

Jeg er en type 2... eller er jeg?

Lige så længe jeg kan huske, har jeg kunnet ryste ordene spinal muskelatrofi type 2 ud af ærmet. Men hvad nu, hvis det slet ikke er det, jeg har?

Af Lene Kjær Thomsen

For nylig modtog jeg et brev fra RehabiliteringsCenter for Muskelsvind.

Der stod: "Ved en gennemgang af alle vores brugere med diagnosen spinal muskelatrofi har vi konstateret, at du ifølge vores oplysninger aldrig har fået bekræftet din diagnose med en genetisk undersøgelse."

Når man i 26 år har følt sig temmelig bekræftet i, at man havde pågældende diagnose, spinal muskelatrofi - oven i købet yderligere påhæftet en decideret type - type 2, så er det et lidt underligt brev at modtage. Siden jeg blev diagnosticeret i det herrens år 1979, er der sket rigtig meget inden for genetik. Mange af de gener, hvis fejl kan forårsage muskelsvindsygdomme, er blevet kortlagt. Det gør det muligt at typespecificere sygdommene i langt højere grad end tidligere, og derved er læger og behandlere i stand til at tilpasse en eventuel behandling - også i takt med videre fremskridt inden for forskning.

Jeg kan under alle omstændigheder ikke undlade at gøre mig nogle overvejelser om, hvad en genetisk undersøgelse kan komme til at betyde for mig. Måske betyder det, at jeg ikke har den diagnose, jeg hele tiden har troet, jeg havde. I så fald hvad har jeg så? Og betyder det hele overhovedet noget?

Dr. Mor og Far Freud

Lige så længe jeg kan huske, har jeg kunnet ryste ordene spinal muskelatrofi type 2 ud af ærmet, når jeg blev spurgt, hvorfor jeg sad i den der kørestol. Jeg har ikke altid vidst, hvad ordene betød - nogle gange kan jeg stadig komme i tvivl - men det var der sjældent nogen, der fandt ud af, for det at høre en diagnose stiller de fleste tilfreds.

På ferier i udlandet bar jeg altid en halskæde med et "hundetegn", hvorpå der stod mit navn og mit cpr-nummer og min diagnose, i tilfælde af at jeg blev væk fra min forældre, og folk ikke forstod, hvorfor jeg ikke kunne gå.

Jeg prøver at spore mig længere ind på betydningen af en specifik diagnose ved at spørge mine forældre:

"Hvad nu, hvis jeg slet ikke har spinal muskelatrofi type 2?"

"Det har du!" svarer min mor med eftertryk uden at efterlade plads til tvivl.

"Så er du stadig tosset i hovedet," siger min far, og jeg overbeviser mig selv om, at jeg ser et skælmisk glimt i hans øje.

Tak til Dr. Mor og Far Freud for disse saglige udtalelser!

Lad os imidlertid skrue tiden nogle-og-tyve år tilbage til en tid, hvor mine forældre var knap så kæphøje. Jeg er et år gammel, og de undrer sig over, hvorfor jeg hverken kravler eller forsøger at rejse mig op for at gå, så de henvender sig til den praktiserende læge.

Diagnose: Doven

"Hun er nok bare doven," er det tætteste, han kommer på en diagnose. Onde tunger vil sikkert mene, at det ikke er helt forkert, men nok heller ikke en fuldstændig ufravigelig diagnose med klare symptomer.

Mine forældre er ikke tilfredse med den forklaring, og jeg bliver sendt videre i systemet. Som toårig i en børnehave for børn med fysiske handicap, hvortil der er knyttet fysioterapeuter og læger, bliver jeg tilbudt behandling med hormonet Kortison, der kan have en væksthæmmende effekt. Heldigvis synes mine forældre ikke, at deres datter er en laboriemus og takker nej, så jeg undgår at blive lavere end mine nuværende 1,57 meter.

Der er også på et tidspunkt mistanke om, at jeg som spæd kan have haft en nerverodsbetændelse; noget der er meget smertefuldt. Mine forældre spørger sig selv:

Er de så dårlige forældre, at de kan have undgået at bemærke, at deres barn havde frygtelig ondt? Yderligere undersøgelser viser dog ikke tegn på nerverodsbetændelse, men heller ikke på noget andet, og jeg når at puste tre lys ud på min lagkage, før en neurolog på Odense Sygehus vælger at sende mig til et hospital i London, hvor han kender en læge, der har stor ekspertise inden for børneneurologi.

Her får mine forældre vished om, at jeg ikke er doven eller har smerter, men derimod har en arvelig neuromuskulær sygdom, der hedder spinal muskelatrofi type 2.

Bibelsk åbenbaring

Hvis jeg nu ved en genetisk undersøgelse får at vide, at min diagnose slet ikke er spinal muskelatrofi, betyder det jo ikke, at mit handicap forsvinder, og at jeg pludselig rejser mig fra min 150 kg tunge el-kørestol i en åbenbaring af bibelsk karakter. Det faktum, at jeg ikke kan gå eller løfte armene op over hovedet, fylder til tider rigtig meget, men om man kalder det det ene eller det andet, er vel i bund og grund ligegyldigt.

Der er mange andre ting, som er mere vigtige, og som siger langt

mere om mig som person. For eksempel at jeg elsker at gå i biografen og teatret eller læse en bog, som jeg ikke kan lægge fra mig. At jeg drikker spandevig af café latte med mine veninder, mens vi enten løser den globale verdenssituation eller mere lokalt brokker os over vores undervisere på universitetet. Eller at jeg laver for mange overspringshandlinger, har et overforbrug af sko og er hysterisk bange for edderkopper. Eller at...

Alligevel har det at have en specifik diagnose betydet flere ting for både mine forældre og jeg. Det har bl.a. betydet, at jeg ikke kan sættes i bås som doven (ikke udelukkende, i hvert fald). Det giver mig mulighed for at søge om støtte til nødvendige hjælpemidler, der kan lette hverdagen og gøre mig i stand til at føre et liv på lige vilkår med alle andre. Det betyder også, at selv om der endnu ikke findes revolutionerende genetiske behandlingsmuligheder, så giver en specifik diagnose mulighed for at modtage den rigtige behandling og for at styre uden om behandlinger, der kan være nyttesløse eller måske direkte skadelige.

Samtidig - og måske vigtigst af alt - fik mine forældre noget at forholde sig til. De fik et fremtidsperspektiv for deres treårige datter, der har betydet så meget, at de i dag slet ikke kan forestille sig, at diagnosen ikke skulle være korrekt, og indtil andet er bevist, fejer de enhver tvivl af banen. For mit eget vedkommende er det en følelse, som de gennem mange år har videregivet til mig. Så når resultatet af blodprøven kommer, forventer jeg at se de velkendte ord *spinal muskelatrofi type 2*.

Og hvis det ikke er tilfældet? Tja, se det er en helt anden historie...