

Christin Sundet

"Det som er utfordringen er at vi må finne ut all ting selv."

Friedreich Ataxia; en kvalitativ undersøkelse om hvilke erfaringer tre personer med diagnosen Friedreich Ataxia har å leve med den sjeldne diagnosen i Norge?

Masteroppgave i Spesialpedagogikk

Veileder: Else Johansen Lyngseth & Frode Stenseng

Trondheim, oktober 2018

Christin Sundet

"Det som er utfordringen er at vi må finne ut all ting selv."

Friedreich Ataxia; en kvalitativ undersøkelse om hvilke erfaringer tre personer med diagnosen Friedreich Ataxia har å leve med den sjeldne diagnosen i Norge?

Masteroppgave i Spesialpedagogikk
Veileder: Else Johansen Lyngseth & Frode Stenseng
Trondheim, oktober 2018

Norges teknisk-naturvitenskapelige universitet
Fakultet for samfunns- og utdanningsvitenskap
Institutt for pedagogikk og livslang læring

Sammendrag

I forskning kommer det frem at personer med en sjelden diagnose får en ekstra belastning i form av diagnosens sjeldenhet, som blant annet medfører mangelfull kompetanse i nærmiljøet. I denne studien ønsker jeg å få innsyn i hvordan det er å leve med den sjeldne diagnosen Friedreich Ataxia i Norge. Jeg var interessert i å se på områdene fritid, venner og familie, skolevesenet og helsevesenet sett ut fra livskvalitet. Dette ledet meg til min problemstilling: *Hvilke erfaringer tre personer med diagnosen Friedreich Ataxia har å leve med denne sjeldne diagnosen i Norge?*

Den teoretiske referanserammen består av teorier om livskvalitet, faktaopplysninger, rettigheter og tidligere forskning for å få en helhetlig referanseramme og svar på problemstillingen. Først legger jeg vekt på kjennetegnene, karakteristiske trekk, behandling og oppfølgingen av diagnosen Friedreich Ataxia. Deretter vil jeg belyse de ulike teoriene om livskvalitet, som i denne oppgaven i hovedsak retter seg mot subjektiv livskvalitet/velvære. Til slutt vil jeg har fokus på rettigheter og tidligere forskning i utdanning og helsesektoren både felles og deretter hver for seg. Metoden i oppgaven er kvalitativ, og datainnsamlingen har skjedd ved dybdeintervju. Utvalget er bestående av tre personer med diagnosen Friedreich Ataxia, som har personlige erfaringer med å leve med denne sjeldne diagnosen. I analysearbeidet har jeg i hovedsak anvendt meg av en stegvis deduktiv-induktiv metode.

I denne studien kom jeg fram til tre hovedkategorier, erfaring med Friedreich Ataxia og helsevesenet, erfaring med opplæring og tilrettelegging og opplevelse av livskvalitet. Disse begrepene er kjente og sentrale begreper fra problemstilling og forskningsspørsmålene. I framstillingen av mine drøftinger og funn fremkommer det at personer med denne sjeldne diagnosen opplever en ekstra belastning på grunn av dens sjeldenhet. Informantene har opplevelser av en mangelfull kunnskap om diagnosen og behandlingen av den på alle ledd i helsevesenet, noe som stemmer med tidligere forskning. Videre har informantene erfaring med at de blir møtt med respekt og opplever brukermedvirkning i helsevesenet, i tidligere forskning oppgis det å ha vært en utfordring. I skolevesenet har informantene erfaringer med å få tilpasset opplæring og har blitt inkludert i undervisningen. I liten utstrekning har informantene opplevd utfordringer i forhold til inkludering og tilrettelegging, noe tidligere forskning har kommet frem til spesielt i høyere klasser. Informantene opplyser å ha det godt i livet. Dette har bakgrunn i at

informantene tar ansvar for egen helse, gjennom selv å innhente kunnskap som diagnosen og behandlingen av Friedreich Ataxia. Videre prioriterer informantene å bruke de tjenestene som er tilgjengelig for behandling og oppfølging av sykdommen. Informantene er avhengig av sosial tilhørighet for å oppleve livskvalitet, viktighet av familien og venner blir fremhevet i denne studien.

Forord

Denne studien har vært en krevende prosess for min del. Stort sett har den vært både spennende og lærerik. Masteroppgaven er gjennomført ved Norges teknisk-naturvitenskapelig universitet, vår og deler av høst 2018. Jeg har utført en kvalitativ intervjustudie, mitt utvalg har bestått av tre informanter med Friedreich Ataxia. I denne masteroppgave ønsket jeg å få innsikt i hvilke erfaringer tre personer med Friedreich Ataxia har fått av å leve med den sjeldne diagnosen i Norge. Min interesse for dette fagfeltet var stort og har vært utgangspunktet for valg av tema og problemstilling. Jeg har fått en økende interesse og fasinasjon for dette fagfeltet gjennom prosessen. Motivasjonen og hjelp fra andre har vært avgjørende for at jeg har kunne slutført denne masteroppgaven. Jeg ønsker å takke flere.

Jeg vil rette et stort takk til mine informanter som har tatt seg tid til å være med på denne studien, og har delt sine historier om å leve med den sjeldne diagnosen Friedreich Ataxia.

Mine veiledere Else Johansen Lyngseth og Frode Stenseng har veiledet meg gjennom hele prosessen, begge fortjener et stort takk for konstruktive tilbakemeldinger, gode samtaler og oppfølging. En ekstra takk rettes til Else Johansen Lyngseth som var min hovedveileder, som har tatt seg ekstra god tid, vært tålmodig og snar i sin respons.

Min familie har vært en stor støtte hele veien, noe jeg setter stor pris på og takker ydmykt for. En spesielt stor takk til min mann Morten Balsvik som har vært der og støttet meg under hele prosessen i både oppturer og nedturer. Jeg vil også takke mine gode venner som har vært en god støtte for motivasjon og en ekstra takk til Kristin Olafsson for hjelp av korrektur og gjennomlesing.

Trondheim,

25. Oktober 2018

Christin Sundet

The best society is that which would cause «the greatest good for the greatest number of people»

Jeremy Bentham (1748-1832)

Innholdsfortegnelse

1.0 Innledning.....	1
1.1 Bakgrunn valg av tema.....	2
1.2 Problemstilling og formål.....	2
Presentasjon av problemstilling og forskningsspørsmål:	3
1.3 Tidligere forskning på området.....	4
1.4 Avgrensning og presisering	5
1.5 Oppgavens oppbygging.....	5
2.0 Teoretisk referanseramme.....	7
2.1 Introduksjon	7
2.1.1 Hva innebærer det å ha diagnose Friedreich Ataxia.....	8
2.1.2 Behandling og oppfølging av sykdommen	8
2.2 Livskvalitet.....	9
2.2.1 Subjektiv livskvalitet/velvære (Subject well being)	10
2.2.2 Autonomi og egne valg	10
2.2.3 Sosial tilhørighet og fritid.....	11
2.2.4 Mestringsressurser	11
2.3 Rettigheter utdanningssektor og helsesektor	12
2.3.1 Utdanningssektoren; Opplæring og tilrettelegging skole for elever med Friedreich Ataxia	13
2.4 Helsesektoren, rettigheter i helsevesenet.....	14
2.4.1 Ordinære tjenestetilbud (førstelinetjenesten).....	15
2.4.2 Andre linjetjenesten/spesialisthelsetjenesten.....	15
3.0 Metodisk tilnærming.....	17
3.1 Valg av metode.....	17
3.2 Metode for datainnsamling.....	17
3.3 Strategisk utvalg	18
3.4 Kvalitativt dybdeintervju	19
3.4.1 Intervjuguide	19
3.4.2 Intervjusituasjon.....	19
3.4.3 Prøveintervju	20
3.4.3 Gjennomføring av intervjuene	20
3.4.4 Transkripsjon	21
3.5 Metode for analyse.....	22
3.5.1 Stegvis-deduktiv induktiv metode	22
3.5.2 Koding og kategorisering av data	23
3.5.3 Kategorisering etter sentrale tema	23
3.6 Metoderefleksjon	24
3.6.1 Forforståelse	24
3.6.2 Pålitelighet (reliabilitet)	25
3.6.3 Gyldighet (validitet)	26

3.6.4 Generalisering	26
3.7 Forskningsetiske betraktninger.....	27
3.7.1 NSD	27
3.7.2 Konsekvenser ved å delta i prosjektet.....	27
3.7.3 Informert samtykke/ prosedyre for informasjon og innhenting av samtykke.....	28
3.7.4 Konfidensialitet	29
4.0 Presentasjon av funn og drøfting.....	31
4.1 Erfaring med Friedreich Ataxia og helsevesenet	31
4.1.1 Diagnostisering og utvikling	31
4.1.2 Erfaring med helsevesenet.....	34
4.1.3 Førstelinjetjenesten.....	36
4.1.4 Andrelinjetjenesten	39
4.2 Erfaring med skolegang og tilrettelegging	41
4.2.1 Tilrettelegging og tilpasset opplæring	41
4.2.2 Inkludering	43
4.3 Opplevelse av livskvalitet.....	45
4.3.1 Egne valg og selvstendighet	45
4.3.2 Sosial tilhørighet og fritid.....	47
4.3.3 Egen helse og medisin.....	51
4.3.4 Mestringsressurser	53
5.0 Oppsummering og avslutning.....	55
5.1 Erfaring med fritid, familie og venner og egne tanker om livskvalitet	56
5.2 Erfaring med opplæring og tilrettelegging.....	57
5.3 Erfaring med helsevesenet.....	58
5.5 Veien videre	58
Referanseliste	i
Oversikt over vedlegg:	ix
Vedlegg 1: Intervjuguide	i
Vedlegg 2: Informasjonsskriv og samtykkeerklæring.....	i
Vedlegg 3: NSD	i

1.0 Innledning

Denne masteroppgave handler om den sjeldne diagnosen Friedreich Ataxia. Hovedfokuset er hvordan det er å leve med denne diagnosen i Norge. En sjelden diagnose innebærer at det er under 100 personer per en million innbyggere som har denne diagnosen i Norge (Helsedirektoratet.no). I en landsdekkende studie av Wedding et al. (2015) belyses det at det er ca. 29 personer med denne diagnosen i Norge. Grut, Kvam & Lippestad (2008) skriver i en helse rapport at det framkommer at personer med sjeldne diagnoser opplever at det blir en ekstra belastning å leve med en sjelden diagnose i Norge på grunn av dens lave forekomst og mangel på kompetanse i nærmiljøet. I helsedirektoratets kunnskapsoversikt over helse og sosiale ulikheter står det «Sviktende helse er en viktig, om ikke den viktigste, faktor bak sosial eksklusjon i Norge. Dårlig helse forhindrer et aktivt, skapende, produktivt og sosialt deltakende liv.» (Dahl, Bergsli & van der Well, 2014). Videre skriver Næss (2012, s.24-25) at personer med funksjonshinder har redusert livskvalitet.

Et av FN's bærekraftige mål er knyttet til viktigheten av måling av livskvaliteten til befolkningen i et land og dette er en av faktorene til at interessen for sjeldne diagnoser og livskvalitet har økt de siste tiårene (FN, 2015).

På grunn av dette fokus har det i de siste tiårene blitt utarbeidet og implementert nye planer og reformer for å sikre bedre livskvalitet for de med sjeldne diagnoser (funksjonshinder) fra statlig hold både i helse og utdanningssektoren (Sigstad, 2014, s.470). I Folkehelsemeldingen fra 2015 «Mestring og muligheter» kom det frem at helsedirektoratet måtte finne nye strategier for å styrke god helse og livskvalitet arbeidet for befolkningen i Norge (Helsedirektoratet, 2015, 2018).

Begrepet livskvalitet er et relativt nytt begrep og handler i hovedsak om å ha det godt i livet. Det har ingen klar definisjon siden begrepet har så mange bruksområder. Næss og Barstad (2012, s.16-18, 2014, s.78) skriver at livskvalitetsbegrepet er blitt en del av dagligtale som et «honnørord», og er et multidimensjonalt begrep. Multidimensjonalt begrep vil si at livskvalitetsbegrepet blir brukt på ulike nivåer og bruksområder. Livskvalitetsbegrepet blir brukt når en omtaler folkehelsearbeid, økonomi, politikk, både internasjonalt, nasjonalt og på

individnivå. På samfunnsnivå har det stort sett handlet om objektiv livskvalitet, om ytre faktorer som påvirker befolkningens livskvalitet. På individnivå handler det om subjektiv livskvalitet, de indre faktorene, en persons følelser og tanker hvordan personer opplever sin egen livskvalitet. Det har blitt opprettet kompetansesenter for å sikre et likeverdig tilbud for mennesker med sjeldne diagnoser (Helsedirektoratet, 2015). Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) er de som samordner tjenestene for sjeldne diagnoser. Det finnes 16 kompetansesenter i Norge i dag som betjener ca. 300 diagnoser.

Jeg har i denne masteroppgaven ønsket å forske på hvordan er det å leve med den sjeldne diagnosen Friedreich Ataxia i Norge?

1.1 Bakgrunn valg av tema

Dette prosjektet er en masteroppgave i spesialpedagogikk ved Norges Teknisk-naturvitenskaplige universitet (NTNU) og Dronnings Mauds Minne. Prosjektet handler om hvordan det er å leve med den sjeldne diagnosen Friedreich Ataxia i Norge. Friedreich Ataxia er en fremadskridende nevrologisk sykdom, som leder til for tidlig død.

Jeg fikk interessen for den sjeldne diagnosen Friedreich Ataxia gjennom bekjente, da jeg for en tid tilbake bodde i Oklahoma. Jeg møtte da flere personer med Friedreich Ataxia. Jeg har også vært så heldig å møte genforsker Sanjay Bidichandini som var med i forskerteamet som oppdaget genmutasjonen og jobber aktivt med å finne en kur for denne sykdommen. Dette har inspirert meg til å skrive om temaet og denne motivasjon ble enda sterkere etter kontakt med den norske foreningen for Friedreich Ataxia, siden det er så lite forskning på dette feltet i Norge.

1.2 Problemstilling og formål

Det jeg er interessert i å finne ut av hvordan det er å leve med den sjeldne fremadskridende diagnosen Friedreich Ataxia i Norge?

For å få svar på spørsmålet har jeg utformet en problemstilling. En problemstilling er et spørsmål som skal gi svar på det man ønsker å undersøke (Thagaard, 2016, s.50). For å få svar på problemstillingen kreves det at spørsmålet man stiller er så presist at det gir retningslinjer for metode og faglige valg. Samtidig skal den være så fleksibel at den kan endres underveis

(Johannesen& Tufte, 2011, s.59, Thagaard, 2016, s.51). Jeg har utformet problemstillingen, den er fleksibel og samtidig avgrenset slik at retningen for min undersøkelse blir tydelig, og samtidig gir den mulighet til få svar på mitt spørsmål. For å presisere den ytterligere har jeg utformet tre forskningsspørsmål. Jeg ønsker å få belyst hvordan de opplever hverdagen, og å få frem deres erfaringer med å leve med sykdommen i Norge. Hensikten med denne undersøkelsen er å få mere innsikt i hvordan det er å leve med denne sjeldne diagnosen.

Å finne en problemstilling har vært en kontinuerlig krevende prosess, der dilemmaet har vært å finne balansen mellom at problemstillingen er presis nok, og samtidig så fleksibel at den kan endres ved at ny kunnskapstilegnelse. I prosessen landet jeg på denne problemstillingen, som er presis men samtidig med rom for endringer.

Presentasjon av problemstilling og forskningsspørsmål:

Hvilke erfaringer tre personer med diagnosen Friedreich Ataxia har å leve med den sjeldne diagnosen Friedreich Ataxia i Norge?

Jeg har utformet tre spesifikke forskningsspørsmål for å presisere ytterligere hva jeg vil undersøke.

Hvilke erfaringer har personer med Friedreich Ataxia med fritid, venner, familie og tanker om sin egen livskvalitet?

Hvilke erfaringer har personer med Friedreich Ataxia med skolevesenet?

Hvilke erfaringer har personer med Friedreich Ataxia med helsevesenet?

Forskningsspørsmålene vil bli forsøkt besvart gjennom intervju med tre ulike personer som har diagnosen Friedreich Ataxia.

Problemstillingen skal også være faglig og samfunnsmessig begrunnet, dette har jeg lagt grunnlag for i formålet med denne studien. Formålet med studien min er å oppnå ny og spre kunnskap om Friedreich Ataxia. På den ene siden ønsker jeg å ta del i den personlige opplevelsen av å leve med diagnosen samtidig som jeg vil øke bevisstheten og få et godt overblikk over dette feltet. Jeg håper at denne studien kan øke interessen, bevisstheten og

kunnskapen om denne sjeldne diagnosen og at denne nye innsikten blir brukt av støtteapparatet og andre i møte med Friedreich Ataxia.

1.3 Tidligere forskning på området

Jeg har benyttet seg av databasen (NORA) ved litteratursøk på artikler fra Norge, på søkeordet Friedreich Ataxia fikk jeg to treff på området. Begge treffene var den samme artikkelen til Dr. Iselin Marie Wedding stipendiat og assisterende lege ved Ullevål sykehus. Dr. Iselin Marie Dr. Iselin Marie Wedding et al. (2015) gjorde den første landsdekkende forskningen på Friedreich ataxia i Norge i 2015. Artikkelen heter "Friedreich Ataxia in Norway an epidemiologic, molecular and clinical study (Wedding et al., 2015). I databasen Google Scholar fant jeg en masteroppgave i fysioterapi som omhandler Friedreich Ataxia (Leversby, 2014).

Av det jeg kan se er det liten forskning i Norge samt liten interesse for Friedreich Ataxia i fagfeltet, dette er kanskje naturlig når det er bare ca. 29 som har denne sykdommen i Norge (Wedding et al., 2015).

Gjennom søkemotorene Web of Science og Oria fant jeg ved søk på Friedreich Ataxia 2680 og 15048 treff. Jeg utvidet søket med Friedreich Ataxia og livskvalitet (quality of life) og søket ga nå 45 og 922 treff. I Europa, Australia og USA finnes det en god del forskning på det kliniske og medisinske området, og det jobbes aktivt med å finne en kur for denne sykdommen.

