!”

En kvinne svarer på om hun kan snakke om sykdommen med de rundt seg på denne måten:

”ja, det kan jeg, men det gjør jeg ikke med hvem som helst, altså jeg snakker om det med mine nærmeste”

6 DRØFTING OG KONKLUSJON

6.1 Innledning til drøfting av resultatene

Under drøftingen av resultatene har det vært et viktig poeng å ha nærhet til tekstene, men samtidig kunne ha en distanse for å kunne vurdere det som ble sagt. Den hermeneutiske tilnærmingen er en vekselvirkning mellom forsker og tekst. Denne tilnærmingen ble brukt under analysen av materialet, da for forståelsen ble brukt til å finne temaer og koder. I drøftingen er det møte mellom forsker og tekst som er grunnleggende, og for å finne en mening i det teksten sier, veier jeg dette opp mot tidligere beskrevet forskning og teori. I de neste tre underkapitler vil jeg ha en hovedvekt på hvordan det erfarer for kvinner å ha Fabrys sykdom. I det siste underkapittelet vil jeg trekke inn erfaringene kvinnene har med helsevesenet og genetisk veiledning. Ut i fra hva kvinnene forteller om sine møter med helsevesenet og det teorien sier om genetisk veiledning, vil drøftingen formidle noe av det som kan være viktig å ha fokus på i forhold til genetisk veiledning til kvinner med Fabrys sykdom.

6.1.1 Å føle seg frisk

Hva det vil si å føle seg frisk er et omfattende tema. På bakgrunn av at kvinnene i studien har en medisinsk diagnose ble de spurt både direkte og indirekte om de føler seg friske eller syke. De svarer da i hovedsak at de føler seg friske. I salutogenesen blir ikke begrepene frisk eller syk brukt, der er det et større bilde med god og dårlig helse som ytterpunktene, og menneskene sin helsetilstand kan i større grad variere i forhold til hvor de er i dette bildet. Kvinnene snakker mer om hvordan de føler seg, enn om de er friske eller syke. De gir uttrykk for å være mer opptatt av *følelsen* enn den konkrete *tilstanden* av å være syk eller frisk, dette kan tolkes med hvordan salutogenesen blir beskrevet. Den beskriver mennesket i en foranderlig tilstand, ut i fra hvordan mennesket blir påvirket av forskjellige forhold. Selv om kvinnene har symptomer, er det ikke dette som styrer hverdagen deres.

Fugelli og Ingstad (2001) har gjort en studie av mennesker i Norge sitt helsebegrep. I deres studie kommer de fram til seks hovedtema i forhold til hva disse menneskene tenker på i forhold til god helse, disse temaene er *trivsel, funksjon, natur, humør, mestring* og *overskudd*. Det å føle seg frisk henger nært sammen med det å ha god helse. Kvinnene med Fabrys sykdom gir uttrykk for å ha god trivsel, de føler at de fungerer i hverdagen og de gir også

uttrykk for å gjøre tiltak for å ivareta helsen sin, blant annet ved å benytte naturen til å gå turer. I sine uttrykksformer under intervjuene kommer det fram at kvinnene også benytter humor i sin tilværelse. De forteller om at de lever godt med den diagnosen de har, dette kan sees på som en beskrivelse av å mestre. Kvinnene gir beskrivelser på det å være slitne og å ha behov for å hvile, men de forteller også om turer på fjellet, jobb, studier og fellesskap med andre. Disse beskrivelsene tyder på at de har overskudd i hverdagen. Det kvinnene i studien forteller om sin helse viser seg å sammenfalle på mange måter med det Fugelli og Ingstad (ibid) beskriver.

6.1.2 Opplevelse av egen situasjon

Kvinnene i studien gir i hovedsak uttrykk for at de har det godt. Fra et medisinsk ståsted blir Fabrys sykdom ansett som en alvorlig diagnose, og det er derfor interessant å se nærmere på hva som gjør at kvinnene allikevel uttrykker seg som de gjør. I denne studien er det *ikke* brukt Antonovsky sitt spørreskjema i forhold til opplevelse av sammenheng, men det kunne vært aktuelt å gjøre i videre forskning. Ut i fra intervjuene som er gjort vil jeg allikevel, ved å bruke kvinnene sine uttalelser, vise til hvordan de refererer til begrepene begripelighet, håndterbarhet og meningsfullhet. Dette vil jeg gjøre for å få en formening om det er styrke i *opplevelse av sammenheng* som Antonovsky kaller det, som gjør at disse kvinnene uttrykker seg som de gjør.

I forhold til begripelighet så er dette et begrep som henger tett sammen med kognitiv forståelse. Kvinnene gir uttrykk for å ha forstått diagnosen Fabrys sykdom. De mener at de skjønner arvegangen, og de har dermed fått en forklaring på hvorfor de selv har denne tilstanden. Det er ikke noe kvinnene selv har gjort for å få sykdommen, det er bare noe de har fått med seg i livet. Det synes som der er flere grunner til at kvinnene har kommet til denne forståelsen. Det er helsevesenet som har gitt dem diagnosen, etter at de har blitt testet for sykdommen. Noe informasjon gir kvinnene uttrykk for at de har fått i denne forbindelse. Når de er på sine jevnlige kontroller, spesielt hos andrelinjetjenesten, gir kvinnene uttrykk for å ha muligheten for å kunne stille spørsmål om saker de lurer på. Ikke all informasjon synes å være like interessant for kvinnene. Det at de ikke vet om de er gentestet kan være et moment i denne forbindelse. Det kan være at informasjonen rundt denne testingen har vært for komplisert, og at kvinnene derfor ikke har tatt til seg informasjonen. Dette er noe som kan være en styrke for disse kvinnene. De tar inn den informasjonen de har evne til å forstå, uten å la seg bli forvirret av det som blir vanskelig. Men at kvinnene klarer å huske og å forstå

informasjon de er blitt forklart, kan ha en sammenheng med at de har nære familiemedlemmer med samme diagnose. De får da mulighet til å diskutere informasjonen med hverandre.

Alle kvinnene forteller at de samtaler med sine nærmeste, spesielt med de som har samme diagnose, om Fabrys sykdom. De snakker om tanker rundt symptomer, behandling og arvegang. De unge forteller også at de får mye informasjon fra mødrene sine. Denne type sosial støtte fra familien beskriver kvinnene som viktige for de. Den profesjonelle støtten fra helsevesenet blir også beskrevet som noe som gir kvinnene trygghet i tilværelsen.

Langeland (2009 s. 293) viser i sin forskning til at *”sosial støtte og spesielt evnen til å gi omsorg og integrasjon, bidrar til gunstig utvikling av SOC (red.: sence of coherence)”*. Det å gi sosialstøtte slik som kvinnene med Fabry gjør, kan med andre ord gi dem en helsegevinst. Dette har en sammenheng med opplevelsen av seg selv og sin verdi for andre.

Et tema som synes å kunne gjøre begripeligheten noe usikker, er i forhold til enzymerstatningsbehandling (ERT). Flere av kvinnene sier dette er noe som de ikke får et klart svar på fra noe hold. De er usikre på om de burde hatt det som forebyggende behandling. Det som gjør at dette ikke virker som å være et stort problem for kvinnene, er at de helst ikke ønsker å føle seg så syke at de trenger den type behandling, og at de tenker at de ved å ta ERT som forebyggende behandling ville gjort at de følte seg sykere enn det de gjør nå. Hadde de tatt ERT, hadde de vært nødt til å gjøre en omfattende prosedyre hver andre uke, og dette ville vært en betydelig inngripen i livene deres. Kvinnene som får ERT, har en usikkerhet i forhold til om de av en eller annen grunn kan miste denne behandlingen. Grunnen til dette er at de vet at behandlingen er veldig dyr, og de tenker at det er ikke selvsagt at de får denne typen behandling. Men heller ikke disse kvinnene vil la denne usikkerheten dominere tankene sine, da de uttrykker at dette er katastrofetanker som ikke har grunnlag i det samfunnet vi lever i.