Forskningsfeltet har de siste 10 årene i økende grad fokusert på Friedreich Ataxia og livskvalitet i Europa, Australia og USA (Wilson et al, 2007, Tai, Yiu, Corben, Delatycki, 2015, Reetz et al., 2015). Jeg vil her trekke frem noen. Wilsons et al. (2007) forskningsartikkel i European Journal of Neurology om livskvalitet og Friedreich Ataxia kommer det fram at personer med Friedreich Ataxia har lavere livskvalitet en norm i befolkningen i Australia. Videre skriver Wilson et al. (2007) at i denne forskningen framkommer det at det ikke er noe vesentlig forskjell i livskvaliteten mellom personer som er mildt eller hardt rammet av sykdommen. I 2008 utførte Epstein et al. (2008) en omfattende helserelatert livskvalitet måling av Friedreich Ataxia, den ledet fram til at personer med Friedreich Ataxia skåret lavere på livskvalitet i forhold til sine fysiske symptomer på sykdommen i forhold til norm i USA befolkningen (kontrollgruppen), men i den mentale (psykiske) forstand skåret personer med Friedreich Ataxia på nivå med det som er norm i befolkningen. I Norge blir det gjort en prosjektoppgave i medisinstudiet av Fjeldstad &

Zac (2005) som kom fram til samme resultat som Epstein rapport. Forskeren finner ingen annen forskning på Livskvalitet og Friedreich Ataxia i Norge.

1.4 Avgrensning og presisering

Hovedperspektivet vil være på erfaringene personene med Friedreich Ataxia besitter. Forskningsspørsmålene dekker områdene, fritid, venner og familie, skolevesenet og helsevesenet og har knyttet det opp mot selvopplevd livskvalitet, tidligere forskning og lovmessige rettigheter. Selv om jeg er spesialpedagog ble valget å se på helsesektoren, utdanningssektoren og fritidssektoren. Dette fordi jeg ser viktigheten av å kunne sette meg inn i disse tre sektorer for framtidig samarbeidet og helhetlig tenkning. For å avgrense denne oppgaven vil livskvalitetsbegrepet snevres inn og spesifiseres til selvopplevd livskvalitet i denne studien. Det vil si at den vil handle om subjektets opplevelse av sin egen livskvalitet.

1.5 Oppgavens oppbygging

Studien handler om hvilke erfaringer tre personer med diagnosen Friedreich Ataxia har med å leve med den sjeldne diagnosen i Norge. Oppgaven er oppbygd av fem kapitler. I kapittel 1, innledningen vil det blir redegjort for oppgavens bakgrunn, aktualitet, tidligere forskning samt problemstilling og forskningsspørsmål for studien.

I kapittel 2 presenteres den teoretiske rammen for oppgaven. Den teoretiske rammen utvides og består av faktaopplysninger og rettigheter for å få et helhetlig bilde samt få svar på problemstillingen. Kapitlet innledes med faktaopplysninger om sykdommen Friedreich Ataxia, deretter kommer teori av blant annet Antonosky og Deci og Ryan som omhandler mestring og økt velvære. Til slutt vil rettigheter i helsesektor og utdanningssektor presenteres.

I kapittel 3 blir det en redegjørelse for forskningsmetodiske og vitenskapsteoretiske valg og tilnærminger samt beskrivelse av forskningsprosessen. Her vil jeg presentere kvaliteten i forskningen og mine etiske refleksjoner.

I kapittel 4 vil jeg presentere mine funn og deretter drøfte de i lys av relevant teori, faktaopplysninger og rettigheter. Jeg har valgt og slått sammen funn og drøfting for å spare plass samt gjøre det mer leservennlig.

I kapittel 5 kommer det en oppsummering av mine hovedfunn, i form av svar på mine tre forskningsspørsmål. Til slutt kommer en refleksjon i forhold til veien videre.

2.0 Teoretisk referanseramme

I dette kapittelet vil jeg gjøre rede for den teoretiske ramme for å belyse problemstillingen samt temaene i denne studien. Jeg vil også knytte opp med faktaopplysninger, rettigheter og tidligere forskning som blir viktige for å kunne få en helhetlig referanseramme. Først blir det en redegjørelse for symptomer, behandling og oppfølging samt utvikling av nye behandlingsformer av Friedreich Ataxia. Jeg vil deretter beskrive den teoretiske referanserammen rundt livskvalitet samt tidligere forskning. Etter det vil jeg legge fram lovpålagte rettigheter og tidligere forskning og eventuelle utfordringer som møter personer med sjelden diagnose.

2.1 Introduksjon

Friedreich ataxia er den mest hyppigste arvelige form for ataxia. Ataxia står for uorden, det vil si en nedsatt evne til å koordinere bevegelser som er hensiktsmessige. Friedreich Ataxia er en progredierende nevromuskulær sykdom som rammer nervesystemet. Sykdommen er autosomal recessiv og skyldes genfeil som er arvelig (Wedding et al, 2015, Harding, 1983, Pandolfo & Schulz, 2013, Pandolfo, 2003). Autosomal recessiv betyr at genfeilen må arves fra begge foreldrene for at sykdommen skal utvikles. Sykdommen er fremadskridende, det vil si at man får flere symptomer etter hvert. Så som ustabil gange, balanse problem/skjelving, koordinasjonsproblem, vansker med svelging, tale og synsproblem. Friedreich Ataxia kan lede til komplikasjoner som skoliose, diabetes og hjerteproblem. Sykdommen kan opptre fra tidlig barndom ned til 2 års alder og så sent som i 70 årene, men det er i sjeldne tilfeller. Det mest vanlige er at man får diagnosen rundt puberteten, og blir avhengig av rullestol mellom 17-20 år (Filla, Michele, Caruso, Marconi, Campanella, 1990, Bidichandani, 2000). Det finnes ingen kur for sykdommen, og levealderen er ca 37,5 år, den vanligste dødsårsaken er dysfunksjon i hjertet (Tsou et al, 2011, Harding, 1983).

Friedreich Nicolaus var den første som beskrev Friedreich Ataxia og arvelig ataxia i 1863 (Schulz & Pandolfo, 2013). Siden den gang har utviklingen gått framover.

To forskerteam oppdaget i 1996 mutasjonen av genet frataxin. Genet frataxin mottar beskjed om å produsere et protein som kalles frataxin. Vanligvis har personer med Friedreich Ataxia trippel mutasjon med utvidet GAA (DNA sekvens) repetisjoner i genet frataxin. Denne utvidelse fører til nedsatt evne til å lese av genet og forhindrer produksjonen av proteinet frataxin (Schulz &

Pandolfo, 2013, Durr et al., 1996). Nylig oppdager man i en studie en forbindelse mellom alder man fikk sykdommen, progresjon av sykdommen og nummer av GAA gjentagelser. Progresjonen av Friedreich Ataxia er hurtigere jo tidligere en person får sykdommen og har lengre GAA gjentagelser (Patel et al, 2016, Reetz, 2015). Friske personer har en GAA repetisjon på 7-34, de som har Friedreich Ataxia har 66-1700 gjentagelser (Durr et al, 1996, Wedding et al., 2015, Filla et al, 1990). Friedreich Ataxia er en enkel-gen lidelse og gen mutasjonen som fører til Friedreich Ataxia er rapportert til kromosom 9q22-CEN (Chambertain et al, 1988).

2.1.1 Hva innebærer det å ha diagnose Friedreich Ataxia

Det som er klinisk karakteristisk for Friedreich Ataxia er at den er en langsom progressive ataxia med svært varierende forløp (Wedding et al, 2015). Den assosieres med koordinasjonsvansker (tremor) og ufrivillige bevegelser (dyskinesier). Taleproblem (dysartri), problem med å svelge (dysfagi), svakhet i musklene (pareser), muskelsvinn (atrofi), spastisitet og fravær av reflekser hovedsakelig i nedre lemmer. Tap av posisjon og vibrasjonsfølelse, dysfunksjon i blære og stegvis utvikling av hulfot og skoliose. Omtrent to tredje del av de som har Friedreich Ataxia lider av hjerteproblematikk i form av forstørret hjertemuskel (Hypertrofisk kardiomyopati) (Wedding et al., 2015). Synsreduksjon, hørseltap og utvikling av diabetes er typisk for denne sykdommen, inntil 30 % av de som har Friedreich Ataxia har diabetes (Bidichandani & Delatycki, 1998 update 2017). Fatigue (Utmattelse) er også en følge av denne sykdommen.

2.1.2 Behandling og oppfølging av sykdommen

Det fins ulike behandlinger for Friedreich Ataxia for forebygging og lindring av symptomer, men ingen kur er tilgjengelig ennå. Det må nevnes at det har vært framgang av behandlingen for personer med Friedreich Ataxia (Tai, Corben, Yui, Milne, Delatycki, 2018). Medisinske behandlinger som kan redusere symptomene er, Idebenone, CoQ i kombinasjon med vitamin E, B3 (nicotinamide 2-8 gram), Interferon Gamma (Imukin), B1 thiamine injeksjon og B 1 i tablettform (Baumgartner, 2013, Pindea et al, 2008, Tomassini et al, 2012).

For personer med Friedreich Ataxia fins det fysioterapi og ergoterapi behandling for forebygging og lindring av symptomer ved Friedreich Ataxia. Gjennom denne behandlingsform kan personer med Friedreich Ataxia vedlikeholde funksjoner gjennom styrke og balanse. Fysioterapeut og ergoterapeut kan utarbeide øvelser og program så som koordinasjonstrening for å bedre balansen,

styrking av muskulaturen for å opprettholde bevegeligheten og stabilitet ved skoliose, manuell tøyning, bassengtrening og utholdenhetstrening (Leversby, 2014). Friedreich Ataxia er en progressive fremadskridende sykdom som krever oppfølging (Wedding et al., 2015, Bidichandani & Delatycki, 1998/2017). Sykdommen forårsaker gradvis tap av funksjoner, så det anbefales oppfølging av fysioterapeut og ergoterapeut gjennom treningsprogram, utprøving og tilrettelegging av hjelpemiddel barnehage/skole/arbeid.

Friedreich Ataxia er forbundet med skoliose (skjev rygg), ortopedisk behandling kan lindres ved bruk av korsett eller operasjon hvis det er fare for ytterligere komplikasjoner (Bidichandani & Delatycki, 1998). Personer med Friedreich Ataxia utvikler ofte Dysartri (Cano et al., 2005). Dysartri er en medisinsk betegnelse på en nevrologisk talevanske forårsaket av svekkelse i den nevrologiske talemuskulaturen. Det gjør det vanskelig å forme ord og snakke. Logoped kan hjelpe, finne strategier og øvelser for å forbedre talefunksjonen, slik at det blir lettere å kommunisere (Cano et al., 2005).

Nieto, Hernández-Torres, Pérez-Flores, Montón (2017) påpeker at det kan være aktuelt med støttetiltak i forbindelse med det psykososiale for person med Friedreich Ataxia. Nieto et al. (2017) skriver videre at depresjon kan forekomme i vanskelige perioder. Overgangen fra å gå til å være avhengig av rullestol som kan være svært belastende for personer med Friedreich Ataxia. Psykologisk støtte kan bidra til å redusere depressive symptomer hos personer med Friedreich Ataxia. Rullestol er et hjelpemiddel som hjelper på mobiliteten og kan lånes på hjelpemiddelsentralen NAV.

Progresjonen og utviklingen av Friedreich Ataxia er ulik, felles er at den er fremadskridende og tap av funksjoner kan lede til depresjon og tap av livskvalitet.

2.2 Livskvalitet

Det fins ulike teorier knyttet til livskvalitet i forskjellige fagfelt så som sosiologi, økonomi, medisin og psykologi. I denne studien har jeg valgt å ha hovedfokus på det psykologiske perspektivet og Dieners definisjon på livskvalitet som subjektivt velvære og livstilfredsstillelse. Subjektivt velvære er direkte oversatt fra «Subjective well being» som forkortes til SWB

(Diener, 1999, s.213). Jeg vil først knytte teorier opp mot Diener subjektive velvære som leder til livstilfredstillelse og god livskvalitet. Deretter vil jeg skrive om motivasjonsteorier og mestringsteori og tidligere forskning knyttet til livskvalitet.

2.2.1 Subjektiv livskvalitet/velvære (Subject well being)

Subjektivt velvære (SWB) refererer til et faguttrykk der personer evaluerer sitt liv. Evalueringen går ut på at personer vurderer sin livstilfredshet både kognitivt og emosjonelt (Diener, s.213, 1999). Diener skriver videre at vurderinger som personer gjør kognitivt og affektiv viser til at positive og gode erfaringer i tilværelsen fører til at personen opplever økt livstilfredsstillelse og livskvalitet. Negative og dårlige erfaringer personer gjør i tilværelsen; fører til det motsatte en opplevelse av lav livstilfredsstillelse og livskvalitet. Subjektivt velvære (SWB) bygger på perspektiver fra Hedonismen og Eudaimonismen. Hedonismens fundament i velvære og lykke baseres på å øke lykkefølelsen og velvære og minimere smerte og lidelse, som er en del av lykkeforskningen (Næss, 2015, s.41). Eudaimonismens fundament og fokus er rettet mot meningen med livet og selvrealisering, og i hvilken grad personen klarer å integrere det i sitt eget liv, som tilskrives Aristoteles «å leve i samsvar med sin daimon» (Næss, 2015, s.41).

2.2.2 Autonomi og egne valg

Den subjektiv livskvalitet (SWB) handler om personers indre verden, hvordan personer kognitivt og følelsesmessig opplever sin egen livskvalitet. Opplevelsen av livskvalitet kan være ulikt fra person til person, ut i fra hvilke behov en person har. Ulike teoretikere som har utarbeidet behovsteorier. Maslows behovspyramide og Deci og Ryans behov og selvbestemmelsesteori er to av dem. Maslows behovspyramide er verdens kjent og er bygd opp som et hierarki der de nederste behovene hos mennesket må være dekt før man kan bevege seg oppover i hierarkiet. Deci & Ryan (1985, s.9, 26, 38-41) viser med sitt behov og selvbestemmelsesteori at autonomi og å ta egne valg er noe som fremmer livskvaliteten. Det er en omfattende selvbestemmelsesteori, som forkortes til (SBT). Teorien fremhever tre medfødte menneskelige psykologiske behov, kompetanse, autonomi og relasjonelle bånd, at disse behovene blir tilfredsstillt er viktig for menneskets motivasjon. Hvis personer opplever å bli sosialt aksepterte, ha sosial tilhørighet, kompetanse og opplever å kan ta egne valg fremmer dette indre motivasjon som leder til en større grad av velvære og livskvalitet (Deci & Ryan, 1985, s 9, 26, 38-41.).

2.2.3 Sosial tilhørighet og fritid

I Dieners (1999) bok om « well-being» skriver Myers at det er tydelige bevis på at sosiale relasjoner er en av de viktigste faktorene for å oppleve høy velvære og livskvalitet (Myers, 1999, 374-375). Videre skriver Myers at ønsket om sosial tilhørighet er et grunnleggende behov vi har. I forskning framkommer det at personer som blir spurt hva som gjør dem lykkelig og er tilfreds med livet blir svaret ofte nære relasjoner i familien, venner og kjærester (Myers, 1999, s.375, Brunborg et al., 2009). Meyers (1999, s.376-377) skriver videre at nære relasjoner kan bidra til sykdom, når de nære relasjonene er forbundet med frykt og stress. Samtidig er Meyers (1999, s.376-377) nøye med å tillegge at nære relasjoner forhindrer sykdom gjennom å gi mulighet å betro seg om smertefulle følelser.

Fra Helse-og omsorgsdepartementet kom det føringer i 2015 om at det skal legges mer vekt på sosiale nettverk, for å fremme den norske helse og livskvalitet (Helse- og omsorgsdepartementet, 2015). Næss (2012, s.130-131) skriver i sin bok at personer med funksjonsnedsettelse er mer utsatt for å bli utstøtt fra samfunnet. Det er en stor andel som blir uføre og utelatt fra andre sosiale nettverk. Videre framheves positive relasjoner som kriterium på livskvalitet, som har et utspring i eudaimonismen (Helse- og omsorgsdepartementet, 2015). Grut et al. (2008) påpeker i Sintef sin helserapport at personer med sjeldne diagnoser rapporterer at de føler seg alene og overlatt til seg selv, og har et sterkt ønske om å treffe likesinnede for å oppleve en fellesskapsfølelse og tilhørighet.

Det å få en fremadskridende sykdom som Friedreich Ataxia kan være en stor påkjenning, og å lære seg selv å leve med den sykdom krever mestring.

2.2.4 Mestringsressurser

Livskvalitet handler om å ha det godt i livet, og det krever at vi mestrer livet vårt. Dette bringer meg til Antonovosky (2012, s.187) og salutognese-modellen. Antonovosky (2012, s.39-44) tar utgangspunkt i de opplevelsene som er helsebringende for den enkelte, og som gir mulighet for mestring. Det som er sentralt i hans tankegang er opplevelse av sammenheng som forkortes til (OAS). Denne opplevelsen av sammenheng (OAS) er som en motstandskraft. Det vil si at man

kan mobilisere denne kraften når man møter påkjenninger (Antonovosky, 2012, s.39-44). Videre deles OAS inn i tre ulike komponenter: begripelighet, håndterbarhet og meningsfullhet. Begripelighet handler om i hvilken grad personen kognitivt forstår sin situasjon. For eksempel om en person har en diagnose, i hvilken grad forstår personen hva diagnosen innebærer og hvilke rettigheter den personen har. Håndterbarhet handler om i hvilken grad personen kan håndtere situasjonen. Hvilke ressurser har personen selv og rundt seg for å takle kravene? Meningsfullhet handler om graden av meningen med livet i vår eksistens. At livet føles meningsfullt trenger ikke ha sammenheng med at en person opplever begripelighet og håndterbarhet, men vil påvirke stabiliteten og kvaliteten på meningsfullheten. Høy begripelighet, håndterbarhet og meningsfullhet leder til en stabil og høy opplevelse av sammenheng (OAS) og mestring (Antonovosky, 2012, s.39-42).

Personer som har Friedreich Ataxia kan ha ulike utfordringer og progresjon på sykdommen kan variere, men det som er felles er at de trenger samordnede tjenester i form av opplæring, behandling og tilrettelegginger.

2.3 Rettigheter utdanningssektor og helsesektor

Rettighetene for mennesker med sjeldne diagnoser samsvarer med øvrig funksjonsnedsettelse. Rettighetene er universelle, det vil si at det gjelder alle med funksjonsnedsettelse. Med funksjonsnedsettelse ved en individuell og medisinsk forståelse, menes at personen har varig skade, sykdom eller lyte som fører til individuelle hindringer eller begrensninger (St. Meld. 40, (2002-2003)). De hindringer og begrensningen som følge av sykdom, skade eller lyte er grunnlaget som blir brukt for diagnostisering og utløser deretter rettighetene. De universelle rettighetene er regulert i FN's barnekonvensjon artikkel 2,3,12, 23, 24, 28 og 29 samt i FN's konvensjonen om mennesker med nedsatt funksjonsevne artikkel 5, 7, 9, 12, 24, 25 og 26, disse rettigheter er nedfelt i det enkelte lands lov. Sentrale prinsipper som blir lagt til grunn er likeverdsprinsippet og inkluderingsprinsippet. Likeverdsprinsippet handler om at personer med funksjonsnedsettelse skal ha et likeverdig tilbud på lik linje som resten av befolkningen. Tilbudet er likeverdig når personer med funksjonsnedsettelse har lik mulighet til å realisere sine mål som andre i befolkningen (Helsedirektoratet, 2015). Inkluderingsprinsippet handler i hovedsak om at alle skal ha mulighet til å tilhøre fellesskapet og kunne delta på lik linje med andre i samfunnet

på alle samfunnsområder. Det er et sentralt prinsipp i utdanningssektoren, der inkluderende opplæring og tilpassing til behov og forutsetning til hvert enkelt barn/elev og den aktuelle barnegruppen/klassen blir lagt stor vekt på (Opplæringsloven, 1998, § 1).

Det er stat, fylke og kommune som har ansvar for samfunnstjenestene til befolkningen. Rettighetene er nedfelt i lovhjemlene og for at samfunnstjenestene skal være tilgjengelig for befolkningen har man fordelt, organisert og strukturert tjenestene. Samfunnstjenestene i denne oppgaven vil ha fokus på utdanning, helse og omsorg. Man har strukturert tjeneste slik at de tjenestene som ligger nærmest folket blir benevnt som førstelinjetjenesten, det er logisk siden det er den man kommer først i kontakt med. Dette er de kommunale tjenestene som barnehage, skole, PPT, fastlege og helsesøster. Det er organisert slik at du behøver henvisning fra førstelinjetjenesten for å komme i kontakt med mer spesialiserte tjenester som spesialisthelsetjenesten og helseforetak. Ansvar på andrelinjetjenesten er fylkeskommunen og staten (Nilsen, 2014, s.191). Personer med Friedreich Ataxia trenger samordnede tjenester, det vil si at de trenger både tjenester fra første og andrelinjetjenesten.

2.3.1 Utdanningssektoren; Opplæring og tilrettelegging skole for elever med Friedreich Ataxia

I opplæringsloven står det at alle barn i skolepliktig alder har både plikt og rett til grunnskoleopplæring (Opplæringsloven, 1998, § 2-1 og § 2-13). Plikt betyr i denne sammenheng at alle i skolepliktig alder må delta/gjennomføre grunnskoleopplæring. Det behøver ikke å være i en offentlig skole, foreldrene kan velge privat skole eller hjemmeundervisning. Rett til skolegang betyr at alle barn i skolepliktig alder har krav på opplæring i den offentlige grunnskolen. Barnet har en rett til å få gå på nærskolen som ligger nærmest hjemmet (Opplæringsloven § 8-1). Skolen er pliktig til å tilpasse undervisning i forhold til den enkeltes forutsetninger, evner og behov (Opplæringsloven, 1998, § 1-3). Om den ordinære opplæringen ikke er tilstrekkelig har man krav på spesialundervisning (Opplæringsloven, 1998, §§ 5-1 – 5-9).

Det er kommunen som står ansvarlig for at retten til grunnskoleopplæringen oppfylles for de som bor i kommunen (Opplæringsloven, 1998, § 1-14). I SINTEF sin helserapport som omhandler personer med sjeldne diagnoser og opplevelser av tjenesteapparatet, skriver Grut et al (2008) at det fremkommer at det kan være krevende å få tilrettelegging i skolen, for personer med sjeldne

diagnoser. Videre skriver Grut et al (2008) at det kan oppleves vanskelig å få individuelt tilrettelagt hjelp på skolen ved en sjelden diagnose på grunn av manglende ressurser og liten forståelse. I Lundeby & Tøssebro (2006) sin forskning framkommer det at foreldre med elever med funksjonshemming opplever at de må forholde seg til økonomiske begrensninger i kommunenes prioriterte budsjetter (Lundeby og Tøssebro, 2006). I Opplæringsloven står det at alle barn og unge i grunnskole og videregående opplæring har krav på tilpasset opplæring og rettigheter til et godt fysisk miljø som fremmer helse, læring og trivsel (Opplæringsloven, 1998, §§ 1-3 & 9a-2). Wendelborg (2010) påpeker i sin doktoravhandling at elever med funksjonshemming i høyere klassetrinn ble tatt ut av klasserommet og ikke fikk delta på lik linje med sine jevnaldrende. Vygotski og Dewey er kjente teoretikere som er tydelige på hvor viktig det er å være i interaksjon med omgivelsene og være delaktig og delta for å trives og utvikles (Vygotski, 1978, Dewey, 1938). Alle barn og unge i grunnskole og videregående opplæring har rettigheter til et godt psykososialt miljø på skolen som fremmer helse, læring og trivsel (Opplæringsloven § 9a-3).

Kompetansesenteret Frambu har utarbeidet et informasjonshefte til kommunene om rettigheter og tilrettelegging i barnehage og skole for barn og unge med nevromuskulære sykdommer. Slik har kommunene et bedre grunnlag til å møte disse behov www.image.frambu.no. Tilrettelegginger som framkommer i dette heftet er blant annet, dagsplaner der hensiktsmessig aktivitet og utnyttelse av dagen blir vektlagt. Assistenthjelp, organisering av fast klasserom og plass til eventuell rullestol, god framkommelighet og mulighet til å delta i friminuttene. Det som også er aktuelt er redusert leksemengde på grunn av utmattelse og eventuell tilpasset undervisning i gymnastikken, der man kan kanskje gi rom for fysioterapi trening (Leversby, 2010).

2.4 Helsesektoren, rettigheter i helsevesenet

Det har kommet nye konstruktive retningslinjer på helsefremmende tenkning. Livskvalitet har blitt en målsetting i helsetjenesten. Helserelatert livskvalitet har blitt definert slik av verdens helseorganisasjon:

“As individuals’ perception of their position in life in the context of the culture and value systems in which they live and in relation to their goals, expectations, standards and concerns” (World

Health Organization, 1994). I en norsk LOGG undersøkelse gjennomført i 2009 var svarprosenten høy i forhold til at god helse var viktig for livskvaliteten (Brunborg, Lappegård & Slagsvold, 2009). Økt levealder har vært en målsetning for helsetjenesten. Dette har endret seg med økt fokus på brukermedvirkning i helsetjenesten der framkommer det at det er viktigere med et godt liv framfor å leve lenge (Næss, 2012, s.24-25).

2.4.1 Ordinære tjenestetilbud (førstelinjetjenesten)

Det er kommunen som har ansvaret for at kommunens innbyggere blir tilbudt de nødvendige helse- og omsorgstjenester (Lov om kommunale helse- og omsorgstjenester, 2011, § 3-1). Helsetjenester blir gitt av den kommunen du er bosatt i, derav fastlege og helsesøster. I Norge har vi en fastlegeordning som har som formål å sikre innbyggerne en allmennlegetjeneste med god kvalitet der man forholder seg til en fastlege (Forskrift om fastlegeordning i kommunen, 2012, § 1).

Grut et al. (2008) skriver i sin forskningsrapport at personer med sjeldne diagnoser opplever kunnskapsmangel i forbindelse med sin diagnose i det ordinære tjenestetilbudet (Grut, 2008).

Om fastlegen mangler kunnskap om en diagnose, er det fastlegen sitt ansvar å innhente denne kompetanse og ved behov henvise videre til spesialisthelsetjenesten eller andre kommunale helse- og omsorgstjenester (Forskrift om fastlegeordningen i kommunen, 2012, § 24). Fastlegen har plikt til å lytte til pasienten og gi utfyllende og nødvendig informasjon om pasienten i henvisningen slik at det sikrer en forsvarlig og god behandling (Forskrift om fastlegeordningen i kommunen, 2012, § 24).

2.4.2 Andrelinjetjenesten/spesialisthelsetjenesten

Spesialisthelsetjenesten er statlig og består av fem regionale helseforetak (RFH). Spesialisthelsetjenesten er ansvarlig for å ivareta befolkningen i deres helseregion blant annet gjennom de sykehus de eier, eller avtaler som er gjort med private tjenesteytere (Spesialisthelsetjenesteloven, 1999, §1). Videre står det i loven at det skal være et likeverdig, tilgjengelig og tilpasset tilbud til pasienten (Spesialisthelsetjenesteloven, 1999, § 1-1).

I Grut et al. (2009) sin forskning om det offentlige tjenestetilbudet, framkommer det at en fellesopplevelse på tvers av de som har sjeldne diagnoser eller deres foreldre opplever kunnskapsmangel i spesialisthelsetjenesten, og flere opplever at de blir møtt med liten forståelse.

3.0 Metodisk tilnærming

I dette kapittelet vil jeg redegjøre for hvilke forskningsmetodiske og vitenskapsteoretiske tilnærminger og valg som er gjort. Min problemstilling i denne oppgaven er:

Hvilke erfaringer tre personer med diagnosen Friedreich Ataxia har å leve med den sjeldne diagnosen i Norge?

3.1 Valg av metode

En forskningsmetode er den framgangsmåten du velger å bruke for å få svar på problemstillingen og forskningsspørsmålene dine (Kleven, 2016, s.16). I samfunnsvitenskapelig forskning har man tradisjonelt valget mellom kvantitativ metode og kvalitativ metode. Den kvantitative metode har vært en mer anerkjent forskningsmetode. Kvantitative metoden er godt egnet hvis hensikten er å undersøke store utvalg og dekke store landområder. I kvantitativ metode er det mulig med generalisering fra utvalg til hele populasjonen gjennom talldata og statistiske beregninger. I kvantitative studier oppnår man en form for objektivitet, avstand til man forsker på. Siden den kvantitative metoden har en fastsatt framgangsmåte er det muligheter for reliabilitets test-retest og bygger på den positivistiske vitenskapsteorien (Kleven, 2016, s.19-20).

Problemstillingen og forskerspørsmålene i denne studien har som utgangspunkt å gå i dybden på erfaringer til personer som lever med den sjeldne diagnosen Friedreich Ataxia. Kvalitativ metode er mest hensiktsmessig å bruke når du skal undersøke og forstå et fenomen i dybden, samt når det foreligger lite forskning fra før (Johannessen & Tufte & Christoffersen, 2011, s.32).

Denne studien bygger på en fenomenologisk tilnærming, siden formålet med denne studien er å få fram tre personers erfaringer med å leve med Friedreich Ataxia. Dette samsvarer med Postholm (2011, s.41-45) som hevder at målet med fenomenologiske studier er å kunne beskrive mennesker i grupper eller som individ ut fra de erfaringer eller opplevelsene de har gjort. For å få svar på problemstillingen min blir kvalitativ metode best egnet da jeg har interesse av å få en dybdeforståelse av hvilke erfaringer tre ulike personer har fått av å leve med denne diagnosen.

3.2 Metode for datainnsamling

I kvalitativ tilnærming har man ulike metoder for datainnsamling å velge mellom, observasjon, intervju, analyse av foreliggende tekster og visuelle uttrykksformer samt analyse av audio- og

videoopptak (Thagaard, 2016, s.13). For meg ble valget intervju mest hensiktsmessig, fordi formålet med denne studien er å få fyldig og bred informasjon fra informantene om hvordan det er å leve med Friedreich Ataxia. Det faller seg naturlig ved en fenomenologisk studie (Postholm, 2011, s.41-45). Kvalitativt intervju handler om at intervjuer stiller spørsmål for å få innsikt i informanten sin livsverden (Kvale& Brinkmann, 2010, s.43).

Forskningsintervjuer kan bære preg av lite strukturert til helt strukturert. Lite strukturerte intervju preges av at man tar opp noen få tema, og lar informanten, den som blir intervjuet, prate fritt om de ulike temaene. Fordelen ved denne type intervju er at informanten kan komme med utdypende svar og det kan bringe frem tema og perspektiver som ikke intervjuer har tenkt på (Thagaard, 2016, s.102-103). Ved strukturerte intervjuer blir spørsmålene som skal stilles utformet i forkant og spørsmålsrekkefølgen fulgt. Et strukturert intervju er fordelaktig hvis man ønsker å sammenligne svarene til informantene. Jeg har valgt et delvis halvstrukturert intervju, kalt semistrukturert dybdeintervju fordi det er hensiktsmessig å bruke om en ønsker å få utdypende svar. Det gir også rom for nye tema å dukke opp samt kunne sammenligne informantene. Ulempen med et semistrukturert dybdeintervju kan være at når en åpner opp for nye tema kan det lede til at den som blir intervjuet snakker om områder som ikke er relevant for problemstillingen. Dette kan lede til at deler av datamaterialet ikke er relevant for studien. Et semistrukturert og dybdeintervju baseres på en intervjuguide, som er den mest brukte intervjuformen i kvalitative metode (Johannessen et al., 2011, s.).

3.3 Strategisk utvalg

Utvalg av informanter avhenger om hvem man vil ha informasjon fra (Thagaard, 2016, s.60). Jeg har gjort en strategisk utvelgelse av tre personer som har diagnosen Friedreich Ataxia i Norge. En strategisk utvelgelse betyr at man velger informanter som egner seg til å få svar på problemstillingen (Thagaard, 2016, s.60-61). Jeg har valgt tre informanter med diagnosen Friedreich Ataxia, som i dette tilfellet er blir fordelaktig siden de har direkte erfaringer med diagnosen og mulighet å dele sine erfaringer rundt å leve med Friedreich Ataxia. Rekrutteringen har skjedd gjennom kontakt med Norsk Friedreich's Ataxia forbund www.fanorge.wordpress.com, de var behjelpelig med å skaffe informanter. Jeg har sendt en privat melding til personer med diagnosen Friedreich Ataxia som har et ønske om å delta i undersøkelse. Det var tre personer som meldte seg, disse ble utvalget.

3.4 Kvalitativt dybdeintervju

3.4.1 Intervjuguide

Tjora (2017, s.145-147) fremhever tre faser for å utforme dybdeintervju, oppvarming, refleksjon og avrundning, i form av spørsmål som krever refleksjon eller ikke. Dette har jeg tatt hensyn til ved utforming av intervjuguiden. Oppvarmingsspørsmålene er enkle spørsmål, og handler om bakgrunnsinformasjon og hovedspørsmålene i intervjuguiden (Vedlegg 1).

Hovedspørsmålene i intervjuguiden vil være basert på de temaene jeg ønsker å studere. Jeg har laget en rekke underkategorier under hvert tema i form av spørsmål. Disse spørsmålene og oppfølgingsspørsmålene har jeg brukt for å få mer utdypende, detaljerte og nyanserte svar, og krever refleksjon fra informantens side (Thagaard, 2016, s.101). I intervjuguiden er det til slutt noen avrundningsspørsmål (Vedlegg 1). Jeg har valgt et halvstrukturert intervju og har utformet en intervjuguide fordi jeg vil sikre meg at alle temaene som studeres blir besvart. Intervjuguiden er fleksibel, og man behøver ikke å følge spørsmålsrekkefølgen slavisk. Den gir rom for informanten å prate fritt, å bringe inn nye tema, om man beveger seg langt bort fra tema, kan intervjuer hente seg inn ved å stille informanten spørsmål fra intervjuguiden.

3.4.2 Intervjusituasjon

Intervjusituasjonen er betegnelsen vi bruker om gjennomføring av intervjuet. Dette skjer i form av en samtale eller dialog mellom intervjuer og informant (Dalen,2013, s.32-33). I et kvalitativt forskningsintervju er det et asymmetrisk maktforhold mellom forsker og den som blir intervjuet, og kan ikke sammenlignes med en åpen dialog mellom likeverdige samtalepartnere (Kvale og Brinkmann, 2010, s.52). Kvale & Brinkmann (2010, s 52.) skriver videre at maktforholdet blir ujevnt mellom intervjuer og informant, siden intervjuer i forkant og har utarbeidet både tema og spørsmål. Jeg har valgt å sende informantene temaene i forkant, slik at de var bedre forberedt. Jeg opplevde at informantene var forberedt og at samtalen fløt lett. Dalen (2013, s.) skriver videre at den som intervjuer har vitenskapelig kunnskap og at forskeren er den som avgjør hvilken deler av intervjuet som skal være med i fortolkningsprosessen.

For å bli bedre på gjennomføring av et intervju kreves praktisk trening (Dalen, 2011, s. 30, Kvale & Brinkmann, 2010, s. 105).

Jeg gjennomført et prøveintervju for å øve meg på intervjusituasjonen samt for å undersøke om spørsmålene i intervjuguiden var gode nok. Jeg vil her først presentere hvordan prøveintervjuet gikk deretter de aktuelle intervjuene jeg gjennomførte.

3.4.3 Prøveintervju

Prøveintervjuet ble utført den 12 juli. Informanten som ble intervjuet var en person som har diagnosen Friedreich Ataxia, dette fordi jeg ønsket at intervjuet skulle være så autentisk som mulig. Jeg ønsket også å prate med informanten ansikt til ansikt, for å kunne tolke kroppsspråk. Informanten fikk velge både tid og sted for intervjuet, for å skape trygghet. Prøveintervjuet varte i 39 minutter. Gjennom intervjuets gang ble jeg oppmerksom på at det burde vært nevnt før intervjuet startet at det ikke finnes noen riktige eller gale svar, da informanten var opptatt av dette. Spørsmålene i intervjuguiden var åpne nok som er en fordel, men under prøveintervjuet oppdaget jeg at det hadde vært en fordel med stikkord under spørsmålene for å hjelpe informanten videre og for å kunne stille gode oppfølgingsspørsmål. Spørsmålene i intervjuguiden var dekkende og det framkom nye vinklinger som jeg ikke hadde tenkt på tidligere. Prøveintervjuet fikk informanten til å reflektere over situasjonen sin, så jeg oppdaget at det var et klokt valg å ta bort noen sensitive spørsmål fra intervjuguiden slik min veileder hadde rådet meg til. Informanten påpekte etter intervjuet at det var en god balanse mellom sensitiviteten og det informanten kunne fortelle.