Hvordan man håndterer en tilstand sier også mye om hvordan man opplever tilstanden. Bli man helt hjelpsløs og ikke vet noen måte å møte utfordringene på, mangler en følelse av mestring, vil dette være med på å redusere følelsen av sammenheng. Kvinnene forteller at de har stor tro på helsevesenet. De føler at de blir veldig godt fulgt opp, og at helsevesenet vil gi beskjed om sykdommen er i ferd med å utvikle seg til å gi flere symptomer. Dette en ressurs som kvinnene føler er på deres side, og derfor uttrykker de at dette hjelper dem å håndtere sykdommen. De har en tro på at om de skulle trenge det, så vil de få ERT. De uttrykker at de

har håp for framtiden. Kvinnene viser også til eksempler der de selv har tatt affære for å både bli utredet for sykdommen og for å få oppfølging. Om de har møtt på vanskeligheter, som for eksempel det de opplever som arrogante leger eller mangelfull oppfølging, så har de tatt dette opp med de rette instanser slik at de er blitt hørt.

Kvinnene gir uttrykk for at det er en trygghet å kjenne igjen sine egne symptomer på Fabrys sykdom. Denne gjenkjennelsen gjør håndterbarheten av symptomene enklere. De vet at smertene blir bedre ved å gjøre forskjellige tiltak, som å ta medisiner eller å hvile. Noen av kvinnene er usikre på noen av symptomene, i forhold til om de har med normal aldring å gjøre. Dette kan føre til en opplevelse av usikkerhet, men kvinnene forteller at de reflekterer over disse temaene, og at de forholder seg til usikkerheten ved å la helsevesenet avgjøre hva som er symptomer på Fabrys sykdom. Kvinnene sier at de håndterer situasjonen som den er, men om symptomene blir verre tar de det opp med legen i andrelinjetjenesten.

Antonovsky sier at håndterbarhet også henger sammen med menneskets sosiale setting. Med dette menes for eksempel egostyrke, personlig økonomi og kulturell stabilitet. Da jeg intervjuet kvinnene ble de tilbudt å komme til sykehuset eller jeg kunne komme hjem til de for å intervju. Sju av de åtte kvinnene valgte å invitere meg hjem. De har alle hjem som de kan ta imot et fremmed menneske i. Den kulturelle og politiske stabiliteten i Norge er også bra. Vi har et godt utbygd velferdssamfunn, inkludert et stabilt helsevesen. Disse elementene kan være med å styrke følelsen av håndterbarhet hos disse kvinnene.

Når Antonovsky beskriver meningsfullhet tar han i tillegg til det kognitive aspektet også med de følelsesmessige sidene hos mennesket. Alle kvinnene jeg intervjuet har fortalt om gode familie forhold. De har barn og foreldre som betyr veldig mye for de, og de har nære venner. Det meningsfulle i disse relasjonene er at kvinnene vet at de betyr noe for andre mennesker, og andre mennesker betyr noe for de. Dette betyr at de har en indre forståelse av at det er en mening med at de er til. Kvinnene ble i intervjuene spurt om hvordan de opplever hverdagen sin, og denne beskriver de som god. De har enten jobber de liker, de studerer eller har en god hverdag som pensjonerte der de kan være sammen med familie og venner, gå tur, reise, gå på kafé eller andre ting de liker. Antonovsky beskriver at de som opplever meningsfullhet, har også et motivasjonselement i forhold til å ivareta egen helse. Kvinnene i studien forteller om egne aktiviteter de gjør i forhold til å ta vare på helsen. Noen gjør dette av generelle årsaker

for at de ønsker å holde seg i god form, mens andre gjør tiltak spesielt i forhold til at de har Fabrys sykdom.

I følge Antonovsky kan noen mennesker lure seg selv ved å bagatellisere symptomer siden de helst vil tro at alt går bra. Kvinnene i denne studien gir uttrykk for å være oppmerksomme på sin egen situasjon og symptomer. De kan i noen situasjoner gi uttrykk for tanker som kan tyde på at de bagatelliserer, men siden de får jevnlig oppfølging og har stor tiltro til helsevesenet, så sier de allikevel at de vil ta opp saker de lurer på og vanskelige situasjoner når det er nødvendig.

6.1.3 Forståelse av symptomer

Antonovsky fremholder at salutogenese og patogenese er komplementære forhold. Dette er viktig å holde fast ved i møte med kvinner med Fabrys sykdom. For å kunne gi riktig oppfølging og behandling er det viktig å ha kjennskap til de patologiske forhold, og hvordan disse påvirker kvinnene.

Noen av de første spørsmål som ble stilt til kvinnene under intervjuene var i forhold til hva slags symptomer de har på Fabrys sykdom. Tidligere forskning har beskrevet at kvinnene har mer symptomer enn det en tidligere hadde antatt (Street et al. 2006). De mest plagsomme symptomene har da vært kvalme, oppkast og diaré. Ingen av kvinnene i denne studien sier noe om denne type plager, men smerter og murringer i hender og føtter var symptomer som ble nevnt av de fleste kvinnene.

Symptomer har forskjellige funksjoner alt ettersom i hvilken situasjon de vurderes i (Benner, Wrubel 2006). I akutt sykdom fungerer symptom som en måte å diagnostisere en tilstand på, dette kan være med henblikk på å kunne sette i verk tiltak for å kurere eller redusere plager. I kronisk sykdom har gjerne symptomene en annen funksjon. Symptomene kan være mer eller mindre merkbare, men ved sin tilstedeværelse er de en bekreftelse på en vedvarende tilstand (ibid).

Fabrys sykdom er en kronisk tilstand, og symptomene blir ikke beskrevet av kvinnene som noe som gjør dem utrygge. Det er bare noe som er der. Flere av kvinnene synes symptomene kan være vanskelige å tolke, de er noen ganger usikre på om det er symptomer på Fabrys sykdom eller om det er alderssymptomer.

En person sin forståelse av egne symptomer formes av tidligere erfaringer (Benner, Wrubel 2006). Dette kan ha med egne opplevde erfaringer å gjøre. Egne opplevelse av symptomer kan også komme av å sammenligne seg med andre, slik som moren som sammenligner seg med sønnene og mener at hun derfor ikke har noe å klage over. Noen av de unge kvinnene sammenligner seg med brødrene sine, og de tenker på seg selv som friskere enn de, og begrunner dette med at brødrene må gå på enzymerstatningsbehandling.

Symptomer på en tilstand er ikke nødvendigvis kun av fysiologisk art. Det kan også være psykologiske tilstander. Selv om kvinnene føler seg mer som bærere av Fabrys sykdom enn at de har sykdommen, så setter også betegnelsen *bærer* kvinnene i en spesiell situasjon. Romero (2007) beskriver at skyld, frustrasjon og skam er følelser som dukker opp siden Fabrys sykdom er en arvelig sykdom. Kvinnene kan være engstelige for å føre tilstanden videre. Dette gjør at spørsmålet om prenataldiagnostikk kan bli et aktuelt tema for kvinner i fertil alder. De unge kvinnene i studien kjenner litt til at dette er en mulighet for de, men de er usikre på hvordan de skal forholde seg til dette. De sier at de ikke har tenkt så mye på dette enda, men de vil ta dette temaet til nærmere ettertanke når det blir mer aktuelt.

Flere av kvinnene i studien som har barn, sier at det har vært vondt for de å se hvordan spesielt guttene har hatt det i oppveksten. Dette mener de har påvirket deres egen livskvalitet. Disse erfaringene er også rapportert i tidligere studier (Street et al. 2006). Selv om det kun er en kvinne som nærmest beskriver å ha skyldfølelse for å ha ført sykdommen videre, kan det tenkes at dette er en følelse flere kvinner opplever. At en kvinne ser at hennes barn har fått en sykdom fra henne, som hun har visst om at der var en mulighet for at barnet kunne få, kan bli spesielt vanskelig når barnet får mer symptomer enn henne selv.

6.1.4 Genetisk veiledning til kvinner med Fabrys sykdom

Kvinnene i studien har mange erfaringer i forhold til møte med helsevesenet, men i forhold til genetisk veiledning hadde de mindre erfaringer. Dette var et overraskende funn under intervjuene. På grunn av diagnosen og oppfølging fra helsevesenet var det forventet at kvinnene hadde erfaringer med denne type konsultasjoner. Hvordan kvinnene i studien har fått sin diagnose hadde ble det ikke satt noen krav for under utvelgelsen av kandidater. Derfor er det uvisst om hvem som har blitt diagnostisk og hvem som har blitt prediktivt testet. Ved en prediktiv test skal pasienten ha genetisk veiledning før, under og etter at en gentest er tatt.

Det er i loven ikke spesifisert hva en genetisk veiledning skal inneholde. Det er også et krav om skriftlig samtykke for å ta en prediktiv gentest. Det viser seg blant kvinnene i studien at det er gjerne det skriftlige samtykket som gjør at de husker å ha tatt en gentest, siden det var ”så mye styr” rundt den blodprøven. Men heller ikke disse kvinnene husker noe konkret at de har hatt en genetisk veiledningstime.

En arvelig tilstand bringer med seg mer innfløkte problemstillinger enn en sporadisk sykdom gjør. Det at det er lovpålagt å gi genetisk veiledning i noen situasjoner, er et resultat av disse problemstillingene. Kvinnene i studien forteller at de opplever trygghet i å bli behandlet av kompetent personell. For at helsepersonell skal oppleves kompetent må det ha evne til å forstå pasientens situasjon. Da nytter det ikke bare å sjekke de fysiologiske symptomene hos pasienten, man må også lytte til pasientens behov. Kvinnene i denne studien gir uttrykk for at de ønsker å ta vare på seg selv. Den genetiske veileder bør derfor handle i tråd med det som er nåtidens ideal for genetisk veiledning, nemlig ikke-direktiv veiledning. Denne metoden er ment til å styrke pasienten sin selvfølelse og gi henne en større grad av kontroll over eget liv og beslutninger hun må ta i livet sitt. Den ikke-direktive veiledningen bygger på menneskets rett til autonomi. Men for å forstå hva som er de rette valg for seg selv, så må kvinnen skjønne både hvordan sykdommen kan utvikle seg og om valgmulighetene hun har.

Dialog er et hovedelement i genetisk veiledning. Selv om det er mye informasjon som ofte skal formidles i en genetisk veiledningstime, så er det pasienten som er hovedfokus -det er hennes behov som skal veiledes i- og da trengs det dialog. Flere av kvinnene i studien gir uttrykk for å ikke ha forstått hva en veiledning handler om. Dette er viktig å klargjøre for pasienten. Veiledningen skal være mer enn å gi informasjon. Kvinnene må få mulighet til å ta opp saker de lurer på, og den genetiske veileder må kunne ta fram temaer som kvinnen gjerne ikke kommer på at kan være aktuelt å spørre om. Et slikt tema som kom fram i flere av intervjuene i studien er hva som er symptomer og hva som er normal aldring. Å gi økt innsikt for kvinnen vil gi både trygghet i situasjonen og mulighet for å gjøre tiltak som kan være nødvendige. Å bidra til å gi håp vil også hjelpe kvinnene i forhold til mestring.

Skyld og skam er reaksjoner som er nødvendige for den genetiske veileder å ha kjennskap til, men det er et viktig poeng at den genetiske veileder ikke ubevisst påfører pasienten disse følelsene (Kessler, 2000). I denne studien er det forholdet som gjør at barna har fått en genfeil fra mødrene som blir opplevd som problematisk. Den genetiske veilederen skal være

observant på problemstillingen, og la pasienten få mulighet til å redusere eller aller helst eliminere disse følelsene ved å bruke rette metoder til dette. Kessler (ibid) presenterer flere metoder å gjøre dette på. Det kan for eksempel være å normalisere følelsen til pasienten, ved å fortelle at andre føler det på samme måte, eller ved å fortelle at det er begrensninger for hva pasienten er ansvarlig for. Det viktige i denne situasjonen er at det er ingen fasit for hva den genetiske veilederen skal si til pasienten. Veileder må vurdere situasjonen, og kanskje det er nok å hjelpe pasienten til å verbalisere følelsene, og deretter si det hun tenker pasienten ønsker å høre.

I denne studien kommer det i likhet med tidligere forskning (Street et.al 2006) fram at det å ha omsorg for barn med Fabrys sykdom kanskje påvirker kvinnene i større grad enn det påvirker kvinnene å ha sykdommen selv. Dette understreker viktigheten av å ha fokus på at kvinnen er mer enn en pasient, hun kan være mor, datter, ektefelle og annet som har betydning for hennes tilstand. Det er viktig at den genetiske veileder tar seg tid til å høre med kvinnen hvordan hennes livssituasjon er.

Selv om Antonovsky (1987) mener at mennesket har funnet sin grunninnstilling til livet rundt trettiårs-alderen, sier han at grunninnstillingen kan miste fotfeste dersom mennesket utsettes for drastiske vedvarende endringer i livet. Det å få en diagnose av kronisk karakter, som Fabrys sykdom er, kan være en slik endring. Den genetiske veileder sin måte å møte dette på kan være ved å hjelpe pasienten i retning av en opplevelse av sammenheng, belastningsbalanse og meningsfylt medbestemmelse, og ikke det motsatte av dette. Kvinnene i denne studien gir uttrykk for å ha en positiv grunninnstilling til livet, men dette trenger ikke å være slik alle kvinner med Fabrys sykdom har det. Selv om Antonovsky hadde liten tro på at grunninnstillingen til mennesket kunne endres på etter trettiårs-alderen, viser blant annet Langeland (2009) at den hypotesen ikke stemmer. Det viser seg at grunninnstillingen utvikler seg hele livet, og at blant annet sosial støtte og et tilpasset behandlingsopplegg bestående av terapeutiske samtaler kan gi pasienten *"en høyest mulig emosjonell, psykologisk og sosial funksjon og velvære"* (ibid s. 295). Kvinnene den genetiske veileder møter kan også være unge kvinner, som ikke er like trygge i sin innstilling til livet, og da er også denne støttefunksjonen viktig og opprettholde.

Fabrys sykdom er en alvorlig diagnose som krever tett oppfølging fra helsevesenet. De kvinnene som er intervjuet i denne studien føler at de har god oppfølging, de sier også at de

føler seg friske. Om det er oppfølgingen kvinnene får som gjør at denne studien viser til andre resultat enn internasjonale studier gjør, overlates til videre forskning å vurdere.

6.2 Vitenskapelig kvalitet

Hvordan forskningsprosessen har preget funn og konklusjoner, det Malterud omtaler som refleksivitet, er et viktig poeng i forhold til vitenskapelig kvalitet (2003). Polit og Beck (2008) beskriver at den som gjør en kvalitativ studie hele tiden må spørre seg selv *Hvordan kan jeg være sikker på at min redegjørelse er en nøyaktig og innsiktsfull representasjon?* Derfor inneholder denne oppgaven en utfyllende del om metodevalg og hvordan studien er utført.

Som Kvale (2006) poengterer, så er kvaliteten på intervjuene en viktig del av studiens vitenskapelige kvalitet, i og med dette er råmaterialet for drøfting og resultat av studien. Han nevner flere kvalitetskriterier for et intervju, blant annet å tolke intervjuet mens det pågår, at intervjuer forsøker å verifisere sine tolkninger av svarene i løpet av intervjuet og at intervjuet blir som en fortelling som kan stå for seg selv uten særlige kommentarer for å forstå innholdet. Informantene ga både fyldige og utfyllende historier om sin sykdom, erfaringer og meninger, og dette gjorde at deres stemmer preger intervjuene mer enn forsker sin stemme. Noen informanter hadde lettere for å snakke enn andre, men alle informantene hadde viktige bidrag å komme med. Ingen av intervjuene ble oppfattet som overflødige.

I et kvalitativt forskningsintervju kan intervjueren sees på som selve forskningsinstrumentet (Kvale 2006). Intervjuer i denne studien er student, og har ikke gjort forskningsintervju før. Jeg har utført mange terapeutiske intervju og samtaler i forhold til mitt yrke som sykepleier, og har på bakgrunn av denne erfaring en trygghet i å snakke med mennesker jeg ikke kjenner. Disse erfaringene viste seg å være verdifulle også i forskningsintervjuene, i forhold til det å kunne lytte og oppfatte det som ble sagt og til å kunne komme med oppfølgingsspørsmål i forhold til det som der og da virket relevant i forhold til studiens tema. Det ble erfart at det var lett å la seg rive med i en historie som i grunnen ikke var særlig relevant for tematikken, men det ble da forsøkt brukt en høflig måte på å hente informanten inn på temaet igjen.

Etter å ha gjort et par av intervjuene merket jeg at jeg hadde lite forkunnskaper om hva slags oppfølging kvinnene faktisk får. Jeg lurte en stund på om dette var noe som ville forringe kvaliteten på studien, men oppdaget etter hvert at det var en fordel å ikke ha for mye

kunnskaper om dette. Da ble det helt naturlig at jeg spurte kvinnene ut om hvilken oppfølging de får, og hva de synes om oppfølgingen.