3.4.3 Gjennomføring av intervjuene

Det ble gjennomførte tre dybdeintervju. Dybdeintervjuene ble gjennomført på ulike arenaer hjemme hos informanten, et studierom på et bibliotek og på et hotellrom. Informantene fikk velge sted slik at de kunne føle seg trygg. Tjora (2017, s.21) påpeker at om informanten får velge sted for intervju så legger man til rette for en avslappet stemning der informanten opplever at det er greit å snakke åpent om personlige erfaringer. Det var ingen forstyrrelser under intervjuene. Det første intervjuet tok 54 minutter og 13 sekunder, det andre intervjuet tok 48 minutter og 1 sekund, det tredje intervjuet tok 35 minutter og 16 sekunder. Det første intervjuet ble gjennomført midt på dagen, det andre ettermiddagen og det siste på kvelden. Dette kan tyde på at informantene er mest opplagt tidlig på dagen, da det lengste intervjuet ble foretatt tidlig på dagen. På det siste og tredje intervjuet som ble gjennomført på kvelden, ble det uttrykt at

informanten var trøtt, så det kan ha preget datamaterialet. Informantene fikk mulighet til å ta pauser underveis, men ønsket ikke å benytte seg av muligheten. På alle intervjuene satt informanten og intervjuer på skrått tvers overfor hverandre. Diktafonen var plassert i mellom informanten og intervjuer slik at det ble god lydstyrke, dette ble testet i forkant. Jeg hadde gjort de nødvendige justeringene i forhold til det jeg erfarte under prøveintervjuet. Intervjuguiden var justert i forkant med stikkord som støtte under spørsmålene. Jeg var nøye med å fortelle om bakgrunn for studien og påpekte samtidig at det var informantens opplevelser som var viktig for meg, så det fantes ikke noen feil eller riktige svar. Vi gikk igjennom samtykkeerklæringen sammen. Jeg spurte informantene om de fortsatt ville delta og at det var greit at intervjuet ble tatt opp. Alle informanten svarte ja og skrev under. Jeg valgte å spille inn intervjuet slik at jeg kunne konsentrere meg om informanten, det de fortalte og deres kroppsspråk slik at jeg kunne ta feltnotater underveis. Tjora (2017, s.167) skriver at forskere har opplevd at noen informanter begrenser seg ved intervju når det blir gjort båndopptak, gjennom at informantene begynner å veie sine ord. Dette var noe jeg ikke merket hos mine informanter. Intervjuet startet med at informanten skulle fortelle litt om seg selv. Informanten pratet fritt om seg selv og berørte flere av temaene i intervjuguiden, som etter hvert ble utdypet under hvert enkelt tema. Under intervjuets gang spurte både informanten og jeg opp hvis vi var usikre på hva den andre mente, det ble også gitt rom for tenkepauser.

3.4.4 Transkripsjon

Transkribering innebærer en prosess der man fortolker det muntlige språket til skriftspråk (Kvale & Brinkmann, 2010, s.187). Kvale & Brinkmann (2010, s. 187.) skriver videre at i transkribering prosessen kan viktig informasjon gå tapt. For å forsøke å unngå dette anbefales det å transkribere så fort man har mulighet etter at intervjuet er gjennomført. Jeg valgte å gjennomføre transkriberingen direkte etter intervjuene for å minske sjansen for at viktig informasjon gikk tapt. Det første intervjuet ble transkribert samme dag som intervjuet, de andre to intervjuene ble transkribert dagen etter. Lydopptaket ble spilt av to ganger for at jeg skulle være sikker på å ha fått med meg ordrett hva informanten sa. Ved usikkerhet ble lydopptaket spilt flere ganger slik at jeg var sikker på at jeg hadde fått med meg innholdet. Ved andre gangs lytting måtte jeg gjøre noen justeringer. Etter at jeg hadde transkribert intervjuene lyttet jeg en siste gang på opptaket mens jeg leste transkriberingen for å forsikre meg at jeg hadde fått med seg alt. Jeg valgte å

transkribere selv for å få god oversikt over intervjuene. Dalen (2013, s.55) skriver det å transkribere selv gir enn mulighet til å bli godt kjent med de dataene man har fått inn. Kvale & Brinkman (2010, s.193) viser til et eksempel der to forskere skriver ned ulike ord selv om de lyttet til samme lydfil, dette viser at ord kan feiltolkes om man transkriberer selv. Jeg valgte å transkribere på bokmål, slik at det ikke framkommer hvor informantene kommer i fra. Dette kan føre til at noe av meningen går tapt der ordet på dialekt ikke kan tilføre det samme på bokmål.

Dette var det første steget i dataanalyseprosessen, der man strukturerer materialet man har samlet inn i tekstform, slik at det blir bedre egnet for analyse.

3.5 Metode for analyse

Analyse i kvalitativ forskning er gjentatte og dynamiske prosesser, som pågår underveis i forskningsprosessen og i det innsamlede datamaterialet (Postholm, 2011, s.86).

Det finnes ulike måter å analysere og tolke kvalitative data på, det finnes ingen fasit. Kvalitative data taler ikke for seg så man må gjøre den håndterbar gjennom datareduksjon, analyse og fortolkning (Johannessen et al., 2011, s. 163-164).

3.5.1 Stegvis-deduktiv induktiv metode

Jeg vil i hovedsak utgå fra en stegvis-deduktiv induktiv metode som er forkortet (SDI), dette for å øke påliteligheten i forskningsprosjektet. Tjora (2017, s.18) skriver at SDI-modellen er en systematisk og en fram driftig modell der man jobber stegvis. Tjora (2017, s.19) viser til modellen som har seks ulike steg, de første stegene som peker oppover i modellen, er induktive. Tilbakekoblingene som peker nedover er laget stegvis ved at forskeren utfører ulike tester, og jobber deduktivt. En ren induktiv strategi er empiridrevet, det vil si at en jobber fra empirien mot teori. Deduktiv strategi er teoridrevet som vil si at det jobbes fra teori mot empirien (Tjora, 2017, s.33). De første stegene i modellen handler om datagenerering, generering av empiriske data og databearbeiding Tjora (2107, s.18 og s.196). Som datagenerering har jeg valgt å bruke dybdeintervju og har bearbeidet data gjennom transkribering. I denne prosessen har jeg jobbet empiridrevet. Tjora (2017, s.195-196) skriver at midtstegene i modellen er analytiske og de siste stegene er teoretiske. Modellen er systematisk og i praksis kan det forekomme at man jobber parallelt med de ulike stegene i modellen.

3.5.2 Koding og kategorisering av data

Det første steget i analysen er koding, i SDI-modellen er det særdeles viktig at det blir lagt vekt på induksjon (Tjora, 2017, s.197).

Åpen koding betyr at forskeren er opptatt av å lete etter sentrale begreper og mønster, og å sette navn og kategorisere fenomener i det innsamlede datamaterialet, for å finne meningsinnholdet (Postholm, 2011, s.88). Tjora (2017, s.197) viser til at SDI-modellen bare har ett nivå koder, og at kodingen er tredelt. På første nivå leter man etter essensen i datamaterialet, etter det reduseres datamaterialet og deretter legges det til rette for idégenerering fra detaljene i datamaterialet.

Jeg leste først igjennom transkriberingen for å se sammenhenger og danne meg et bilde av intervjuene. Deretter startet jeg en krevende prosess med å lete etter begreper og ord som gjentok seg i intervjuteksten som forklarte meningsinnholdet. Tjora (2017, s.197) påpeker at en ren induktiv empirinære koding bidrar til at begrepene blir tett på informantenes utsagn og forskeren blir i stand til å ivareta særpreget i datamaterialet.

Sentrale begreper ble understreket, og gjennom min forforståelse og fortolkning, ble begreper nyskapt og andre tatt bort fordi nyskapende begreper var mer heldekkende. Jeg endte opp med et dusin begreper, og for å gjøre materialet mer håndterbart begynte jeg prosessen med å gruppere dem. Prosessen med å samle begreper som tilhører samme fenomen kalles kategorisering (Postholm, 2011, s.90).

3.5.3 Kategorisering etter sentrale tema

Kvale og Brinkman (2010, s.210-211) skriver at kategoriseringsprosessen handler om å redusere datamaterialet til utvalgte nøkkelkategorier. For å få bedre oversikt brukte jeg fargekoder på hovedkategoriene. Hovedkategoriene og underkategoriene ble for mange og etter hvert redusert til tre hovedkategorier, og tre til fire underkategorier, denne dynamiske prosessen var lang og krevende. Etter analysen kom jeg fram til disse hovedkategoriene og underkategoriene:

Hovedkategorier	Underkategorier
Erfaringer med Friedreich Ataxia og helsevesenet	<ul style="list-style-type: none"> - Diagnostisering og sykdomsforløp - Erfaring med helsevesenet - Førstelinjetjenesten - Andrelinjetjenesten
Erfaringer med skolegang og tilrettelegging	<ul style="list-style-type: none"> - Erfaringer med skolegang - Tilrettelegging - Inkludering
Opplevelse av livskvalitet	<ul style="list-style-type: none"> - Sosial tilhørighet og fritid - Mestringsressurser (håp, mål, drøm) - Autonomi og egne valg (sosial aksept) - Egen helse og medisin

Jeg valgte å ikke ta utgangspunktet i temaene fra intervjuguiden under denne prosessen, fordi jeg ville ta hensyn til datamaterialet som helhet. Tjora (2017, s.198) skriver at forskeren får ikke fram empiriske koder om forskeren tar utgangspunkt i temaene i intervjuguiden. Det er jo meningsinnholdet til det informantene forteller jeg er ute etter. Som forsker er det viktig å vise lojalitet til informantene gjennom hele analyseprosessen for å ivareta informantenes perspektiv (Thagaard, 2016, s.121). Hovedkategoriene i dataanalysen samsvarer en del med temaene i intervjuguiden, dette kan blant annet være preget av at informantene fikk tilsendt hovedtemaene i intervjuguiden i forkant.

3.6 Metoderefleksjon

Metoderefleksjon handler om å kunne reflektere kritisk over valg av metode (Befring, 2015, s.36-37). I dette kapitlet har jeg reflektert over min egen rolle og forforståelse, vurdert forsknings materialets pålitelighet, validitet og generaliserbarhet og foretatt forskningsetiske vurderinger.

3.6.1 Forforståelse

Forforståelsen vil prege resultatet i den kvalitative forskningen siden jeg selv er det viktigste redskapet i forskningsprosessen (Tjora, 2017, s.235). Dette skiller seg fra den kvantitative

forskningen og den vitenskapelige retningen positivismen, hvor objektiviteten er satt høyt og avstanden til forskningsobjektet er avgjørende for kvaliteten på forskningen. I kvalitativ forskning blir forskeren det viktigste redskapet og det er derfor viktig at forskeren redegjør for sitt ståsted. Jeg er preget av mine erfaringer både som menneske, pedagog og spesialpedagog. Jeg har en sterk interesse for feltet Friedrich Ataxia og livskvalitet. Jeg ønsker å tilegne meg mer innsikt på disse områdene, og det har ledet meg til denne forskningen. Feltet Friedrich Ataxia og livskvalitet er relativt nye felt for meg. Store deler av det teoretiske grunnlaget innbefatter faktaopplysninger og forskning om Friedreich Ataxia og livskvalitet, er nytt for meg. For å minske risikoen for at dette skal prege resultatet, har jeg lest meg opp og satt meg godt inn i områdene Friedreich Ataxia og livskvalitet før utforming av intervjuguiden. Dette gjorde jeg både for å sette meg inn i tematikken og begrepsbruken i de ulike områdene, men også for å øke kvaliteten på dataene.

3.6.2 Pålitelighet (reliabilitet)

Det fins tradisjonelle krav til reliabilitet og validitet. Reliabilitet har tradisjonelt krav om at resultatene i forskningen er pålitelige, det vil si at forskningen må kunne gjentas og reproduseres (Thagaard, 2016, s.202). Siden jeg i min forskning har utført intervjuer, blir det å gjenta eller reprodusere forskningen en utfordring, derfor velger jeg som enkelte forskere å bruke begrepet pålitelighet (Kvale og Brinkmann, 2011, s.249). Jeg er selv redskapet i datainnsamlingen, og resultatet preges av min forforståelse, og dette kan påvirke påliteligheten. For å få frem min forforståelse har jeg redegjort for min posisjon på feltet. Tjora (2017, s.231) påpeker at SDI-modellen underbygger pålitelighet i forskningen. Jeg har valgt å bruke SDI-modellen for å styrke påliteligheten, jeg gir fylldige beskrivelse av strategier og analyser i forskningsprosessen trinn for trinn slik at prosessen blir transparent. Videre skriver Tjora (2017, s.237) at styrking av pålitelighet av undersøkelsen skjer gjennom sitat for å få fram informantens «stemme». Jeg har brukt diktafon og har transkribert intervjuene ordrett. Jeg styrker min pålitelighet gjennom direkte sitat fra informanten, som får frem informantens «stemme» som direkte når leseren. Forholdet mellom meg og informantene i undersøkelsen var preget av åpenhet og felles interesse om å spre kunnskap om Friedreich Ataxia, og dermed styrker funnene. Etter prøveintervjuet utbedret jeg noen spørsmål ut fra erfaringer jeg gjorde. Den reviderte intervjuguiden fungerte meget bra noe som medførte at jeg fikk gode og pålitelige data. Det som

kan ha svekket påliteligheten er at deler av intervjuet var tilbakeskuende, informantene fortalte om erfaringer fra fortiden. Som Ringdal (2016, s.162) skriver at ved tilbakeskuende undersøkelser kan det oppstå feilerindringer.

3.6.3 Gyldighet (validitet)

Validitet handler om studiens grad av gyldighet, og viser til om anvendt metode er egnet for formålet til studien og gir grunnlag for forskerens fortolkning (Kvale og Brinkmann, 2010, s.264).

Gyldighet handler om spørsmålene vi har stilt oss i vår forskning, i form av en problemstilling og eventuelle forskningsspørsmål er blitt besvarte (Tjora, 2017, s.232).

Jeg styrker gyldigheten i resultatet i denne studien, ved å vise til andre studier som kommer fram til samme resultat. Den mentale livskvaliteten blant befolkningen i landet samsvarer med den mentale livskvaliteten til personer med FA. (Bergrepsvaliditet) Gyldigheten styrkes i denne studien gjennom at jeg har gjort rede for mine valg i datagenereringsmetoden og mine teoretiske perspektiver. Gyldigheten svekkes i denne studie ved at jeg har begrenset meg i teorien på livskvalitet. Jeg har valgt å bare å se på den subjektive mentale livskvaliteten det psykologiske perspektivet og har valgt bort teoriperspektiver på livskvalitet i økonomi og sosiologi feltet. (Teorivaliditet).

3.6.4 Generalisering

Tjora (2017, s.231-232) fremhever at målet med SDI-metoden som jeg har brukt i analysen er konseptuell generalisering. Videre skriver Tjora (2017, s.239) at forutsetningen for konseptuell generalisering er å kunne sikre at dataene som er blitt analysert stemmer overens med tidligere forskning og teorier. Siden denne studien er basert på unike historier til tre informanter om deres opplevelse av å leve med Friedreich Ataxia, er det lite hensiktsmessig å generalisere disse funn til hele populasjonen. Samtidig har denne studien funn som stemmer overens med teorier og forskning som er gjort tidligere, funnene er fyldige beskrevet og har blitt drøftet i lys av tidligere forskning, fakta og teori (SDI-metoden). Derfor vurderer jeg det slik at resultatene kan ha en overføringsverdi for personer i tilsvarende situasjon, for eksempel personer med sjeldne diagnoser og personer med Friedreich Ataxia. Noe som samstemmer med det Postholm (2010,

s.131) beskriver som naturalistisk generalisering, at funnene har en nytteverdi for personer som er i lignende situasjon.

3.7 Forskningsetiske betraktninger

Jeg har vurdert forskningsetiske spørsmål gjennom hele forskningsprosessen. Dette blir ekstra viktig ved en kvalitativ undersøkelse siden den er fleksibel og kan endres underveis, samt at forskeren undersøker en sårbar gruppe (Thagaard, 2016, s.23-33). Det er forskeren som har ansvaret for informantenes velvære gjennom hele forskningsprosessen, dette har blitt ivaretatt gjennom å være opptatt av de gjeldende forpliktelsene for forskningspraksis. NESH (2006) har utarbeidet etiske forsvarlige prinsipper for forskningspraksis. Når det gjelder forpliktelsene en forsker har overfor informantene i forskningen blir begreper som ”respekt, menneskeverd, konfidensialitet, fritt og informert samtykke” gjeldende (NESH, 2006). For å oppnå en god og ansvarlig forskning må man vurdere fordelene og ulempene det medfører for informantene og samfunnet.

3.7.1 NSD

Norsk senter for forskningsdata (NSD) er personvernombudet for forskning. Det vil si at forskningsprosjektet er meldepliktig til NSD om det omhandler personopplysninger. Mitt forskningsprosjekt omfatter behandling av personopplysninger, så meldeskjema har blitt sendt inn til NSD og blitt godkjent (Vedlegg 3). NSD gav en anmerkning for at jeg har sendt ut informasjon til informantene i forbindelse av rekrutteringen, før prosjektet var godkjent. Dette er et samtykkebasert prosjekt, og en sentral rolle som NSD har er å vurdere om den informasjonen informantene får er god nok.

3.7.2 Konsekvenser ved å delta i prosjektet

Som forsker må jeg vurdere informantens konsekvenser ved å delta i forskningsprosessen, det er forskerens ansvar at informanten ikke utsettes for belastninger eller skade (NESH, 2006). Deltakelsen i denne studien vil innebære blant annet, å delta i et intervju som tar ca. 30-40 min, for å kunne gjennomføre intervjuet kreves samtykke. Dette kommer jeg tilbake til senere. Tidsrammen 30-40 minutter handler om at det skal være rom for pauser, slik at de blir ivaretatt. Informantene ble tilbudt pauser underveis noe de ikke ønsket. Under intervjuet valgte jeg å

benytte meg av lydbandopptak slik at jeg kunne konsentrere meg helt og holdent om informanten og eventuelle reaksjoner. Thagaard (2016, s.112) påpeker viktigheten av å ivareta informanten gjennom at forskeren må opptre som et medmenneske hvis temaer i intervjuguiden blir en påkjenning for informanten. Forskeren må da ta en avveining om å spørre oppfølgingsspørsmål eller ikke. I et av intervjuene ble jeg vitne til at informanten opplevde deler rundt et tema som en påkjenning. Jeg tok en avveining ved å ikke stille oppfølgingsspørsmål der og da for å ivareta informanten. Informanten kom inn på dette tema senere under intervjuets gang. Jeg har tatt ansvar for å ivareta informanten under hele prosessen gjennom vurderinger angående integritet som forsker, holdninger, verdier og væremåte, dette for å oppnå en større bevissthet.

Da jeg utformet spørsmålene i intervjuguiden vurderte jeg fortløpende hvilke spørsmål som var etisk forsvarlige å stille. Dette for å unngå for nærgående spørsmål som kan lede til belastninger for informanten. Sensitive tema ble tatt bort fra intervjuguiden. Som Kvale og Brinkmann (2010, s.184) skriver skal informantene ivaretas gjennom hele forskningsprosessen. I etterkant av intervjuene ble det gitt rom for informantene å stille spørsmål, gi tilbakemeldinger og løfte egne tanker og opplevelser rundt intervjusituasjonen. Informantene uttrykte det slik:

«Det var fint å bli intervjuet, og at det jeg kan si om hvordan jeg har det kan være med på å hjelpe deg og andre syns jeg er fint:»

«Jeg synes intervjuet var veldig koselig, spørsmålene var veldig greie.»

«Jeg synes det er godt at jeg kan være med å bidra.»

3.7.3 Informert samtykke/ prosedyre for informasjon og innhenting av samtykke

” Samtykke må være fritt, informert og uttrykkelig” (NESH,2006).

Jeg har grunnet over hva informert samtykke betyr for informantene siden de tilhører en sårbar gruppe. For å minimere belastningen for informantene, har jeg valgt å sende ut samtykkeskjema, informasjonsskriv og temaene i intervjuguiden i forkant. Slik fikk informantene innsyn i undersøkelse, mulighet til å forberede seg på ulike tema og anledning til å trekke seg fra intervjuet på et tidlig tidspunkt. I informasjonsskrivet ble informantene informert om at deres deltagelse bygger på frivillighet, og at de har mulighet å trekke seg under hele

forskningsprosessen. Samtykkeskjemaet og samtykket om innspilling, ble lest opp og underskrevet samme dag som intervjuet fant sted slik at informanten fikk ytterligere mulighet til å trekke seg. Som tidligere nevnt skal dette være mulig under hele forskningsprosessen. Som Thagaard (2016, s.26) skriver er samtykke fritt, det bygger på frivillighet og ingen ytre press. Informantene hadde selv et ønske om å delta.

3.7.4 Konfidensialitet

Alle personopplysninger har blitt behandlet konfidensielt. Deltakerne vil ikke kunne gjenkjennes i publikasjonen.

Ved transkriberingen har jeg vært nøye med å bruke kodennummer i stedet for navn eller andre opplysninger som kan være identifiserbare (Thagaard, 2016, s.28). Sitat fra informantene er gjengitt på bokmål for å sikre at det gjennom dialekten ikke skal være mulig å finne ut av hvilken del av Norge informantene kommer fra.

Lydfiler og identifiserbar informasjon slettes når prosjektet avsluttes. Under prosjektets gang skal lagring av direkte personidentifiserbare opplysninger være innlåst, som lydfil av intervjuet og kontaktinformasjonen. Transkriberingene av intervjuene bevares atskilt fra personidentifiserbare opplysninger, gjennom passordbeskyttet oppbevaring. Prosjektet skal etter planen avsluttes 1 november. Utover det tilfaller det ca. 2-3 måneder før man skal forsvare masteroppgaven muntlig.

Jeg har vurdert konsekvensene for informantene ved å delta i forskningen, og gjennom nøye vurdering og planlegging har faren for negative konsekvensene blitt redusert.

Denne forskningen har en stor samfunnsmessig og faglig verdi, siden det finnes lite forskning i Norge på denne pasientgruppen. Forskningen kan også bli nyttig for andre pasientgrupper som har fremadskridende nevrologiske sykdommer. Faglig sett får man kompetanse om denne sjeldne diagnosen, i tillegg til at jeg formidler opplevelser og erfaringer fra en sårbar og lite hørt gruppe. Det er en viktig kunnskap for støtteapparatet og andre i møte med Friedreich Ataxia. Dette igjen kan føre til at personer med Friedreich Ataxia blir bedre ivaretatt.

Jeg vurderer det slik at fordelene ved denne masterstudien overskrider ulempene for informantene å delta.

4.0 Presentasjon av funn og drøfting

I dette kapitlet vil jeg presentere mine funn, mine empiriske resultater og drøfte dem i lys av relevant teori, fakta og tidligere forskning. Min problemstilling i denne oppgaven er:

Hvilke erfaringer tre personer med diagnosen Friedreich Ataxia har å leve med den sjeldne diagnosen i Norge?

For å spesifisere det ytterligere har jeg utarbeidet tre forskningsspørsmål:

Hvilke erfaringer har personer med diagnosen Friedreich Ataxia med fritid, venner, familie og selvopplevd livskvalitet?

Hvilke erfaringer har personer med diagnosen Friedreich Ataxia med skolevesenet?

Hvilke erfaringer har personer med diagnosen Friedreich Ataxia med helsevesenet?

I analysen framkom det tre hovedtemaer som utmerket seg, opplevelse av livskvalitet, erfaring med Friedreich Ataxia og helsevesenet og erfaring med skolegang og tilrettelegging. Under hovedtemaene framkom ulikt antall underkategorier i de ulike temaene. Funnene presenteres under disse hovedtemaer, og deretter drøftes funnene i lys av relevant teori, faktaopplysninger om sykdommen og tidligere forskning. Direkte sitater fra informantene blir skrevet i størrelse 10 med innrykk. Informantene blir benevnt som informantene for å sikre anonymitet. Friedreich Ataxia blir forkortet til FA, som var en naturlig benevningsform for informantene og meg selv.

4.1 Erfaring med Friedreich Ataxia og helsevesenet

Informantenes opplevelse av FA og helsevesenet blir presentert her. Det blir presentert opplevelser som informantene har til felles samt opplevelser som er ulik og skiller seg ut. Som forsker vil jeg styrke min fortolkning med direktetat fra informantene.

4.1.1 Diagnostisering og utvikling

Funnene viser at alle tre informantene fikk diagnosen før 12 års alder. Diagnoseprosessen var utfordrende for alle tre informantene blant annet på grunn av mangelfull kunnskap fra helsevesenet. Etter diagnostiseringen har sykdomsbilde forverret seg for de tre informantene. Informantene måtte begynne å bruke rullestol rundt 15-17 års alder. Informantene har opplevd utfordrende perioder i livet og har hatt depressive tanker. Den ene informanten har hatt

utfordringer med hensyn til overgangen mellom å gå og å sitte i rullestol. For å belyse det kommer jeg med et sitat:

«Jeg var i benektelsesfasen når jeg gikk på ungdomsskolen og ikke ville sitte i rullestol, jeg brukte mye kraft, på slutten krøp jeg faktisk, da ble det flaut og til slutt innså jeg at jeg måtte sitte i rullestol».

Dette tyder på at sykdomsforløpet har vært varierende for informantene. Overgangen mellom å gå og å sitte i rullestol, er noe alle informantene prater om. Det som skiller informantene er at den ene informanten har slitt med hjerteproblematikk og store smerter, og har vært innlagt på sykehuset i lange perioder. Den andre Informanten har vært gjennom en skolioseoperasjon. En av informantene fremhever håp om en kur gjennom genterapi, og å kunne leve som frisk.

Hvordan kan funnene på dette området forstås?

Datamaterialet viser at informantene fikk diagnosen Friedreich Ataxia før 12 år alder. Filla et al. 1990, Bidichandini et al. (2000) viser til at det mest vanlige at personer får diagnosen rundt puberteten. Wedding et al. (2015) viser til at Friedreich ataxia er den mest hyppig arvelige form for ataxia. Ataxia står for uorden, det vil si en nedsatt evne til å koordinere bevegelser som er hensiktsmessige. Friedreich Ataxia er en progredierende nevrologisk sykdom som rammer nervesystemet. Sykdommen er autosomal recessiv å skyldes genfeil som er arvelig (Wedding et al., 2015, Harding, 1981, Schulz & Pandolfo, 2013, Pandolfo, 2003). Autosomal recessiv betyr at genfeilen må arves fra begge foreldrene for at sykdommen skal utvikles. Sykdommen er fremadskridende, det vil si at man får flere symptomer etter hvert. Det er noe som samstemmer med datamaterialet, i følge datamaterialet har informantene opplevd en forverring av symptomene knyttet til Friedreich Ataxia siden de fikk diagnosen.

Wedding et al. (2015) skriver videre at det som er karakteristisk for Friedreich Ataxia er at den er en langsom progressive ataxia, med et svært varierende forløp. Nylig oppdager man i en studie en forbindelse mellom alder man fikk sykdommen og progresjon av sykdommen og nummer av GAA gjentakelser. Progresjonen av Friedreich Ataxia er hurtigere jo tidligere du får sykdommen og har lengre GAA gjentakelser (Patel et al., 2016). Friske personer har en GAA repetisjon på 7-34, de som har Friedreich Ataxia har 66-1700 gjentakelser (Durr et al., 1996, Wedding et al.,

2015, Filla et al., 1990). Friedreich Ataxia er en enkel-gen lidelse og gen mutasjonen som fører til Friedreich Ataxia er rapportert til kromosom 9q22-CEN (Chambertain et al., 1988). Friedreich Ataxia assosieres med koordinasjonsvansker (tremor) og ufrivillige bevegelser (dyskinesier). Taleproblem (dysartri), problem med å svelge (dysfagi), svakhet i musklene (pareser), muskelsvinn (atrofi), spastisitet og fravær av reflekser i hovedsak nedre lemmer. Tap av posisjon og vibrasjonsfølelse, dysfunksjon i blære og stegvis utvikling av hulfot og skoliose. Friedreich Ataxia er forbundet med skoliose (skjev rygg), ortopedisk behandling kan lindres ved bruk av korsett eller operasjon hvis det er fare for ytterligere komplikasjoner (Bidichandani & Delatycki, 1998/2017). Funnene forteller at en av informantene har gjennomgått skolioseoperasjon. Jeg tolker funnene slik at skolioseoperasjonen ble gjennomført fordi det var fare for ytterligere komplikasjoner. Bidichandani & Delatycki (1998/2017) skriver at synsreduksjon, hørseltap og utvikling av diabetes er typisk for denne sykdommen, inntil 30 % av de som har Friedreich Ataxia har diabetes. Utmattelse er også en følge av denne sykdommen. I datamaterialer belyser informantene de kliniske karakteristikene av Friedrich Ataxia som utfordrende.

Bidichandani et al. & Filla et al. (2000, 1990) skriver at det er vanlig å benytte i rullestol fra 17-20 års alderen. I følge datamaterialet belyses det at den tredje informanten opplevde overgangssituasjonen fra og kunne gå til å sitte i rullestol som en vanskelig periode. Nieto et al. (2017) påpeker at det kan være aktuelt med støttetiltak i forbindelse med det psykososiale for personer med Friedreich Ataxia, spesielt i overgangssituasjoner. Nieto et al. (2017) skriver videre at depresjon forekommer spesielt i vanskelige perioder, risikable perioder som trekkes frem er overgangen fra å kunne gå, til å måtte benytte rullestol.

Omtrent to tredje-del av de som har Friedreich Ataxia lider av hjerteproblematikk i form av forstørret hjertemuskel (Hypertrofisk kardiomyopati) (Wedding et al., 2015). I empirien framkommer det at en av informantene har hatt utfordrende hjerteproblematikk. Videre skriver Tsou et al. & Harding (2011, 1983) at det ikke finnes noen kur for sykdommen, og levealderen er ca. 37,5 år, den vanligste dødsårsaken er dysfunksjon i hjertet. Funnene viser at en av informantene ser for seg at en kur blir tilgjengelig i nærmeste fremtid, og håper på en fremtid uten sykdommen.

Det må nevnes at det har vært fremgang i behandlingene av personer med Friedreich Ataxia (Tai et al, 2018). Friedreich Nicolaus var den første som beskrev Friedreich Ataxia og arvelig ataxia i 1863 (Schulz & Pandolfo, 2013). Siden den gangen har utviklingen gått framover.

To forskerteam oppdaget i 1996 mutasjonen av genet frataxin. Genet frataxin mottar beskjed om å produsere et protein som kalles frataxin. Vanligvis har personer med Friedreich Ataxia trippel mutasjon med utvidet GAA (DNA sekvens) repetisjoner i genet frataxin. Denne utvidelsen fører til nedsatt evne til å lese av genet og forhindrer produksjonen av proteinet frataxin (Schulz & Pandolfo, 2013, Durr et al., 1996, Bidichandiani & Delatycki, 1998).

Medisinske behandlinger som kan redusere symptomene er, Idebenone, CoQ i kombinasjon med vitamin E, B3 (nicotinamide 2-8 gram), Interferon Gamma (Imukin), B1 thiamine injeksjon og B1 i tablettform (Baumgartner, 2013, Pindea et al., 2007, Tomassini et al., 2012). Det jobbes aktivt for å finne en kur for denne sykdommen (Bidcandini & Delatycki, 1998, Wedding et al., 2015).

Jeg tolker det slik at det var en utfordring for informantene å få diagnosen Friedreich Ataxia. Det har ledet til store påkjenninger og fellestrekk for alle informantene er en økning i symptomer etter hvert. Spesielt utfordrende for informantene var overgangssituasjonen fra å kunne gå til å sitte i rullestol. Progresjonen og utviklingen av Friedreich Ataxia er ulik, den ene informanten har hjerteproblematikk fra tidlig alder og den andre informanten har gjennomgått skolioseoperasjon. Empirien tyder på at det fins håp blant informantene om en helbredende kur for sykdommen gjennom genterapi, spesielt en av informantene ser seg selv som frisk i framtiden.

4.1.2 Erfaring med helsevesenet

Funnene viser at informantene har ulike erfaringer med helsevesenet. Den ene informanten har blandede opplevelser. En av informantene påpeker at den største utfordringen med helsevesenet er at det er mangelfull kompetanse i alle ledd. Et annet problem er at det tar lang tid å bestille medisin og få pengene fra Helfo som dekker 90% av medisinkostnadene. En av informantene uttrykker det slik:

«Det som er utfordringen er at vi må finne ut av all ting selv, det er som de fleste med FA opplever at vi må være våre egne leger, fysioterapeuter og psykologer.»

Sitatet kan tolkes slik at opplevelsen med å ha en sjelden diagnose kan by på en ekstra belastning i form av kunnskapsmangel om selve diagnosen og behandlingen av den.

Den ene av informantene har stort sett bare gode opplevelser fra helsevesenet og informanten har reflektert selv over dette. Jeg viser det gjennom et sitat:

«Jeg føler at jeg aldri har blitt dårlig behandlet fordi at jeg lurte på om at handikappet mitt er så synlig, alle respekterer det.»

Sitatet over viser at opplevelsen til informanten kan tyde på at i det norske samfunnet er det lettere å håndtere og akseptere synlige handicap.

Funnene tolkes slik at informantene har hatt ulike erfaringer med helsevesenet både gode og dårlige erfaringer. Informantene har erfart mangelfull kompetanse og lite kunnskap om diagnosen som en ekstra belastning. Empirien indikere på at det har vært en ekstra utfordring for informantene at det tar lang tid å bestille medisin som demper de fysiske symptomene.

Hvordan kan funnene på dette området forstås?

I følge datamaterialet har informantene møtt på ekstra belastninger knyttet til sjeldenhet av diagnosen Friedreich Ataxia i form av kunnskapsmangel om diagnosen og behandling av den. Nilsen (2014, 191) skriver at det er stat, fylke og kommune som har ansvaret for samfunnstjenestene at de skal være likeverdige. Rettighetene for mennesker med sjeldne diagnoser samsvarer med graden av funksjonsnedsettelse. Rettighetene er universelle, det vil si at det gjelder alle med funksjonsnedsettelse. Med funksjonsnedsettelse ved en individuell medisinsk forståelses måte, menes at personen har varig skade, sykdom eller lyte som fører til individuelle hindringer eller begrensninger (Helsedirektoratet, 2015). De hindringer og begrensningen som følge av sykdom, skade eller lyte er grunnlaget som blir brukt for diagnostisering og utløser deretter rettighetene. De universelle rettighetene er regulert i FN' s barnekonvensjon artikkel 2,3,12, 23, 24, 28 og 29 samt i FN' s konvensjonen om mennesker med

nedsatt funksjonsevne artikkel 5, 7, 9, 12, 24, 25 og 26, disse rettigheter må vår nasjonale politikk følge. Sentralt prinsipp som blir lagt til grunn er likeverdsprinsippet.

Likeverdsprinsippet handler om at personer med funksjonsnedsettelse skal ha et likeverdig tilbud på lik linje som resten av befolkningen. Tilbudet er likeverdig når mennesker med funksjonsnedsettelse har lik mulighet til å realisere sine mål som andre i befolkningen (Helsedirektoratet, 2015). Jeg tolker det slik at informantene ikke opplever likeverdighet i helsevesenet fordi det er mangel på kunnskap om sykdommen og behandlingen samt at det tar langt tid å bestille og få medisin.

4.1.3 Førstelinjetjenesten

Erfaringer med fastlege

Funnene viser at informantene har ulike erfaringer når det gjelder fastlegen. Helsetjenestene blir organisert på ulike måter hos informantene. Den ene informanten bruker bare fastlegen om det er snakk om annen sykdom, som ikke har med FA og gjøre. Denne informanten har ingen nær relasjon til fastlegen, men har tillit til legen og opplever at fastlegen tar ansvaret på alvor. Dette fordi fastlegen har gitt ut sitt telefonnummer og mailadresse og i informantens journal står det at han skal ringes uansett tid på døgnet om informanten skal til en annen helsetjeneste. To av informantene har en god relasjon til sin fastlege og treffer fastlegen regelmessig, også i forhold til FA. Den ene Informanten påpeker at fastlegen har tilegnet seg mer kunnskap om FA, men mangler kunnskap i når det gjelder medisiner som lindrer symptomer i FA.

Brukermedvirkning

Ut fra funnene vurderer jeg det slik at to av informantene har brukermedvirkning. Fastlegen lytter til den ene av informantene og gir mulighet til å prøve ut ulike medisiner. Den andre informanten opplever å ikke bli tatt på alvor når det gjelder behov for medisin, påpeker at fastlege ikke alltid tar tak i det når det skal byttes medisin. Informanten opplever likevel en stor grad av medvirkning. Informantene uttrykker det slik:

«Utfordringer har jeg men trur jeg kan presse fram det jeg vil».

«Fastlegen min er veldig grei, han lar meg prøve ulike medisiner, om medisinen ikke virker har vi iallfall prøvd»

Sitatene over viser at informantene opplever brukermedvirkning. Jeg forstår det slik at informantene har en god relasjon til fastlegen, selv om ikke fastlegen har mye kunnskap om FA er legen opptatt av å tilegne seg mer kunnskap om FA.

Erfaringer med fysioterapeuter

Funnene viser at informantene har hatt gode erfaring i møte med fysioterapeuter. Informantene framhever viktigheten av at kjemien stemmer og felles humor. Jeg ønsker å underbygge påstanden med et sitat:

«Om man har god kjemi føler man at det ikke er så herk å gå dit, da blir man motivert til å trene men har man ikke det blir det et ork, må jeg virkelig gjøre det (...)».

En av informantene opplever at det er mangelfull kompetanse blant fysioterapeutene. Vil vise det med et sitat:

«(..)jeg har vært igjennom fysioterapeuter, de har vært veldig greie, men det jeg sleit litt med er at det er ingen som vet noe om FA, og det har ikke vært lett at jeg må lage øvelsene selv, så det har vært sånn rart.»

Om man ser på sitatene over har informantene ulike erfaringer med fysioterapeutene i form av varierende kompetanse. Informantene er enige i at kjemi og felles humor med fysioterapeutene er viktig for å opprettholde motivasjonen til å utføre øvelsene.