Når intervjuene var transkribert og hadde tatt form av skriftlig materiale, viste det seg at kodene stemte ganske godt overens med temaene i intervjuguiden, og de var relativt enkle og å få satt i system. Dette vil jeg begrunne med at det har vært et viktig poeng fra intervjuene ble gjort at erfaringene skulle systematiseres og presenteres.

Ledende spørsmål ble brukt til en viss grad. Dette var bevisst bruk, for å kunne klargjøre om det intervjuer hadde oppfattet at informanten uttrykte var riktig oppfattet. Dette er en måte å styrke en kvalitativ studie på (Kvale 2006). Men dersom ledende spørsmål hadde blitt brukt for å få svar man som forsker ønsket, ville denne spørsmålsformuleringen redusert den vitenskapelige kvaliteten.

Andre forhold som sier noe om den vitenskapelige kvaliteten betegnes som validitet og relevans. Med validitet menes gyldighet, og dette omhandler hva forskeren egentlig har funnet ut noe om (Malterud 2006). Denne studien prøver både å finne felles trekk og den prøver å vise noe om variasjonene i det å være kvinne med Fabrys sykdom. Med relevans menes hva kunnskapen kan brukes til (ibid). Studien ønsker å bidra til at nyttig kunnskap skal kunne komme fram, og å vise til temaer som kan bringe nye problemstillinger fram i lyset. Dette blir belyst i resultat- og drøftingsdel av studien. Hva oppgaven ikke sier noe om, sier også noe om validiteten av studien. Denne studien er ikke landsdekkende. I studien er det kvinner fra en del av landet som er intervjuet. Disse kvinnene er i samme slekt, alt fra søsken til tremenninger og barn av disse. Flere av kvinnene kjenner hverandre godt. For å få et mer nyansert bilde på Fabrys sykdom hos kvinner og deres erfaringer med helsevesenet, kunne det vært gjort en studie med informanter fra flere deler av landet. En slik studie kunne i så fall fanget opp om der var forskjeller på hvordan de forskjellige slektene erfarer sykdommen, og den kunne fanget opp om helsetjenestene blir erfart forskjellig. Jeg vil argumentere med at denne studien sier noe om disse kvinnene sine erfaringer. Videre forskning kan si noe om disse erfaringene viser seg å være landsdekkende.

Det har vært et viktig poeng under arbeidet med å presentere resultatene at kvinnene skulle kunne kjenne seg igjen i beskrivelsene som blir presentert i det ferdige manuskript. Om kvinnene ikke kjenner seg igjen går dette på bekostning av validiteten av studien. Derfor er

dette et viktig moment å hele tiden ha i bakhodet, og har vært et viktig moment under analyseringen av tekstene.

Forhold som kan påvirke studien sin interne validitet er om der ikke er stilt gode nok spørsmål, eller om kommunikasjonen med informantene ikke er bra nok til at der kommer klare svar. Jeg opplevde under intervjuene at kommunikasjonen hadde en god flyt og jeg ser etter at intervjuene er gjort at de er innholdsrike. Men ikke alle intervjuene er like gode. Det kommer fram når man leser transkriptene at jeg ble mer komfortabel med både temaene og intervjusituasjonen etter hvert som flere intervju ble gjennomført. De siste intervjuene har de beste oppfølgingsspørsmålene og gir dermed informantene bedre muligheter for å utdype sine svar.

Andre forhold som kan påvirke studien sin interne validitet er om utvalget får en skjev fordeling i forhold til kvinner med mange eller få symptomer på sykdommen. Av de åtte informantene var der to som fikk enzymerstatningsbehandling. Disse kvinnene har hatt mye symptomer på sykdom. De seks andre kvinnene er etter egne utsagn lite plaget av symptomer. Dette kan skyldes at kvinnene i denne slekten får færre symptomer sammenlignet med andre kvinner med Fabrys sykdom, men dette er et tema som det er vanskelig å si noe om.

Dersom erfaringene til kvinnene ikke blir bygget inn i en teoretisk referanseramme, eller ikke blir understøttet med relevant litteratur, så er også dette en svakhet i forhold til gyldigheten av oppgaven. Det kunne gjerne vært ønskelig og hatt et større fokus på livskvalitetsbegrepet når det gjelder denne pasientgruppen, men der er det allerede gjort en god del forskning, derfor er dette utelatt. Empowerment er et annet viktig begrep i tiden, men hvorledes man kan hjelpe og myndiggjøre pasienten blir overlatt til andre studier. Selv om studien beskriver kvinner, argumenterer ikke oppgaven for å være kvinneforskning. Da måtte oppgaven hatt større fokus på opplevelsen av å være kvinne sammen med sykdomserfaringene.

6.2.1 Egen rolle som forsker

Siden den som har stått for den praktiske utførelsen av denne studien er ny i rollen som forsker, har det vært viktig å få innspill fra andre, både medstudenter, veileder og fagmiljø. Dette har vært for å holde det forskningsmessige fokus og for å ikke tenke for mye sykepleie, som er min faglige bakgrunn.

Som Malterud poengterer (2006) ”vil forskerens person på en eller annen måte påvirke forskningsprosessen og dens resultater”. Dette er noe jeg har vært bevisst på når denne studien er blitt gjennomført. Siden planlegging, utføring, analysering og drøfting av studien i hovedsak er utført av en person, kan oppgaven lett preges av dette. Men det er en tro på at veileder og fagmiljø har bidratt til at oppgaven har klart å løfte seg ut av denne fallgruven.

Med bakgrunn som student i genetisk veiledning, sier det nok seg selv at genetisk veiledning blir ansett som viktig i beskrivelsen av dette temaet. Men det har vært bevissthet om at denne forforståelsen ikke skulle styre informantene til å føle at det var noen rette og feile svar på spørsmålene som ble stilt.

Det at studien griper fatt i den problemstillingen den gjør, er på et vis styrende for hele oppgaven. Derfor var det viktig å få klargjort både for informantene og for forsker selv hva som er hensikten med studien. Det har vært et ønske om at oppgaven ikke skal bære preg av å bygge opp under forsker sin forforståelse. Før det ble satt i gang med intervjuene hadde jeg ikke, etter det jeg kjente til, hatt kontakt med pasienter med Fabrys sykdom. Men ut i fra det jeg hadde lest, hadde jeg et bilde på hvordan denne pasientgruppen kunne være. I yrkespraksis har jeg møtt på kvinner som har hatt usikre diagnoser både i forhold til smerter og revmatiske lidelser. Derfor hadde jeg tanker om at kvinner med Fabrys sykdom gjerne kunne bli møtt på liknende vis fra helsevesenet og omverden. De andre kvinnene som er nevnt blir ofte møtt med liten forståelse og de blir gjerne sett på som klagende og vanskelige pasienter som burde klare å ta seg sammen. Jeg kunne se for meg at kvinner med Fabrys sykdom kunne bli oppfattet på et liknende vis. Jeg har også fått en forståelse ut i fra leste artikler, at noe av det viktigste for denne pasientgruppen er å få enzymerstatningsbehandling og at annen oppfølging kommer i andre rekke. Ved å møte disse kvinnene fikk jeg en mulighet til å se om jeg måtte forkaste mine antagelser.

Jeg syntes det var greit å informere om min bakgrunn som sykepleier, i forhold til at dette kunne gi informantene en følelse av å få forståelse for hva det innebærer å være alvorlig syk. Men det ble gjort klart at jeg ikke har arbeidet med pasienter med Fabrys sykdom. Kvinnene kunne selvfølgelig også ha dårlige erfaringer med sykepleiere, og dette ble tatt med i betraktningen.

I intervjusituasjonen pågikk det en samhandling mellom informanten og meg som forsker. Jeg prøvde å gjøre denne situasjonen fruktbar i forhold til at informanten skulle føle at hun kunne snakke åpent. Det var viktig som forsker å ikke utgi seg for å være ekspert, men å vise at det akkurat denne kvinnen fortalt var viktig og at det bidro til å få forståelse for hennes situasjon. For meg var det viktig å være bevisst på at intervjusituasjonen var en forskningssituasjon og ikke en terapeutisk samtale. Dette var en ny måte for meg å samtale med en person på, i og med at man da ikke skal gi svar i forbindelse med kvinnens helse eller yte annen hjelp. Rollen som forsker skulle bare være å kunne formidle det kvinnene sier inn i en kontekst som gjerne andre kan dra nytte av.