Erfaringer med logoped og miljøterapeut

En av informantene trekker frem kontakt med logoped og miljøterapeut, og har gode erfaringer i møte med logoped og miljøterapeut.

Jeg forstår det slik at informantene stort sett har gode erfaringer i møte med førstelinjetjenesten. Videre tyder empirien på at det er mangel på kunnskap på Friedreich Ataxia i førstelinjetjenesten men at det innhentes kunnskap om Friedreich Ataxia ved behov. I funnene kommer det fram at

informantene har tilgang til behandling, og at de opplever brukermedvirkning. Videre indikeres det at den medisinske behandlingen kan være utfordrende ved bytte av medisin.

Hvordan kan funnene på dette området forstås?

Det er stat, fylke og kommune som har ansvar for samfunnstjenestene til befolkningen. Rettighetene er nedfelt i lovhjemlene og for at samfunnstjenestene skal være tilgjengelig for befolkningen har man fordelt, organisert og strukturert tjenestene. I følge funnene har informantene tilgang til disse tjenestene. Tjenestene struktureres slik at de tjenestene som ligger nærmest folket i samfunnet blir benevnt som førstelinjetjenesten, som er logisk siden det er den en kommer først i kontakt med. Det er de kommunale tjenestene som barnehage, skole, PPT, fastlege og helsesøster. Datamaterialet viser at tjenestene til informantene er organisert på ulik måte. Det er organisert slik at man behøver henvisning fra førstelinjetjenesten for å komme i kontakt med de mer spesialiserte tjenester som for eksempel spesialisthelsetjenesten. Ansvar på andrelinjetjenesten er fylkeskommunen og staten (Nilsen, 2014, s.191). Personer med Friedreich Ataxia trenger samordnede tjenester det vil si at de trenger både tjenester fra første og andrelinjetjenesten.

Det er kommunen som har ansvaret for at dens innbyggere blir tilbudt de nødvendige helse- og omsorgstjenester (Lov om kommunale helse- og omsorgstjenester, § 3-1). Helsetjenester blir gitt av den kommunen du er bosatt i, av fastlege og helsesøster. I Norge har vi en fastlegeordning som har som formål å sikre innbyggerne en allmennlegetjeneste med god kvalitet der man forholder seg til en fastlege (Forskrift om fastlegeordning i kommunen, § 1). Empirien viser at informantene har gode opplevelser med fastlegen, men som tidligere nevnt er kunnskapen om Friedreich Ataxia mangelfull i førstelinjetjenesten. Noe som stemmer med det Grut et al. (2008) skriver i sin forskningsrapport at personer med sjeldne diagnoser opplever kunnskapsmangel i forbindelse med sin diagnose i det ordinære tjenestetilbudet (Grut et al., 2008). Det styrkes videre av Leversby (2014) masteroppgave som belyser fysioterapeutenes mangelfulle dokumentasjon av kunnskap og ekspertise når det gjelder Friedreich Ataxia.

I forskrift om fastlegeordningen står det at om fastlegen mangler kunnskap om en diagnose, er det fastlegen sitt ansvar å innhente kompetanse og ved behov henviser videre til

spesialisthelsetjenesten eller andre kommunale helse- og omsorgstjenester (Forskrift om fastlegeordningen i kommunen, 2012, § 24). I funnene avsløres det at fastlegene overholder sin plikt på dette området.

Fastlegen har plikt til å lytte til pasienten og gi utfyllende og nødvendig informasjon om pasienten i henvisningen slik at det sikrer en forsvarlig og god behandling (Forskrift om fastlegeordningen i kommunen, 2012, § 24). I følge funnene erfarer informantene brukermedvirkning og har tilgang til oppfølging og god behandling av sykdommen, den medisinske behandlingen kan ta tid ved bytte av medisin.

Empirien tolkes slik at informantene stort sett får sine rettigheter oppfylt i førstelinjetjenesten, tjenestene er tilpasset informantene behov og er tilgjengelige. Videre forstår jeg det slik at tjenestene ikke blir likeverdige på grunn av kunnskapsmangel i førstelinjetjenesten og utfordringer som møter informant ved bytte av medisin.

4.1.4 Andrelinjetjenesten

Erfaringer med spesialisthelsetjenesten

I følge funnene har informantene et godt forhold til sin spesialist og møter spesialisten regelmessig. En av informantene har hatt dårlige opplevelser med spesialist tidligere og påpeker derfor viktigheten med forutsigbarhet og kontinuitet, og å få møte samme lege hver gang. Informanten hadde negative erfaringer med både den faglig og sosiale kompetanse av spesialist på sykehuset. Informanten uttrykte det på denne måten:

«Han var skummel, spesielt for meg jeg var jo et barn. Jeg syntes jo det var skummelt å være på sykehuset. Så husker jeg første gangen jeg ble innlagt på sykehuset, det var ingen som viste hva det var, og da sa den skumle legen til mamma og pappa at det ikke fantes mer å gjøre, som om at jeg skulle dø.»

«Når man er så liten og har så vondt man er jo helt fra seg og skjønner ikke noen ting. Da legen sa til mamma og pappa at det ikke var mer å gjøre ble jeg redd, jeg ville liksom ikke dø!»

Sitatet over belyser informantens erfaring med et ubehagelig første møte med spesialisthelsetjenesten. Jeg forstår det slik at informanten hadde et dårlig førstemøte med

spesialisthelsetjenesten, men har nå erfart stor forbedring og har i dag et godt forhold til spesialisten som informantene møter regelmessig.

De andre to informantene uttrykker at de må reise til sin spesialist, og møter spesialisten sjeldent, men blir møtt med forståelse. For den ene informantene varierer det hvilken spesialist man får fra gang til gang. Empirien tolkes slik at informantene erfarer å bli møtt med respekt, men tyder på at det mangler på forutsigbarhet og kontinuitet for informantene som ikke vet fra gang til gang hvilken spesialist de møter.

Hvordan kan funnene på dette området forstås?

Spesialisthelsetjenesten er statlig og består av fem regionale helseforetak (RFH).

Spesialisthelsetjenesten er ansvarlig for å ivareta befolkningen i deres helseregion blant annet gjennom de sykehus de eier eller avtaler som er gjort med private tjenesteytere (Spesialisthelsetjenesteloven, 1999, §1). Videre står det i loven at det skal være et likeverdig, tilgjengelig og tilpasset tilbud til pasienten (Spesialisthelsetjenesteloven, 1999, § 1-1).

Datamaterialer viser at informantene ikke har et likeverdig og tilgjengelig tilbud. Den ene informantene har et nært forhold til sin spesialist og møter denne regelmessig. De andre informantene må reise langt og møter spesialisten på årskontroll. Hvilken spesialist informantene møter kan variere fra gang til gang. Dette tolker jeg slik at hvilket tilbud informantene får er avhengig av hvor i landet de bor, og hvor spesialistene på Friedreich Ataxia befinner seg. Videre forstår jeg det dit at informantene har ulike utfordringer i forhold til Friedreich Ataxia som krever ulik oppfølging og behandling og må tilpasse etter pasientens behov.

I Grut et al. (2008) sin forskning om det offentlige tjenestetilbudet, framkommer det at en felleserfaring på tvers av de som har sjeldne diagnoser eller deres foreldre opplever kunnskapsmangel i spesialisthelsetjenesten, og flere opplever at de blir møtt med liten forståelse. Datamaterialet viser at informantene jeg har vært i kontakt med stort sett erfarer å møte forståelse av spesialisthelsetjenesten.

Næss (2015, s.24-25) skriver i sin bok at det har tilkommet nye konstruktive retninger på helsefremmende tenkning. Livskvalitet har blitt en målsetting i helsetjenesten. Helserelatert livskvalitet har blitt definert slik av verdens helseorganisasjon:

“As individuals’ perception of their position in life in the context of the culture and value systems in which they live and in relation to their goals, expectations, standards and concerns” (World Health Organization, 1994).

Empirien kan tyde på en positiv trend som har sitt utspring i at livskvalitet har blitt en målsetting i helsetjenesten.

4.2 Erfaring med skolegang og tilrettelegging

Funnene viser at informantene har hatt blandede erfaringer med skolegang og tilrettelegging. To av informantene har stort sett hatt gode erfaringer av skolegang og tilrettelegging. Den ene informantene har ingen gode erfaringer fra barneskolen som var nærskolen, der informanten oppgir å bli mobbet fra fjerde til syvende klasse. Informanten så seg tvungen å bytte skole på ungdomsskolen, og tilegnet seg deretter gode opplevelser av skolegang og tilrettelegging.

4.2.1 Tilrettelegging og tilpasset opplæring

På barneskolen fikk to av informantene ingen tilrettelegging mens den ene informanten fikk god tilrettelegging. En av informantene trengte ingen tilrettelegging, hadde ingen hjelpemidler og kunne delta i gym og på turdager. Den andre informanten evnet ikke å delta på turdager og gym, ble tilbydd å være hjemme av læreren, noe som informanten ikke erfarte som god tilrettelegging. For å belyse dette kommer jeg med et sitat:

«(...) den læreren var veldig sløv sånn sett, han var ikke flink til å finne løsninger, om det var ting jeg ikke kunne være med på fikk jeg bare være hjemme. Det var ikke snakk om nå annet liksom.»

Sitatet over forstår jeg slik at informanten ikke fikk sin rettighet om tilpasset opplæring oppfylt, den lovmessige skoleplikten ble heller ikke overholdt. Den andre informanten fikk tilrettelagt ved å gå tur med hunden sin i sitt eget tempo.

På ungdomsskolen har alle tre informantene gode erfaringer. Informantene fikk alle tilrettelagt slik at de kunne delta i undervisningen på ulikt vis. Den ene informanten fikk tilrettelagt i gymnastikktimene med øvelser informanten kunne mestre. Om informanten var sliten en dag kunne informanten velge selv å ikke delta.

Den andre informanten var igjennom en skoliose operasjon på ungdomsskolen, og fikk tilrettelagt slik at det var mulig å gjøre lekser hjemme. Den tredje Informanten fikk tilrettelagt med hev å senk pult, og fikk datamaskin siden det var utfordrende å skrive for hånd, og et lite rom og med seng slik at informanten kunne slappe av når informanten trengte det. For å få fram budskapet vil jeg belyse med et sitat som er felles for alle tre informantene:

«Uten tilrettelegging trur jeg ikke jeg har klart det»

«Jeg vil bli behandlet som alle andre»

«Vil ikke ha noe særbehandling»

Sitatene ovenfor viser at det var viktig for alle informantene med den tilpassede opplæringen for å klare skolegangen. Empirien tolkes slik at informantene ønsker å bli behandlet som alle andre, og bli sosialt akseptert. Informantene ønsker ingen særbehandling, noe som jeg forstår som spesialundervisning.

En av informantene fikk redusert antall timer og ble fritatt fra gymnastikkundervisningen på videregående. Informanten fikk tilbud om å ha fysioterapeuttimer i gymnastikktimene, noe informanten ikke var interessert i. Vil belyse det med et sitat:

«Jeg ble tilbudt å ha fysioterapeut i gymtimene, men jeg var ganske bestemt på at jeg ville ikke blande fysioterapi med skolegangen.»

Sitatet viser at tilretteleggingen må tilpasses hvert enkelt individ. Jeg vurderer det slik at selv om informantene har samme diagnose, fordres det individuell tilrettelegging.

Hvordan kan funnene på dette området forstås?

I opplæringsloven står det at alle barn i skolepliktig alder har både plikt og rett til skolegang (Opplæringsloven, 1998, § 2-1 og § 2-13). Plikt betyr i denne sammenheng at alle i skolepliktig alder må delta/gjennomføre grunnskoleopplæring. Det behøver ikke å være i en offentlig skole, foreldrene kan velge privat skole eller hjemmeundervisning. Rett til skolegang betyr at alle barn i

skolepliktig alder har krav på opplæring i den offentlige grunnskolen. Man har en rett til å gå på nærskolen det vil si den skolen som ligger nærmest hjemmet (Opplæringsloven, 1998, § 8-1). Skolen er pliktig til å tilpasse undervisning i forhold til den enkeltes forutsetninger, evner og behov (Opplæringsloven, 1998, § 1-3). Om den ordinære opplæringen ikke er tilstrekkelig har man krav på spesialundervisning (Opplæringsloven, 1998, §§ 5-1 – 5-9).

Datamaterialet viser at en av informantene ikke har fått oppfylt sin rettighet om tilpasset opplæring, mens to av informantene har fått rettighetene sine oppfylt. Det er kommunen som står ansvarlig for at retten til grunnskoleopplæringen oppfylles for de som bor i kommunen (Opplæringsloven, 1998 § 1-14). I SINTEF sin helse rapport som omhandler personer med sjeldne diagnoser og deres opplevelser av tjenesteapparatet, fremkommer det at personer med sjeldne diagnoser erfarer at det kan være krevende å få tilrettelegging i skolen (Grut et al., 2008). Funnene i denne studien belyser i liten grad at det har vært krevende for informantene å få tilrettelegging, kun en av informanten opplevde å bli møtt med liten forståelse på nærskolen sin. Grut et al. (2008) skriver at personer med sjeldne diagnoser har opplevd det vanskelig å få individuelt tilrettelagt hjelp på skolen på grunnlag av mangel på ressurser og liten forståelse. Kompetansesenteret Frambu som har fagområdet nevromuskulære sykdommer har utarbeidet et hefte med eksempler til kommunene for hvordan man kan tilrettelegge på skolen for å kunne møte disse behovene på en god måte www.image.frambu.no. Datamaterialet viser at informantene i stor grad har fått tilrettelegging og har blitt møtt med forståelse, jeg tolker det som et tegn på en positiv utvikling.

4.2.2 Inkludering

To av informantene har erfarer å ha blitt inkludert under stort sett hele skolegangen. Den siste informanten erfarte å bli ekskludert og mobbet på barneskolen. Informanten som ble ekskludert og mobbet og valgte derfor å bytte skole på ungdomsskolen og etter skolebytte opplevde informanten å bli inkludert. Informanten ble inkludert i gymnastikkundervisningen og den var tilrettelagt. Selv om informanten ikke alltid evnet å delta, valgte informanten selv å ikke delta og opplevde derfor ikke å bli ekskludert. Vil belyse dette med et sitat:

«Var jeg sliten en dag trengte jeg ikke å delta, men da var det mitt valg, jeg fikk lov til å velge selv, og da er det greit.»

Empirien tolkes slik at jeg ser læreren som en rollemodell og en viktig faktor for inkludering. Informanten ble mobbet og ekskludert på barneskolen. Læreren tilpasset da ikke undervisningen men ekskluderte informanten gjennom å oppfordre informanten til å være hjemme under gym og turdager om ikke informanten evnet å delta på.

Informantene hadde i stor grad gode erfaringer med å bli inkludert og at det ble tilrettelagt slik at de kunne delta i undervisningen. Informantene uttrykte det slik:

«da fikk jeg være med på alt, de tilrettela for meg slik at jeg kunne være med, jeg følte meg aldri syk på den skolen, det var ingen som fikk meg til å tenke på at jeg var annerledes fordi jeg gikk som en full mann liksom.»

«Vi var alle venner».

Disse sitatene forstår jeg som et resultat av at lærerne la til rette for inkludering, og tilpasser undervisningen slik at informantene hadde mulighet til å delta.

Hvordan kan funnene på dette området forstås?

I datamaterialet kommer det frem at informantene stort sett har erfart å bli inkludert gjennom hele skolegangen. Inkluderingsprinsippet handler i hovedsak om at alle skal ha mulighet til å tilhøre fellesskapet og kunne delta på lik linje med andre i samfunnet på alle samfunnsområder. Det er et sentralt prinsipp i utdanningssektoren, der inkluderende opplæring og tilpassing til behov og forutsetning til hvert enkelt barn/elev og den aktuelle barnegruppen/klassen blir lagt stor vekt på (Opplæringsloven, 1998, § 1). Empirien viser at en av informantene ble mobbet fra fjerde til syvende klasse, samt at informanten ble ekskludert fra klassen ved gym og turdager da informanten ikke kunne delta på grunn av diagnosen sin. Det står i opplæringsloven at alle barn og unge i grunnskole og videregående opplæring har krav på tilpasset opplæring og rettigheter til et godt fysisk miljø som fremmer helse, læring og trivsel (Opplæringsloven, 1998, §§ 1-3 & 9a-2). Vygotski og Dewey er kjente teoretikere som trekker frem betydningen av å være i

interaksjon med omgivelsene og å være delaktig og delta for å trives og utvikles (Vyvotski, 1978, Dewey, 1938). I tillegg kan man si at personer med sjeldne diagnoser innehar de samme rettigheter som andre personer med funksjonsnedsettelse. Disse rettighetene er med andre ord universelle. Funnene avslører at utfordringene med å ikke være inkludert var så stor belastning for den ene informanten, at informanten valgte å bytte skole. Jeg forstår det slik at selv om inkludering er et overordnet prinsipp, blir prinsippet ikke overholdt i denne situasjonen.

Wendelborg (2010) påpeker i sin doktoravhandling at elever med funksjonshemming i høyere klassetrinn ble tatt ut av klasserommet og ikke fikk delta på lik linje med sine jevnaldrende. Det stemmer ikke overens med datamaterialet, der erfarte informantene å bli inkludert i høyere klassetrinn. Jeg anser det som et positivt tegn som kan tyde på en forbedret inkludering i den norske skole. Det kreves allikevel ytterligere forskning på området.

4.3 Opplevelse av livskvalitet

Informantene opplever ulike grader av livskvalitet. Informantene fremhever det som er viktig for dem for å oppleve livskvaliteten.

4.3.1 Egne valg og selvstendighet

Funnene viser at det er viktig for informantene å ta egne valg og være selvstendige. Det å kunne påvirke sitt eget liv og ha kontroll over det har stor betydning. Informantene uttrykker det slik:

«(...) fordi jeg har assistenten min, så kan jeg leve mitt eget liv, ta egne valg.»

«Vi bygger et hus til meg der jeg kommer i fra, så får jeg eget hus og sånn, det blir godt.»

«Jeg har kjøpt min egen leilighet»

«Jeg er stolt over å ha sluttført videregående skole, jeg hadde en assistent som hjalp meg med ting men jeg prøvde å gjøre det meste jeg kunne.»

Sitatene ovenfor peker på at informantene foretrekker å ta egne valg og leve sine egne liv. Det å være selvstendig så langt det går er viktig for informantenes velvære og livskvalitet.

Hvordan kan funnene på dette området forstås?