6.3 Etiske hensyn

Siden dette er en studie der det blir brukt pasienter til informanter, måtte det søkes Regional komité for medisinsk forskningsetikk (REK) om å kunne sette i gang med studiet. I denne søknaden kom fram at deltakelsen var frivillig for kvinnene, og om de ønsket det så stod kvinnene frie til å trekke seg når de ville i løpet av den tiden studien pågikk. Søknaden inneholdt et punkt om hvordan intervjuene ville bli behandlet og anonymisert. Søknaden ble godkjent (Vedlegg 5). Studiet ble også meldt til Norsk samfunnsvitenskapelig datatilsyn, i forhold til innsamling og oppbevaring av personlige data (Vedlegg 6).

I studien har fokus på ansvarsetikk vært et viktig perspektiv. Ansvarsetikken setter de mellommenneskelige forholdene i søkelyset (Befring 2007). Som forsker har man en viss makt over informanten, i forbindelse med spørsmål man stiller som kan sette informanten i en situasjon som hun ikke ønsker. Som Befring poengterer (ibid s. 60) må et *”grunnprinsipp i etikken være at vi skal bruke den makten vi har over andre til det beste for de, ikke til det beste for oss selv”*. Med dette har tanken vært at det er viktigere å ta hensyn til kvinnene som blir intervjuet enn at den som gjør studien higer etter å gjøre en god masteroppgave.

For at kvinnene skulle kunne snakke åpent var det viktig å poengtere intervjuer sin taushetsplikt. Denne ble forklart at gjelder også ovenfor de ansatte både på sykehuset og universitetet. Dette ble gjort slik at kvinnene ikke skulle være redde for å si noe som kunne ha negative følger for dem siden, for eksempel i forhold til at de kunne være redde for å ikke få enzymerstatningsbehandling i framtiden.

Kvinnene ble gitt muligheten for innsikt i studien. Dette var blant annet ved å gi informasjon om når det var regnet med at oppgaven ville være ferdig og at oppgaven ville bli tilgjengelig

for kvinnene på sykehuset eller ved å henvende seg direkte til meg. Det kunne også være at kvinnene ønsket å få vite mer om hva som kom ut av akkurat det hun hadde sagt, men de ville i så fall helst ikke få lese det transkriberte intervju. Dette er for at det skriftlige materialet som kommer ut av en transkribering gjerne ser ut som et veldig dårlig språk. Om kvinnen ytret et spesielt ønske om det, var tanken å heller lage et referat av samtalen. Ingen av kvinnene ba om dette.

6.4 Konklusjon

Denne studien har hatt fokus på hvordan det er som kvinne å leve med Fabrys sykdom og hvordan man som genetisk veileder kan bruke kvinnes erfaringer i møte med dem. Et av de viktigste funnene i studien er at kvinnene føler seg friske til tross for en alvorlig diagnose. Kvinnene uttrykker en trygghet i å få tett oppfølging i fra helsevesenet. De oppgir også at det er en trygghet i å vite at der nå finnes en symptomatisk behandling for sykdommen.

Kvinnene har lite erfaringer med genetisk veiledning. Oppfølgingen de får går i hovedsak ut på å undersøke kroppens organer. I forhold til veiledning kan det se ut som et godt samhold blant familie og slekt i denne studien erstatter den mangelen fra helsevesenet. Siden man ikke kan forvente at alle kvinner med Fabrys sykdom har det samme samholdet blant familie og slekt som kvinnene i denne studien har, så er det viktig at helsepersonell legger til rette for best mulig oppfølging av den enkelte. Denne oppfølgingen kan innebære individuell samtale og veiledning.

Denne studien har ikke samlet erfaringer fra med barn med Fabrys sykdom. Dette feltet er det viktig å få mer kunnskaper på gjennom forskning.

I forhold til videre forskning vil det også være aktuelt å undersøke om funnene i denne studien kan gjenspeile hvordan det er å leve med Fabrys sykdom for kvinner i hele Norge, eller om denne slekten er enestående. Det vil også være interessant å forske på om det er annerledes å ha Fabrys sykdom i Norge i forhold til andre land vi kan sammenligne oss med.

Litteraturliste

Antonovsky, Aaron (1987): *Helbredets mysterium*

København: Hans Reitzels Forlag, 1. utgave, 6. opplag

Beck, M., Ries, M. (2001): *Fabry disease: Clinical manifestations, diagnosis and therapy*

Oxford: OCC Europe Ltd

Befring, Edvard (2007): *Forskningsmetode med etikk og statistikk*

Oslo: Det Norske Samlaget, 2. utgave

Benner, Patricia, Wrubel, Judith (2006): *Omsorgens betydning i sygepleje*

København: Munksgaard Danmark 4. opplag

Bennett, Robin L., Hart, Kimberly A., O'Rourke, Erin, Barranger, John A., Johnson, Jack, MacDermot, Kay D., Pastores, Gregory M., Steiner, Robert D., Thadhani, Ravi (2002): *Fabry Disease in Genetic Counseling Practic: Recommendations of National Society of Genetic Counsellors*

Journal of Genetic Counseling, Vol. 11, No 2

Desnick, Robert J., Iouannou, Yiannis A., Eng, Christine M. (2001): *α -Galactosidase A Deficiency: Fabry Disease*

Kap. 150 i: Scriver, C.H., Beaudet A.L., Sly, W.S, Valle, D.: *The Metabolic & Molecular Bases of Inherited Disease*

New York: McGraw-Hill Companies, Inc 2001;3733-3774

Desnick, Robert, J., Brady, Roscoe, Barranger, John, Collins, Allan J., Germain, Dominique P., Goldman, Martin, Grabowski, Gregory, Packman, Seymour, Wilcox, William R.(2003): *Fabry Disease an Under-Recognized Multisystemic Disorder: Expert Recommendations for Diagnosis, Management, and Enzyme Replacement Therapy*

Annals of Internal Medicine, 2003 Vol 138 Issue 4

Fraser, F.C. (1974): *Genetic counseling*

American Journal of Human Genetics 26: 636-659

Fugelli, P., Ingstad, B. (2001): *Helse – slik folk ser det*

Tidsskrift for Den norske legeforening Nr. 30

Gibas, A.L., Klatt, R., Johnson, J., Clarke, J.T.R., Katz, J. (2008): *Disease Rarity, Carrier Status, and Gender: A Triple Disadvantage for Women with Fabry Disease*

Journal of Genetic Counseling, Vol 17, No 6

Gjengedal, Eva, Hanestad, Berit R. (2007): *Å leve med kronisk sykdom – en varig kurs
endring*

Oslo: Cappelen Akademiske Forlag 2. utgave

Harper, Peter S. (2004): *Practical Genetic Counselling*

New York: Oxford University Press Inc. 6. edition

Helse- og omsorgsdepartementet (2003): *Lov om human bruk av bioteknologi m.m.
(Bioteknologiloven)*

Helse- og omsorgsdepartementet (1999): *Lov om pasientrettigheter*

Houge, G., Skarbøvik, A.J. (2005): *Fabrys sykdom – en diagnostisk og terapeutisk utfordring*

Tidsskrift for Den norske legeforening Nr. 8

Kessler, Seymore (2000): *Psyche and Helix*

New York: Wiley-Liss, Inc 1. utgave

Kvale, Steinar (2006): *Det kvalitative forskningsintervju*

Oslo: Gyldendal Akademisk 9. opplag

Langeland, Eva (2009): *Betydningen av en salutogen tilnærming for å fremme psykisk helse*

Sykepleien forskning nr 4

Malterud, Kirsti (2006): *Kvalitative metoder i medisinsk forskning*
Oslo: Universitetsforlaget 3. opplag

MacDermot, K.D., Holmes A., Miners, A.H (2001a): *Anderson-Fabrys sykdom disease: clinical manifestations and impact of disease in a cohort of 98 hemizygous males*
Journal of Medical Genetics 2001;38:750-760

MacDermot, K.D., Holmes A., Miners, A.H (2001b): *Anderson-Fabrys sykdom disease: clinical manifestations and impact of disease in a cohort of 60 obligate carrier females*
Journal of Medical Genetics 2001;38:769-807

Meikle, P.J., Hopwood, J.J., Clague, A. F., Carey, W.F. (1999): *Prevalence of lysosomal disorders*
The Journal of the American Medical Association Vol 281. No 3, 1999