Datamaterialet forteller oss at det å være selvstendig så langt det går er viktig for informantenes opplevelse av velvære og livskvalitet. Livskvalitetsbegrepet er spesifisert til subjektivt velvære direkte oversatt fra det engelske begrepet *subjectiv well-being* av Diener (1999, s.213) som forkortes SBW. Livskvalitet eller subjektivt velvære (SWB) som Diener (1999, s.213) kaller det refererer til en betegnelse der personer evaluerer sine egne liv. Evalueringen går ut på at personer vurderer livstilfredsheten sin både kognitivt og emosjonelt (Diener, 1999, s.213). Diener (1999, s.213) skriver videre at vurderinger som personer gjør kognitivt og affektivt viser til at positive og gode erfaringer i tilværelsen fører til at personen opplever økt livstilfredsstillelse og livskvalitet. Negative og dårlige erfaringer personer erfarer i tilværelsen fører til det motsatte, en opplevelse av lav livstilfredsstillelse og livskvalitet. Jeg avleser at Dieners teori stemmer godt med datamaterialet. Informantene forteller om positive og gode erfaringer som øker deres velvære og livskvalitet.

Subjektivt velvære (SWB) bygger på perspektiver fra Hedonismen og Eudaimonismen. Hedonismens fundament i velvære og lykke baseres på å øke lykkefølelse og velvære og minimere smerte og lidelse, som er en del av lykkeforskningen (Næss, 2015, s.41) Eudaimonismens fundament og fokus er rettet mot meningen med livet og selvrealisering, og i hvilken grad personen klarer å integrere det i sitt eget liv, som tilskrives Aristoteles «å leve i samsvar med sin daimon» (Næss, 2015, s.41). Funnene viser at informantene har fokus på selvrealisering og mening med livet gjennom studier og de tilegnet seg materiell velstand gjennom egen leilighet og eget hus, informantene uttrykker at dette bidrar til å øke deres velvære og trivsel. Jeg forstår det slik at informantene klarer å finne mening med livet og realisere seg selv og det øker informantenes livskvalitet.

Funnene belyser at det er viktig for informantene å ta egne valg og være selvstendige for å oppnå livskvalitet. Deci & Ryan (1985, s.9, 26, 38-41) viser med sitt behov og selvbestemmelsesteori at autonomi og ta egne valg er noe som fremmer livskvaliteten. Jeg vurderer det slik at dette stemmer med det informantene sier om å påvirke og å bestemme i egne liv, og at dette fremmer livskvaliteten. Deci & Ryan (1985, s.9,26,38-41) skriver videre at det er en omfattende

selvbestemmelsesteori som forkortes til (SBT). Teorien fremhever graden på tilfredstillelse i barndommen av psykologiske behov som er medfødte, så som kompetanse, autonomi og relasjonelle bånd. Hvis personer opplever å bli sosialt aksepterte, har sosial tilhørighet, samt har kompetanse og opplever å kan ta egne valg fremmer dette indre motivasjon som leder til en større grad av velvære og livskvalitet (Deci & Ryan, 1985, s 9, 26, 38-41.). Jeg tolker det slik at informantene har en opplevelse av autonomi og mulighet å kunne ta egne valg noe som fremmer deres livskvalitet. Informantenes opplevelse av sosial aksept kom fram tidligere i kapitlet under erfaringer med skole og tilrettelegging. Sosial tilhørighet samt kompetanse vil jeg komme tilbake til videre i kapitel fire.

4.3.2 Sosial tilhørighet og fritid

I følge datamaterialet erfarer informantene å få veldig god støtte fra hele familien. Med hele familien nevner informantene mamma, pappa, søsken, tante, onkel og besteforeldre. Støtten handler om at informantene føler seg inkludert gjennom at familien prøver å finne løsninger slik at de kan delta på familiens opplevelser. Informantene forteller videre om ulike former for støtte både mentalt, praktisk, økonomisk, og støtte til frigjøring og selvstendighet. Informantene deler erfaringer som på mange måter er sammenfallende, men de forteller også om ulike erfaringer. En av informantene fremhever den følelsesmessige støtten familien gir, gjennom samtaler som gjør det mentalt lettere å ha en sjelden diagnose. Den andre informantene opplever å ikke få mye følelsesmessig støtte. Dette kan også handle om at informanten synes det er vanskelig å være åpen om personlige forhold overfor familien sin.

For å framheve betydningen av støtte fra familien uttrykker informantene det slik:

«(...) de hjelper meg til å få til ting, som andre ikke trur går an fordi det er alt for tungvint, så prøver de likevel så godt de kan å få meg med, slik at jeg kan oppleve det.»

«De har lyst til å ha meg med, altså ikke når de skal gå tur i skogen, det er litt utfordrende å komme frem med rullestol, men de gjør det de kan for at jeg skal kunne være med.»

«Min familie får meg til å ikke føle meg syk, de får meg til å føle meg bra. De hjelper meg med alt».

Disse sitatene synliggjør hvor stor rolle familien spiller i informantens liv. God støtte fra familien og de nærmeste har stor betydning for deres deltagelse og legger grunnlaget for gode opplevelser.

Familien kan også by på utfordringer. Den ene informanten uttrykker at støy og høy aktivitet av og til kan være belastende. Informanten uttrykte det slik:

«Det å ha småsøsken som er høylytte kan være slitsomt, men det er greit å ha søsken av og til.»

Jeg forstår det slik at familien spiller en stor rolle i informantens liv for deltagelse og livskvalitet, samtidig som det kan by på visse utfordringer. Det kan tyde på at det blir stressende med støy og høy aktivitet for informanten.

To av informantene påpeker viktigheten av å ha et eget husdyr i huset. Det uttrykker informantene slik:

«(...) så at jeg har en egen hund er helt fantastisk, det har reddet meg fra depresjon og gjøre dumme ting. Jeg har hatt hunden min og den har reddet med rett og slett.»

«Når jeg er deprimert og sånn, kan jeg ikke si at jeg ikke har det bra. Jeg har min hund og da har jeg det veldig fint.»

Empirien kan tolkes slik at å ha et husdyr for to av informantene har og har vært av stor betydning for deres livskvalitet.

Informantene forteller at de har hatt venner i løpet skoletiden sin. To av informantene nevner ensomhet og at de har få venner i nærmiljøet, mens den siste av informantene har gode venner i nærmiljøet. Det framkommer at informantene har kontakt med venner gjennom sosiale medier, også venner i FA miljøet. En av informantene savner venner i nærmiljøet som har FA diagnose. To av informantene påpeker at det ikke gjør noe at det ikke finnes noen med FA i nærmiljøet, for de treffer dem gjennom sosiale medier. Det som handler om venner uttrykkes slik av informantene:

«Jeg har ikke tonnevis med venner, jeg har fire veldig gode venner liksom, og det er det jeg trenger.»

«Jeg møter venner på sosiale medier og noen ganger tenker jeg på hvor deprimert jeg hadde vært om jeg ikke hadde hatt telefonen min.»

Sitatet over vurderer jeg dit at det varierer hvor stort vennenettverk informantene har i nærmiljøet. Videre ser jeg at sosiale medier kan være utslagsgivende for vennenettverket og hvilke venner informantene har mulighet å få og beholde kontakten med. Behovene til informantene er ulike en av informantene påpeker at det er et savn å ikke ha en person i samme situasjon i nærmiljøet, mens to av informantene uttrykker at sosiale medier er et godt nok alternativ for å kunne nå personer med samme diagnose.

Universell utforming

Funnene viser at informantene møter begrensninger i nærmiljøet. Informantene har ulike interesser, og på grunn av utviklingen av Friedreich Ataxia har muligheten til å bedrive ulike aktiviteter begrenset seg. Informantene har et ønske om et bredere tilbud av fritidsaktiviteter i nærmiljøet og like god tilgang på uteplasser som alle andre. Dette uttrykte informantene:

«Jeg gikk på teaterskole, tegneskole og dans som barn, jeg har ikke så mange muligheter nå, dagens interesser er musikk og mote.»

«(..)så som jeg kan ikke være med vennene mine på bowling fordi det er trapper og sånne typer ting, der jeg ikke kan komme med inn å være med.»

«Aktiviteter jeg ønsker meg i nærmiljøet er dansing i rullestol, tilrettelagt trening, riding og padling.»

« (...)man kommer ikke inn overalt. For eksempel når jeg skulle møte venner på Peppes Pizza en gang, så kom jeg først og jeg kom ikke inn for jeg måtte vente på vennene mine de måtte gå inn for å spørre om de kunne legge ut rampe, så jeg kommer ikke inn på egen hånd, da føler jeg liksom meg litt mindre verdt fordi jeg må vente på hjelp på en måte».

Sitatene ovenfor viser at informantene erfarer en begrensning i nærmiljøet i forhold til både universell utforming og for lite variert tilbud av fritidsaktiviteter. Informantene har ønsket om et

bedre tilbud i nærmiljøet som for eksempel dansing i rullestol, riding og padling som er tilrettelagt for de som sitter i rullestol. Dette tolker jeg slik at mulighetene for å delta på aktiviteter har begrenset seg for informantene i takt med utviklingen av diagnosen

Hvordan funnene på dette området forstås?

I 2015 framheves positive relasjoner som kriterium på livskvalitet, som har et utspring i eudaimonismen (Helse- og omsorgsdepartementet, 2015). I Diener (1999) bok om « well-being » skriver Myers at det er tydelige bevis på at sosiale relasjoner er en av de viktigste faktorene for å oppleve høy velvære og livskvalitet (Myers, 1999, 374-375). Dette stemmer med mine funn som belyser viktigheten av vennskap og familieband for å ha det godt i livet. Næss (2012, s.130-131) skriver i sin bok at personer med funksjonsnedsettelse er mer utsatt for å bli utstøtt fra samfunnet, det er en stor andel som blir uføre og utelatt fra andre sosiale nettverk. I empirien kom det fram at informantene har hatt venner i løpet av skoletiden, men nå har to av informantene en opplevelse av å føle seg ensomme i nærmiljøet. Myers (1999, 374-375) skriver at ønske om sosial tilhørighet er et grunnleggende behov i alle mennesker. Dette forstår jeg slik at det teoretiske grunnlaget stemmer overens med datamaterialet, at sosial tilhørighet er nødvendig for informantenes trivsel og velvære. Ved opplevd ensomhet hos informantene vises det i funnene at informantene finner nye strategier for å møte venner. Datamaterialet belyser en ny dimensjon blant annet hvor viktig sosiale medier er for informantene for å utvide vennekretsen.

I forskning framkommer det at personer som blir spurt hva som gjør dem lykkelig og tilfreds med livet blir svaret ofte nære relasjoner med familien, venner og kjærester (Myers, 1999, s.375, Brunborg o.a., 2009). Det er i tråd med det som kommer fra i datamaterialet der informantene fremhever familien som en viktig faktor for deres opplevelse av livskvalitet. Det å ha husdyr ble også trukket frem som en ny faktor for god livskvalitet i datamaterialet.

Funnene viser at en av informantene erfarer det utfordrende å ha søsken. Meyers (1999, s.376-377) skriver at nære relasjoner kan bidra til sykdom, når de nære relasjonene er forbundet med frykt og stress. Samtidig er Meyers (1999, s.376-377) nøye med å legge til at nære relasjoner kan forhindre sykdom gjennom å gi mulighet å betro seg om smertefulle følelser. I følge

datamaterialet kommer det fram at den ene informanten ikke kjente seg syk sammen med familien fordi de kunne prate om alt.

Grut et al. (2008) påpeker i Sintef helserapport at personer med sjeldne diagnoser rapporterer at de føler seg alene og overlatt i sin situasjon. Videre skriver Grut et al. (2008) at personer med en sjelden diagnose har et sterkt ønske om å treffe likesinnede for å oppleve en fellesskapsfølelse og tilhørighet. I datamaterialet framkommer det at en av informantene har et sterkt ønske om å treffe likesinnede som har samme diagnose og i tilsvarende situasjon, mens to av informantene ikke legger vekt på det siden de kan nå likesinnede via internett. Jeg forstår det slik at tilgangen til å komme i kontakt med noen med en sjelden diagnose har endret seg på grunn av utviklingen av sosiale medier, der det nå finnes mulighet å nå personer med samme diagnose over hele verden.

Fra Helse- og omsorgsdepartementet kom det i 2015 føringer om at det skal legges mer vekt på sosiale nettverk, for å fremme den norske helse og livskvalitet (Helse- og omsorgsdepartementet, 2015). Jeg ser ingen resultat av disse føringene i min studie, empirien viser at informantene opplever en begrensning i fritidsaktiviteter i nærmiljøet både i forhold til universell utforming og tilbud om fritidsaktiviteter.

4.3.3 Egen helse og medisin

Informantene fremhever medisin som en viktig faktor for å ha det godt i livet. Informantene er opptatt av å ta vare på egen helse, og holde sykdommen i «sjakk». Informantene er opptatt av både den fysiske og psykiske helsen. Funnene viser at informantene er bevisst på sin helse og har ulike strategier for å få det bedre.

«Immukin har reddet livet mitt».

«Immukin er helt fantastisk. Jeg har prøvd en måned uten, og jeg var så dårlig, det er helt rart hvor godt den medisinen virker».

«(..)jeg prøver å finne ting å gjøre så jeg holder FA i sjakk, så jeg her hos fysioterapeut og går til logoped og mye av hverdagene mine går til det.»

Jeg anser det slik å ha tilgang å ta medisin og ivareta sin egen helse er avgjørende for informantene for opplevelse av livskvalitet.

Hvordan kan funnene på dette området forstås?

Det fins ulike behandlinger for Friedreich Ataxia for forebygging og lindring av symptomer, men ingen kur er tilgjengelig enda. Den medisinske behandlingen kan redusere symptomene og er blant annet Idebenone og Imukin (Interferon Gamma). I intervjuet ble Idebenone og Imukin nevnt som medisinske behandlinger som ble brukt av informantene. I datamaterialet blir imukin betraktet som en livredder. Jeg vurderer det slik at informantene er avhengig av medisinsk behandling for å ha det godt i livet.

I datamaterialet kommer det fram at informantene er bevisst sin egen helse og hva som har helsebringende effekt på Friedreich Ataxia. I følge Wedding et al. , Schulz & Pandolfo (2015, 1998) er Friedreich Ataxia en progressive fremadskridende sykdom som krever oppfølging (Wedding et al., 2015). Videre skriver Wedding et al. (2015) at sykdommen forårsaker gradvis tap av funksjoner. For personer med Friedreich Ataxia finnes det fysioterapeutisk og ergoterapeutisk behandling for forebygging og lindring av symptomer ved Friedreich Ataxia. Leversby (2014) skriver at gjennom fysioterapeutisk behandling kan personer med Friedreich Ataxia vedlikeholde funksjoner gjennom styrke og balanse. Fysioterapeut og ergoterapeut kan utarbeide øvelser og program slik som koordinasjonstrening for å bedre balansen, styrking av muskulaturen for å opprettholde bevegeligheten og stabilitet ved skoliose, manuell tøying, bassentrening og utholdenhetstrening (Leversby, 2014). Funnene viser at informantene prioriterer å gå til fysioterapeut for å vedlikeholde funksjoner. Jeg forstår det slik at informantene tar ansvar for sin egen helse, for å øke sitt velvære.

Personer med Friedreich Ataxia utvikler ofte Dysartri (Cano, 2005). Dysartri er en medisinsk betegnelse på en nevrologisk talevanske forårsaket av svekkelse i den nevrologiske talemuskelaturen. Det gjør det vanskelig å forme ord og snakke. Logoped kan hjelpe, finne strategier og øvelser for å forbedre talefunksjonen, slik at det blir lettere å kommunisere (Cano, 2005). Funnene viser at en av informantene prioriterer å gå til logoped for å forbedre talefunksjonen. Empirien tolkes slik at informantene ivaretar sin egen helse, for å ha det godt i

livet. I en norsk LOGG undersøkelse gjennomført i 2009 var svarprosenten høy i forhold til at god helse var viktig for livskvaliteten (Brunborg, 2009).

4.3.4 Mestringsressurser

Funnene viser at informantene har opparbeidet seg mestringsressurser, fra diagnosen ble satt og frem til i dag. Diagnoseperioden var en stor utfordring for informantene, med mangelfull kompetanse opplevdes det vanskelig å håndtere og akseptere situasjonen. Informantene har nå tilegnet seg kompetanse om FA og opparbeidet seg strategier for å håndtere situasjonen.

Informantene uttrykker det slik:

«For å ha det godt i hverdagen vil jeg ha det som jeg har det nå, det er sånn jeg vil ha det, jeg har ikke hatt det noe bedre om jeg var frisk. Nei, jeg hadde ikke hatt det noe bedre liksom, det har ikke noe å si at jeg sitter i en stol, det er ikke noe hinder føler jeg, jeg er fornøyd med livet mitt det er jeg.»

«(...) jeg har blitt spurt mange ganger, hvordan jeg klarer liksom å ha god tålmodighet på medisiner og bare leve livet mitt så godt jeg kan, det har jeg brukt som hjelpemiddel.»

«Jeg ramler ned i en kjeller, så prøver jeg å komme meg opp igjen da tar jeg tak i noen knagger og klatrer opp igjen og da tenker jeg på alle som er glad i meg og at jeg er glad i dem, og tenker på de områder der jeg gjør nytte for meg.»

Sitatene ovenfor tyder på at informantene har mestringsressurser og klarer å mestre å leve et godt liv med en sjelden diagnose. Slik jeg tolker det har informantene opparbeidet seg mestringsressurser og har lært seg å leve med en sjelden diagnose, og mestrer det på en god måte.

Hvordan kan funnene på dette området forstås?

Datamaterialet viser at informantene har opparbeidet seg mestringsressurser og klarer gjennom disse strategier å mestre livet sitt med en sjelden diagnose. Informantene oppgir å ha det godt i livet. Som Antonovsky (2012, s.187) skriver at det å kunne håndtere stress på en god måte er helsebringende og leder til velvære og opplevelsen av at vi mestrer livet vårt. Antonovsky (2012) er kjent for sin salutognese-modellen, som handler om opplevelsen av sammenheng.

Antonovosky (2012, s.39-44) tar utgangspunkt i de opplevelsene som er helsebringende for den enkelte, som gir mulighet for mestring. Det som er sentralt i hans tankegang er opplevelse av sammenheng som forkortes til OAS. Denne opplevelse av sammenheng (OAS) er som en motstandskraft. Det vil si at man kan mobilisere denne kraften når man møter påkjenninger (Antonovosky, 2012, s.39-44). Videre deles OAS inn i tre ulike komponenter som fører til opplevelse av sammenheng, det er når situasjonen er begripelig, håndterbar og er meningsfull at man har opplevelse av sammenheng i tilværelsen.