Mæland, John Gunnar (1999): *Forebyggende helsearbeid - i teori og praksis*
Oslo: Tano Aschehoug 1. opplag

Norges offentlige utredninger (1999): *Å vite eller ikke vite. Gentester ved arvelig kreft.*
Oslo: Statens forvaltningstjeneste, seksjon statens trykning, 1999:20

Polit, D.F., Beck, C. T. (2008): *Nursing research: Generating and Assessing Evidence for Nursing Practice*
Crawfordsville: R.R. Donnelley 8.edition

Renolen, Åse (2008): *Forståelse av mennesker – innføring i psykologi for helsefag*
Bergen: Fagbokforlaget

Romero, Miguel-Angel Barba (2007): *Supporting the patient and family with Fabry disease*
Acta Pædiatrica Vol 96 Nr 455

Ruyter, Knut W., Førde, Reidun, Solbakk, Jan Helge (2005): *Medisinsk etikk – en problembasert tilnærming*
Oslo: Gyldendal Norsk Forlag AS 3. opplag

Street, N. J., Yi, Michael S., Bailey, L.A., Hopkin, R. J. (2006): *Comparison of health-related quality of life between heterozygous women with Fabry disease, a healthy control population, and patients with other chronic disease*

Genetics in Medicine, June 2006 Vol 8. No.6

Sørensen, S.A., Hasholt, L. 1983: *Attitudes of persons at risk for Fabry's disease towards predictive test and genetic counselling*

Journal of biosocial science Vol 15. 1983

Turnpenny, P. D., Ellard, S. (2005): *Emery's Elements of Medical Genetics*

Churchill Livingstone, 12. edition

Wang, R. Y, Lelis, A., Mirocha, J., and Wilcox, R. (2007): *Heterozygous Fabry women are not just carriers, but have a significant burden of disease and impaired quality of life*

Genetics In Medicine, January 2007 Vol. 9. No

Forespørsel om å delta i en studie om hvordan det er for kvinner å leve med diagnosen Fabry sykdom

Du får denne forespørselen på bakgrunn av at du har vært i kontakt med Ålesund sykehus i forbindelse med din Fabry diagnose.

Det er planlagt å utføre en undersøkelse som en del av en mastergradsstudie i genetisk veiledning. Tanken bak studien er å få bedre kunnskaper om hvordan det er for kvinner å leve med diagnosen Fabry sykdom og hvordan kvinner med denne diagnosen har erfart genetisk veiledning. Siden du er i målgruppen for studien, har du nok verdifull informasjon om temaet, og det har du gjerne interesse av å videreformidle.

Studien tar sikte på å intervjuer ca 8 kvinner om hvordan hverdagen utarter seg når man lever med Fabry sykdom. Intervjuene vil være som en samtale mellom deg og intervjuer, der temaer vil være møte med diagnosen, hverdagslige gjøremål, livsglede, bekymringer, møte med helsevesenet, enzymerstatningsbehandling og annet som du synes kan være viktig. Det er ønskelig om du kan sette av 1,5 time til møtet, og etter hva som passer best kan det vurderes om møtet skal finne sted på sykehuset i Ålesund eller om intervjuer skal komme hjem til deg for samtale.

Intervjuene vil bli tatt opp på bånd. Dette er et hjelpemiddel, slik at samtalen kan gjøres om til tekst etter intervjuet, og man slipper å bruke tid på skriving under intervjuet. Båndene vil bli slettet når oppgaven er godkjent, og senest innen desember 2009. Informasjonen vil bli anonymisert i oppgaven. Siden dette er et studentprosjekt, er der en veileder i forhold til oppgave skrivingen. Dette er universitetslektor Åshild Lunde. Studenten som utfører intervjuene er Gro A. Strandnæs. Det er kun Lunde og Strandnæs som har tilgang på opplysningene du gir, og begge har taushetsplikt.

Studien er godkjent av Regional etisk komité og Norsk samfunnsvitenskapelige datatjeneste. Dette er en sikkerhet for deg i forhold til at opplysningene dine skal behandles korrekt og konfidensielt.

Deltakelsen i studien er frivillig, og du kan om du ønsker, velge å trekke deg når som helst mens studien pågår. Du trenger ikke å begrunne en slik avgjørelse, og i så fall vil opplysningene du har gitt bli slettet.

Som student har undertegnede ikke tilgang på noen personlige opplysninger om deg. Dette brevet er det Ålesund sykehus som har sendt. Undertegnede får kjennskap til deg om du samtykker til å bli intervjuet. Dersom du synes dette høres interessant ut og ønsker å delta i studien, gjør du dette ved å underskrive vedlagte samtykkeerklæring og returnere det i vedlagte konvolutt. Undertegnede vil i så fall ta kontakt med deg for å lage avtale for intervjuet.

Har du spørsmål i forhold til undersøkelsen kan du kontakte undertegnede på e-post eller telefon.

Med vennlig hilsen

.....

Gro A. Strandnæs
Helldalslia 38
5098 Bergen

Telefon: 93 24 90 61
E-post: Gro.Strandnes@student.uib.no

SAMTYKKEERKLÆRING

Navn:

Adresse:

Jeg har lest den vedlagte informasjon om deltakelse i undersøkelsen *Kvinner med Fabry*, og jeg stiller meg herved villig til å delta på et intervju. Jeg har forstått informasjonen om at deltakelsen er frivillig, og at jeg når som helst mens studien pågår kan trekke min deltakelse.

Sted:

Dato:

Underskrift:

For å lage avtale om intervju, kan Gro A. Strandnæs kontakte meg på telefon.

Nummer jeg kan nåes på:

INTERVJUGUIDE

Introduksjon:

- Takk for at du har sagt deg villig til å delta på dette intervjuet
- Først er det fint å få noen innledende opplysninger

Fødselsår:

Singel/samboer/gift:

Barn: Alder på barn:

Din utdanning/yrke:

- Du har fått et informasjonsskriv, har du noen spørsmål til det?
 - o Om du har spørsmål svarer jeg gjerne
 - o Jeg vil gjerne repetere noe av det som stod der, blant annet hvorfor jeg har henvendt meg til deg. Poenget med denne studien er å få bedre kunnskaper om kvinner med Fabry og deres erfaringer med genetisk veiledning. *Dette er et forskningsprosjekt, og selv om jeg er utdannet sykepleier så er det ikke den rollen jeg har nå.* Jeg har ikke før dette prosjektet hatt kontakt med noen med Fabry. Men i forkant av studien har jeg lest artikler og litteratur om emnet, og jeg har fått anbefalt av en genetisk veileder at kvinner med Fabry har kunnskaper det er viktig å få dokumentert

Jeg har tenkt ut noen temaer det kan være interessant å snakke om, men dersom der er andre ting du ønsker å ta opp vil jeg veldig gjerne høre om det. I hovedsak vil det være temaer som handler om:

egen helse

møte med helsevesenet

erfaringer med genetisk veiledning

tanker om enzymerstatningsbehandling

FØRSTE TEMA: EGEN HELSE

- Kan du fortelle om når du fikk kjennskap til at du har Fabry? (hvor gammel var du da/nå?)
- Hvilken kjennskap hadde du på det tidspunktet om dette?
- Hvordan opplevdes det å få diagnosen?
- Kjenner du til andre i familien min denne sykdommen?
- Kan du beskrive hvordan symptomer på tilstanden kjennes ut for deg?
- o Dersom du ikke har symptomer, tenker du på deg selv som syk?

HVERDAGEN

- Kan du fortelle om hvordan hverdagen din er i jobbsammenheng i fritiden privat (familie, venner, egen pleie)
- Kan du beskrive noen situasjoner der du har måtte ta hensyn til helsetilstanden din
- Dersom du har merket forandringer hos deg selv, har du funnet måter å gjøre dette mer håndterlig på?
- Har du noen du kan snakke med dersom du har bekymringer i forhold til diagnosen?

ARVELIGHET

- Fabry er en arvelig diagnose. Hvilke tanker har du om det? (Hva betyr ordet arvelig for deg?)
- Har det noe å si for deg at du har nære slektninger med samme diagnose?

Dersom du har barn:

- o Visste du om diagnosen før du fikk barn?
- o *Dersom ja: Har det vært noe fokus i oppveksten deres om barna har diagnosen?*
- o *Dersom ja/nei: Har du informert barna dine om diagnosen?*

Dersom du ikke har barn:

- o Planlegger du å få barn?
- o Tenker du noe på at du har Fabry i den forbindelse?

ANDRE TEMA: MØTE MED HELSEVESENET

- Hvem ga deg diagnosen Fabry?
- Har du etter det du husker hatt genetisk veiledning? (Har du noen tanker om hva genetisk veiledning er?)
- Husker du å ha tatt en genetisk test?
- *Hvordan opplevde du å være til genetisk veiledning?*
- Hva slags oppfølging får du fra helsevesenet?
- Får du informasjon, råd og veiledning som du føler at du trenger?
- Har du ønsker om annen oppfølging du kunne ha tenkt deg?
- Der er en ganske stor forskningsinteresse rundt Fabry, hvilken betydning tror du dette kan ha for din situasjon?

TREDJE TEMA: ENZYMERSTATNINGSBEHANDLING

- Får du, eller ønsker du å få enzymerstatningsbehandling?
- Vet du hvorfor du har fått dette tilbudet?

- Om du husker det, kan du beskrive første gang du fikk behandling? Merket du noen effekter?
- Hva tenker du om denne behandlingen?

Avslutningsvis:

Nå har du fortalt meg mye nyttig som jeg kan ta med videre. Er der noe mer du ønsker å fortelle meg om de temaene vi har vært inne på, eller er der andre ting du ønsker å si noe om?

**SÅ VIL JEG TAKKE FOR AT DU HAR VÆRT VILLIG TIL Å DELE DINE
ERFARINGER MED MEG!**

Vedlegg 4

MATRISE

SUBGRUPP ER	Inform ant 1	Inform ant 2	Inform ant 3	Inform ant 4	Informan t 5	Inform ant 6	Inform ant 7	Inform ant 8
Å være frisk	144 xxx 150 xxxxxxx 195 xx 202 xxx 221 xx 228 x 343 xxxxx 406 x 482 xx 709 x	88 xx 154 xxxxxx 175 xxx 182 xxx	62 xx 117 xxx 145 xx 175 xxxx	85 xx 175 xxxxxxx 276 xxxx	103 xxxxxxx 119 xx 144 xx 256 xxxxxxx 286 xx 296 xxx 311 xx 326 xxx	183 xxxxxx 202 xxx 243 xxxxx 531 xxxxxxx 634 xx 704 xx 708 xxx	26 xx 161 xxxxxxxxx x 304 xxxxxxx 318 xxxxxxxxxx 392 x 427 xxx 497 xxxxxxx 535 xxxx 966 xxxxxxxxx	71 xxxxxx 96 xxxxxx 255 xx
Symptomer	136 xxxxx 164 x 166 x 192 xx 198 xx	60 xx 85 xxx 127 xxxxx 138 xxx 145 xxxxx 178 xxx 189 xxx 197 xxxxxx 272 xxxx	128 xx 133 xxxxx 157 xxx 280 xxxxx	51 xxx 73 xxxxxxx	64 xxxxxxxxxx 89 xx 91 xx 124 xxxxxxx 136 xxxxx 336 xxxxxxx	126 xx 135 xxxxxxx 142 xxxxxxx 174 xxxxx 192 xx	76 xxxxxxx 116 xxxxx 125 xxx 133 xxx 230 xxxxxxxxxx 243 xx 262 xxxxxxxxxx xx 278 xxxxxx 289 xx 299 xxxx 410 x 446 xxx 945 xx	17 xxx 24 x 30 xx 66 xxx 128 xx
Å være bærer	121 xxx 395 xxxxx	276 xxx 501 xxxxxxx	55 xxx 108 xxxxx 149 xxx 277 x	43 xx 47 xxxxx 87 xxxxx 93 xx 102 xxx 139 xxxxxxx 249 xxxxxxxxxx x	350 xxxxx	49 xxxxxxxxx x 124 xx		58 xxx 110 xxxxxxx 337 xx 352 xxxxc
Oppfølging fra helsevesenet	125 xx 139 x 225 xx 266 xxxxxx 489 xxxxx 504 xx 508 xxxxxxxxx 531 xxx 547 xxxxxxxxxx xx 560 xx 594 xxx	268 x 326 xxxxxxxxx x 341 xxx	164 xxxxx 171 xxx 204 xx 256 xx 333 xxxxx 345 xxxxxxxxx 359 xxxxxxxxx	91 xx 108 xxxxx 171 xxx 184 xxx	30 xx 37 xx 146 xxx 221 xxx 231 xxxxxxx 241 xxx 247 xx 266 xxxxxxxxxxxx 300 xxxxx	28 xxx 34 x 42 xxx 156 xxxxxx 164 xx 300 xxx 405 xxx 422 xx 441 xxx 451 xx 460 xxx 471 xxxxxxxxx x 502 xxxxxxxxxx xx 516 xx 527 xxx	101 xx 106 xx 140 xxxxxxxxx 670 xxxxxxxxx xx 683 xx 698 xx 721 xxxxxxx 801 xxxxxxx 808 xxxxx 823 xx 976 xx 992 xxxxxxxxx	34 xxxxxxxxx x 197 xxxxxxxxx 238 xxxxxxxxx x 257 xxxxxxx 312 xxxxxxxxx xx 326 xxxxxx
Samhold blant familie- medlemmer	101 xxx 109 xx 236 xx 427 xx 486 xx	228 xxx 232 xxx 221 xxx 242 xxx	335 xx 369 xxxxxx	58 xxxxxxxx 136 xxx	48 xxx 60 xxx 148 xx 160 xxxxxxx	248 xxxxx 258 xxxxx 280 xxxxx	202 xxxxxxx 220 xxxxxxxxx 514 xx	44 xxx 141 xxxxx

med Fabry	644 x						763 xxxxxxxx xx 787 xx 794 xxxxxx	
Arv	90 xxxx 231 xxxx 242 xx 334 xxxxxxx	65 xx 75 xxx 207 xxxxx 222 xxxx	182 xxxxx 188 xxx	113 xxxxxxxx xxx 211 xxxxxxx	151 xxxx 176 xxxxxxxxxxx xxxx	266 xxxxxx 378 xxxxxxxxxx xx	542 xxxx 581 xxx 604 xxxxxxxx 626 xxxxxxxx	147 xxxxxxxx xxx
Å være mor/søster til barn med Fabry	130 xxxxx 147 x 159 x 223 xx 245 xxxxx 256 xxxx 264 xx 364 xx 372 xxxx 385 xx 452 xx	92 xxxx 107 xxx 270 x 290 x	238 xxxxxxxx 258 xxx 266 xxxxx	58 xxxxxxxx x	153 xxxx	270 xx 278 xx 334 xxxxxxxx 345 xxxxxx 369 xx 374 xx 404 xx 660 xx 664 xxxxxxxx 681 xx 694 xxxxxx	520 xx 552 xxxxx 581 xxxxxxxx 838 xxxx	50 xxxxxxxx 165 xxx 342 xxxxx
Enzymerstatn ings- behandling	581 xxxxxxxx 623 xxxxx 656 xxxx	225 x 356 xxx 366 xxx 380 xxxxxxxx 399 xxxxxx 422 xxxxxxxx xxx	199 xxx 353 xxx 380 xxxxxxxx 397 xxxxxx	123 xx 205 xx 228 xxxxx 238 xxxxxx	157 xxx 172 xx 313 xxxxxxxx 321 xxxx 326 xxx 331 xxx 336 xx	608 xxxxxxxx 622 xxxx 650 xxxxxx	262 xxxx 467 xx 609 x 838 xx 850 xxx 885 xx 902 xxxxxx 918 xxxxxx 1013 xxxxxxxx xx 1032 xxx	278 xxxxxx 289 xxxxxx 300 xxxxxxxx xx
Egenomsorg	153 xxxx	294 xxx 302 xx	160 xxxx	97 xx	278 xxxxxxxx	65 xx 84 xx 122 xx 211 x 214 xxx 221 xxxxxxxx 234 xxx 238 xxxxx	364 xxxx 400 xxxxxxxx 422 xxxx 435 xxxxxx 451 xxxxxxxx xxx 514 xx 524 xxxxx 1016 xxxxxx	106 xx 135 xxxxx 214 xxxxxxxx
Genetisk veiledning	490 xxxxxxxx xx	306 xxxxxx 314 xx 318 xxxxxx 485 xx	305 xx 315 xxxxxx 325 xxxxxxxx 351 xxxxx	147 xxxxxxxx xx 165 xxxxxx	200 xxxx 210 xxxx	360 xxxx 395 xxx 398 xx 431 xxxxxxxx x 484 xxxxxx 717 xxxxx 733 x 746 xx 756 xx	150 xxxxxxxx 649 xxxxxxxx	180 xxxxxx 186 xx



UNIVERSITETET I BERGEN

Regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk, Vest-Norge (REK Vest)

KOPI

Ashild Lunde
Universitetet i Bergen
Institutt for samfunnsmedisinske fag
5020 Bergen

Deres ref	Vår ref	Dato
	2009/1687-ØYSV	26.02.2009

Ad. prosjekt: Fabry sykdom hos kvinner. En kvalitativ studie (042.09).

Det vises til din søknad om godkjenning av forskningsprosjekt, datert 02.02.09.

Komiteen behandlet søknaden i møte den 19.02.09.

Komiteen mener at dette er en interessant og viktig studie som omhandler et vanskelig tema. En ser også nytten av at en i undersøkelsen utelukkende fokuserer på kvinner med denne sykdommen, da det har blitt foretatt lite forskning på denne gruppen tidligere. Komiteen noterer at utvalgsstørrelsen er for liten til å kunne gjøre valide sammenligninger mellom de ulike gruppene i undersøkelsen. En ser likevel at den kan frembringe nyttig kunnskap om de pasientene som deltar. En har ingen merknader til forelagt protokoll.

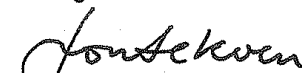
Informasjonsskrivet er for selvsentret, og må derfor endres:

- Alle henvisninger til studenten som person bør unngås. En bør heller tilstrebe en mer distansert og generell henvendelsesform. Formuleringer som for eksempel "Jeg henvender meg...", "Mitt navn er..." og "Jeg tar sikte på..." må derfor utgå.
- Andre avsnitt må endres. Hva studenten får ut av undersøkelsen bør tones noe ned. En bør heller fokusere på studiens generelle formål. Deltakernes (eventuelle) fordeler av å delta må også komme tydeligere frem i teksten.

Vedtak: *Prosjektet godkjennes på vilkår av at ovennevnte merknader tas til følge.*

Komiteen ber om å få tilsendt sluttrapport evt. trykt publikasjon for studien.

Vennlig hilsen


Jon Lekven
leder


Øystein Svindland
førstekonsulent

Postadresse
Postboks 7804
5020 Bergen

rek-vest@uib.no
www.etikkom.no/REK
Org no. 874 789 542

Regional komité for medisinsk
og helsefaglig forskningsetikk,
Vest-Norge
Telefon 55 97 84 97 / 98 / 99

Besøksadresse
Haukeland Universitetssykehus

KOPI

De regionale komiteene for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk foretar sin forskningsetiske vurdering med hjemmel i Forskningsetikklovens § 4. Saker vedrørende forskningsbiobanker behandles i samsvar med Biobankloven. Saksbehandlingen følger Forvaltningsloven.

Komiteenes vedtak etter Forskningsetikklovens § 4 kan påklages (jfr. forvaltningsloven § 28) til Den nasjonale forskningsetiske komité for medisin og helsefag. Klagen skal sendes REK-Vest (jfr. forvaltningsloven § 32). Klagefristen er tre uker fra den dagen du mottar dette brevet (jfr. forvaltningsloven § 29).

Norsk samfunnsvitenskapelig datatjeneste AS
NORWEGIAN SOCIAL SCIENCE DATA SERVICES



Harald Hårfagres gate 29
N-5007 Bergen
Norway
Tel: +47-55 58 21 17
Fax: +47-55 58 96 50
nsd@nsd.uib.no
www.nsd.uib.no
Org.nr. 985 321 884

Åshild Lunde
Seksjon for sykepleievitenskap
Institutt for samfunnsmedisinske fag
Universitetet i Bergen
Kalfarveien 31
5018 BERGEN

Vår dato: 11.03.2009

Vår ref: 21314 / 2 / IBH

Deres dato:

Deres ref:

TILRÅDING AV BEHANDLING AV PERSONOPPLYSNINGER

Vi viser til melding om behandling av personopplysninger, mottatt 12.02.2009. All nødvendig informasjon om prosjektet forelå i sin helhet 10.03.2009. Meldingen gjelder prosjektet:

21314	<i>Fabry sykdom. En kvalitativ studie om hvordan det er for kvinner å leve med diagnosen Fabry sykdom</i>
Behandlingsansvarlig	Universitetet i Bergen, ved institusjonens overste leder
Daglig ansvarlig	Åshild Lunde
Student	Gro Annunziata Strandnæs

Personvernombudet har vurdert prosjektet, og finner at behandlingen av personopplysninger vil være regulert av § 7-27 i personopplysningsforskriften. Personvernombudet tilrår at prosjektet gjennomføres.

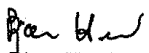
Personvernombudets tilråding forutsetter at prosjektet gjennomføres i tråd med opplysningene gitt i meldeskjemaet, korrespondanse med ombudet, eventuelle kommentarer samt personopplysningsloven/-helseregisterloven med forskrifter. Behandlingen av personopplysninger kan settes i gang.

Det gjøres oppmerksom på at det skal gis ny melding dersom behandlingen endres i forhold til de opplysninger som ligger til grunn for personvernombudets vurdering. Endringsmeldinger gis via et eget skjema, http://www.nsd.uib.no/personvern/forsk_stud/skjema.html. Det skal også gis melding etter tre år dersom prosjektet fortsatt pågår. Meldinger skal skje skriftlig til ombudet.

Personvernombudet har lagt ut opplysninger om prosjektet i en offentlig database, <http://www.nsd.uib.no/personvern/prosjektoversikt.jsp>.

Personvernombudet vil ved prosjektets avslutning, 19.12.2009, rette en henvendelse angående status for behandlingen av personopplysninger.

Vennlig hilsen


Bjørn Henrichsen


Ingvild Bergan Hordvik

Kontaktperson: Ingvild Bergan Hordvik tlf: 55 58 32 32
Vedlegg: Prosjektvurdering
Kopi: Gro Annunziata Strandnæs, Helldalslia 38, 5098 BERGEN

Avdelingskontorer / District Offices:

OSLO: NSD, Universitetet i Oslo, Postboks 1055 Blindern, 0316 Oslo. Tel: +47-22 85 52 11. nsd@uio.no

TRONDHEIM: NSD, Norges teknisk-naturvitenskapelige universitet, 7491 Trondheim. Tel: +47-73 59 19 07. kyrre.svarva@svt.ntnu.no

TROMSØ: NSD, SVF, Universitetet i Tromsø, 9037 Tromsø. Tel: +47-77 64 43 36. nsdmaa@svt.uit.no



Formålet med prosjektet er å studere kvinners erfaringer med å leve med diagnosen Fabry sykdom.

Utvalget består av ca. 8 kvinner med Fabry sykdom, som tidligere har vært i kontakt med Senter for medisinsk genetik og molekylærmedisin ved Haukeland universitetssykehus. Førstegangskontakt med utvalget opprettes av Senter for medisinsk genetik og molekylærmedisin, som sender brev med forespørsel på vegne av studenten. Det gis skriftlig informasjon til utvalget, og innhentes skriftlig samtykke. Informasjonsskrivet er tilfredsstillende utformet i henhold til personopplysningsloven.

Prosjektet vil innebære behandling av sensitive personopplysninger om helseforhold, jf. personopplysningsloven (pol) § 2 nr. 8 bokstav c.

Personvernombudet finner at behandlingen av personopplysninger kan hjemles i pol §§ 8 første alternativ og 9 bokstav a (samtykke).

Datamaterialet anonymiseres innen prosjektslutt 19. desember 2009. Ombudet minner om at det med anonyme opplysninger forstås opplysninger som ikke på noe vis kan identifisere enkeltpersoner i et datamateriale, verken direkte, indirekte gjennom bakgrunnsvariabler eller gjennom navneliste/koblingsnøkkel eller kode. Anonymiseringen vil innebære at alle personidentifiserende opplysninger slettes, grovkategoriseres eller omskrives. Lydoptak slettes.

Prosjektet er godkjent av Regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk, Vest Norge (REK Vest) 26. februar 2009.