Begripelig handler om i hvilken grad personen kognitivt forstår situasjon sin. Om en person har en diagnose, i hvilken grad forstår personen hva diagnosen innebærer og hvilke rettigheter den personen har. Datamaterialet viser at informantene hadde store utfordringer i diagnosefasen, det var stor mangel på kunnskap om diagnosen og hvilke rettigheter diagnosen innebar. Jeg forstår det slik at informantene opplevde situasjonen ubegripelig noe som førte til at informantene hadde vansker med å håndtere situasjonen. Håndterbar handler om i hvilken grad personen kan håndtere situasjonen. Hvilke ressurser har personen selv og rundt seg for å takle disse krav? Funnene viser at informantene har innhentet kunnskap selv om sin egen sykdom og hvilke rettigheter som utløses på bakgrunn av diagnosen. Dette mener jeg har ført til at informantene opplever å håndtere kravene fra omgivelsene. Noe som igjen fører til meningsfullhet. Meningsfullhet handler om graden av meningen med livet, vår eksistens. I datamaterialet kommer det fram at livet gir mening for informantene når noen bryr seg og når de kjenner seg nyttige for omgivelsene.

At livet føles meningsfullt trenger ikke ha sammenheng med at en person opplever situasjonen begripelig og håndterbar, men vil påvirke stabiliteten og kvaliteten på meningsfullheten. Ved høy grad av opplevelse av at situasjonen er begripelig, håndterbar og meningsfull fører dette til en stabil og høy opplevelse av sammenheng (OAS) og mestring (Antonovosky, 2012, s.39-42). Jeg forstår det slik at informantene har en stabil opplevelse av sammenheng, situasjonen har blitt begripelig og håndterbar og livet gir mening for informantene. Videre anser jeg at denne opplevelse av sammenheng fungerer som en motstandskraft for informantene, informantene mobiliserer denne kraften når de møter påkjenninger i form av mestringsressurser, strategier de

har opparbeidet seg for å mestre livene sine med en sjelden diagnose. Slik opplever informantene det gode liv. Empirien blir oppfattet slik at informantene opplever å ha en god livskvalitet.

5.0 Oppsummering og avslutning

I dette kapittelet vil jeg komme med en oppsummering av denne studien og mine hovedfunn. Jeg vil presentere mine hovedfunn gjennom å svare på problemstillingen og mine forskningsspørsmål. Deretter vil jeg belyse mine tanker og refleksjoner angående videre forskning på området.

Målet med denne studien var å undersøke tre personers erfaringer med å leve med den sjeldne diagnosen Friedrichs Ataxia i Norge. Problemstillingen var:

Hvilke erfaringer tre personer med Friedreich Ataxia har å leve med den sjeldne diagnosen i Norge?

Empirien tolkes slik at det var utfordrende for informantene å få den sjeldne diagnosen Friedrich Ataxia. Progresjonen og utviklingen av sykdommen har vært til dels ulikt for informantene. Fellestrekkene for informantene er at de har fått flere symptomer etter hvert som har ledet til store påkjenninger for dem. Informantene trekker spesielt frem en vanskelig overgangsperiode, overgangen fra å kunne gå til å sitte i rullestol. Ulikhetene består av at den ene informanten har hatt hjerteproblematikk fra tidlig alder og den andre har gjennomgått skolioseoperasjon. Det samstemmer med tidligere forskning som påpeker at sykdomsforløpet er varierende for personer med Friedreich Ataxia. Videre viser tidligere forskning at sykdommen leder til for tidlig død, og at man aktivt jobber med å finne en helbredende kur for Friedreich Ataxia. I følge datamaterialet kan man lese at informantene har et håp om en fremtidig kur for denne sykdommen.

Mine forskningsspørsmål var:

Hvilke erfaringer har personer med Friedreich Ataxia med fritid, venner, familie og tanker om sin egen livskvalitet?

Hvilke erfaringer har personer med Friedreich Ataxia med skolevesenet?

Hvilke erfaringer har personer med Friedreich Ataxia med helsevesenet?

5.1 Erfaring med fritid, familie og venner og egne tanker om livskvalitet

I følge datamaterialet er sosial tilhørighet nødvendig for informantenes velvære og trivsel, som stemmer med tidligere forskning og det teoretiske grunnlaget. Sosial tilhørighet er et grunnleggende behov mennesker har. I tidligere forskning har det kommet frem at nære relasjoner med familien, venner og kjærester er viktig for å være tilfreds og lykkelig i livet. Noe som stemmer med empirien at familiens støtte er en viktig faktor i informantenes liv og som fremmer deltagelse og livskvalitet hos informantene. I funnene kom det frem i liten utstrekning at familien kan virke stressende på grunn av støy og høy aktivitet. Mens husdyr ble trukket frem i datamaterialet som en faktor for god livskvalitet.

I følge funnene har informantene varierende vennenettverk, en av informantene har venner i nærmiljøet mens de andre informantene har få venner og har erfaringer med å føle seg ensomme i nærmiljøet. Ved opplevd ensomhet har informantene funnet nye strategier for å møte venner, blant annet ved å opprettholde og skape vennskap gjennom sosiale medier. Det kan tolkes som om sosiale medier er en viktig faktor for å utvide vennekretsen for informantene. Videre forstås det slik at tilgangen til å nå noen med samme diagnose er blitt bedret med sosiale medier. I tidligere forskning kom det frem at personer med en sjelden diagnose hadde et sterkt ønske om å treffe likesinnede som hadde samme diagnose. Funnene viser at en av informantene har et stort ønske om å treffe noen med samme diagnose, mens de to andre informantene ikke legger vekt på det siden de kan nå likesinnede gjennom internett.

I følge empirien er utfordringene for informantene begrensningene i fritidsaktiviteter i nærmiljøet både i forhold til universell utforming og tilbud om fritidsaktiviteter.

Videre kommer det fram i empirien at informantene er avhengig av behandling, oppfølging og å ta ansvar for sin egen helse for å ha det godt i livet. Funnene tolkes som at informantene ivaretar og tar ansvar for sin egen helse gjennom at de prioriterer sin tid til å bruke tjenestene som tilbys i form av oppfølging og behandling av FA. I tidligere forskning har det kommet frem at god helse er viktig for livskvaliteten.

Videre viser funnene at det er viktig for informantene å ta egne valg og være selvstendig, og kunne påvirke og bestemme i sine egne liv. Empirien forstås slik at informantene fokuserer på selvrealisering og meningen med livet og evner å integrere det i sine liv, som leder til økt velvære og livskvalitet. Dette stemmer med selvbestemmelsesteorien.

Datamaterialet viser at informantene har hatt store utfordringer i forbindelse med at de fikk diagnosen FA, livet var ikke begripelig. Informantene har opparbeidet seg mestringsressurser og klarer gjennom disse strategiene nå å mestre livet med en sjelden diagnose. I følge datamaterialet har informantene selv innhentet kunnskapen om sin egen diagnose, og hvilke rettigheter de har på bakgrunn av denne diagnosen. Livet har blitt mer håndterbart for informantene og de har blitt mer bevisst på hva som gjør livet deres meningsfullt. Dette kan tyde på at informantene har en stabil opplevelse av sammenheng, situasjonen har blitt begripelig og håndterbar og livet gir mening for informantene. Denne opplevelsen av sammenheng tolker jeg slik at informantene bruker denne motstandskraften når de møter påkjenninger, noe som stemmer med mestringsteorien. Datamaterialer viser at informantene har opparbeidet seg mestringsressurser og klarer gjennom disse strategier å mestre sitt liv med en sjelden diagnose. Informantene oppgir at de har det godt i livet, som samstemmer med tidligere forskning gjort på sjeldne diagnoser og Friedreich Ataxia.

5.2 Erfaring med opplæring og tilrettelegging

I følge mine funn har informantene stort sett hatt gode erfaringer i løpet av sin skolegang. Funnene viser at informantene har erfaringer med både tilrettelegging og inkludering i løpet av skoletiden. På barneskolen har en av informantene ikke fått oppfylt sine rettigheter om tilpasset opplæring mens to av informantene har fått disse oppfylt. Dette bedret seg etter barneskolen. Tidligere forskning viser at personer med sjeldne diagnoser opplever at det er krevende å få individuell tilrettelegging, noe som i liten grad kommer fram i datamaterialet. Funnene viser at informantene opplevde i stor grad å bli inkludert, spesielt i høyere klassetrinn. Det som utpeker seg i datamaterialet er at en av informantene valgte å bytte skole fordi informanten hadde en opplevelse av å bli ekskludert av lærer i gymnastikk og turdager og ble mobbet av elevene på barneskolen. Empirien kan tolkes dit at inkludering er et overordnet prinsipp som ikke ble overholdt i denne situasjonen. Tidligere forskning viser at personer med funksjonshinder i høyere klasser ikke får delta på lik linje med sine jevnaldrende, noe som ikke stemmer med funnene i denne studien. Jeg tolker empirien dit at det kan tyde på et positivt tegn og en forbedring i inkludering og individuell tilrettelegging i den norske skole, noe som allikevel kreves ytterligere forskning.

5.3 Erfaring med helsevesenet

I datamaterialet fremkommer det at informantene stort sett har hatt gode opplevelser i møte med helsevesenet. Empirien tolkes slik at informantene får sine rettigheter oppfylt i førstelinjetjenesten gjennom at den er tilpasset informantene og tilgjengelig. Videre vurderes funnene slik at tjenestene ikke er likeverdige på grunn av kunnskapsmangel om diagnosen og utfordringer informantene møter ved å hente ut og bytte medisin. I datamaterialet vises det at informantene ikke har et likeverdig og tilgjengelige tjenestetilbud i spesialisthelsetjenesten. En av informantene har nært forhold til sin spesialist og møter spesialisten regelmessig. To av informantene må reise langt og møter spesialisten bare på årskontrollen, det kan variere hvilken spesialist informantene møter fra gang til gang. Dette kan tyde på at tjenestetilbudet du får er avhengig av hvor i landet du bor, og hvor spesialistene for Friedreich Ataxia befinner seg. Det kan også være tegn på at informantene har ulike utfordringer med å leve med FA som krever at en må tilpasse tilbudet etter pasientens behov.

I følge funnene har informantene i stor grad blitt møtt med respekt og opplever brukermedvirkning på alle nivåer i helsetjenesten noe som har blitt fremhevet som en utfordring for personer med sjeldne diagnoser i tidligere forskning. Empirien kan være tegn på en positiv trend, det kan være en ringvirkning av nye konstruktive retninger på helsefremmende tekning og at livskvalitet har blitt en målsetting i helsetjenesten.

5.5 Veien videre

Siden det finnes så lite forskning på området Friedreich Ataxia og livskvalitet burde det forskes mer på. Det som har vært interessant, hadde vært å ha en heldekkende norsk undersøkelse på Friedreich Ataxia og livskvalitet. For eksempel en kvantitativ undersøkelse, der innsamlingsverktøyet er spørreundersøkelse om selvopplevd livskvalitet. Videre hadde det vært spennende og gjennomført en sammenligningsstudie mellom Norge og eventuelt USA som har et annet velferdssystem og større populasjon enn i Norge, for å se på forskjeller.

I denne studien har jeg stort sett lagt vekt på det psykologiske perspektivet på livskvalitet i det spesialpedagogiske feltet, det har vært engasjerende og iverksatt undersøkelser der perspektiver som økonomi og sosiologi har vært inkludert i livskvalitetsbegrepet.

Referanseliste

- Antonovsky, A. (2012). *Helsens mysterium den salutogene modellen*. Oslo: Gyldendal Akademiske
- Barstad, A. (2014). *Levekår og livskvalitet vitenskapen om hvordan vi har det*. Oslo: Cappelen Damm Akademiske
- Baumgartner, M.R. (2013). Vitamin-responsive disorders: cobalamin, forlate, biotin, vitamin B and E. *Handbook of Clinical Neurology*. 113, 1799-1810
<https://doi.org/10.1016/B978-0-444-59565-2.00049-6>
- Befring, E. (2015). *Forskningsmetode I utdanningsvitenskap*. Oslo: Cappelen Damm akademisk
- Bidichandani, S.I., Gracia, C.A., Patel, P.I., Dimachkie, M.M. (2000). Very Late-onset Friedreich Ataxia Despite Large GAA Triplet Repeat Expansions. *ARCH NEUROL*. 57, 246-251.
- Bidichandini, S.I. & Delatycki, M.B. (1998/2017). *Friedreich Ataxia*. Seattle: University Washington
- Bruneborg, H., Lappegård, T., Slagsvold, B. (2009). LOGG 2007 – en stor undersøkelse om livsløp, generasjon og kjønn. *Samfunnspeilet*. 2009/1, 2-8.
- Cano, S.J., Hobart, J.C., Hart, P.E., Prasad, L.V., Schapira, A.H.V., Cooper, J.M. (2005). International Cooperative Ataxia Rating Scale (ICARS): Appropriate for Studies of Friedreich Ataxia? *Movement disorders*. 20, 1585-1591.
<https://doi.org/10.1002/mds.20651>

Campuzano, V., Montermini, L., Moltó, M.D, Pianses, L., Cossé, M., Cacalcanti, F., (...), Pandolfo, M. (1996). Friedreich's Ataxia: Autosomal Recessive Disease Caused by Intronic GAA Repeat Expansion. *Science*. 271, 1423-1427.

Chamberlain, S., Shaw, J., Rowland, A., Wallis, J., South, S., (...), Williamson, R. (1988). Mapping of mutation causing Friedreich's ataxia to human chromosome 9. *Nature publishing Group*, 334, 248-250
<https://doi.org/10.1038/334248a0>

Dalen, M. (2013). *Intervju som forskningsmetode – en kvalitativ tilnærming*. Oslo: Universitetsforlaget

Dalh,E., Bergsli, H. & van der Well, K.A. (2014). Sosial ulikhet i helse: En norsk kunnskapsoversikt. Oslo: Helsedirektoratet

Deci, E. & Ryan, R.M. (1985). *Intrinsic motivation and self-determination in human behavior*. New York: University of Rochester

Dewey, J. (1938/1997). *Experience and Education*. New York: Macmillan Publisher.

Diener, E., Kahneman, D. & Schwarz, N. (1999). *Well-being the foundation of hedonic Psychology*. New York: Russell sage foundation

Durr, A., Cossee, M., Agid, Y., Campuzano, V., Mignard, C., Penet, C., (...), Koenig, M. (1996). Clinical and Genetic Abnormalities in Patients with Friedreich's Ataxia. *The new England journal of medicine*. 335, 1169-1175.
<https://doi.org/10.1056/NEJM199610173351601>

Epstein, E, Tsou, A., Farmer, J.M., Perlman, S., Subramony, S.H., Gomez, C.M., (...), Lynch, D.R. (2018). Health related quality of life measures in Friedreich Ataxia. *Journal of the Neurological Sciences*. 272, 123-128.

<https://doi.org/10.1016/j.jns.2008.05.009>

Filla, A., DeMichele, G., Caruso, G., Marconi, R. & Campanella, G. (1990). Genetic data and natural history of Friedreich's disease: a study of 80 Italian patients. *Journal of Neurology*, 237, 345-351.

Fjeldstad, H.C. & Zak, N. (2005). *Livskvalitet for pasienter med spinocerebellære lidelser*. Oslo: Prosjektoppgave

FNs-Sambandet (2015) Bærekraftig mål 3 Helse. Lastet ned fra:

<https://www.fn.no/Om-FN/FNs-baerekraftsmaal>

Forskrift om fastlegeordningen i kommunene. (2012). Forskrift om fastlegeordningen i kommunene. (FOR-2012-08-29-842).

Hentet fra: <https://lovdaga.no/forskrift/2012-08-29-842/>

Grut, L, Hoem Kvam, M. og Lippestad, J.-W. (2008). *Sjeldne funksjonshemninger i Norge. Brukernes erfaringer med tjenesteapparatet*. SINTEF Helse. Rapport A9231.

Harding, A.E. (1983). Classification of the hereditary ataxias a praplegias.

The lancet. 1151-1155.

Helsedirektoratet (2015). *Barn og unge med habiliteringsbehov samarbeid mellom helse-og omsorgssektoren og utdanningssektoren om barn og unge som trenger*

samordnet bistand. Hentet fra: <http://www.helsedirektoratet.no/publikasjoner/>

Helsedirektoratet (2018). *Styrkebasert tilnærming i lokalt folkehelsearbeid. Innbyggerinvolvering, myndiggjøring og deltakelse*.
Hentet fra: <https://helsedirektoratet.no>

Helse- og omsorgsdepartementet (2015). Folkehelsemeldingen. Mestring og muligheter. Meld.St.19 (2014-2015).

Johannessen, A., Tufte, P.A., Christoffersen, L. (2011). *Introduksjon til samfunnsvitenskapelig metode*. Oslo: Abstrakt forlag

Kvale, S & Brinkmann, S. (2010). *Det kvalitative forskningsintervju*. Oslo: Gyldendal akademiske

Leversby, K. (2014). *Fysioterapi for barn og unge med Friedreich Ataxia*.
Tromsø: Masteroppgave

Lov om kommunale helse- og omsorgstjenester (LOV-2011-06-24-30). (2011). Lastet ned fra:
<https://lovdata.no/lov/2011-06-24-30>

Lundeby, H. & Tøssebro (2006). ” Det er jo en milepæl hele tiden.
” Om familie og ”det offentlige”. I tøssebro, J. & Ytterhus, B. *Funksjonshemmete barn i skole og familier. Inkluderingsideal og hverdagspraksis*.
Oslo: Universitetsforlaget. Kompendium.

Myers, D.G. (1999). «Close relationship and quality of life». I
Diener, E., Kahneman, D. & Schwarz, N. (1999). *Well-being the foundation of hedonic Psychology*. New York: Russell sage foundation

Nieto, A., Hernández-Torres, A., Pérez-Flores, J. & Montón, F. (2017). Depressive symptoms in Friedreich ataxia. *International Journal of Clinical and Health Psychology*, 18, 18-26.
<https://doi.org/10.1016/j.ijchp.2017.11.004>

Nilsen, V. Tiltaksmodeller med utgangspunkt i førstelinjetjenesten og andrelinjetjenesten.
I Haugen, R. (2014) *Barn og unges læringsmiljø 3 – med vekt på sosiale og emosjonelle vansker*. Kristiansand: Høyskoleforlaget

Næs, S., Moum, T., Eriksen, J. (2012). *Livskvalitet forskning om det gode liv*.
Bergen: Fagbokforlaget

Opplæringslova (1998). Lov om grunnskolen og den vidaregåande opplæring.
(LOV-1998-07-17-61). Lastet ned fra: <http://lovdata.no/lov/1998-07-61>

Pandolfo, M. (2003). Friedreich Ataxia. *Seminars in Pediatric Neurology*, 10, 163-172.
[https://doi.org/10.1016/S1071-9091\(03\)00025-1](https://doi.org/10.1016/S1071-9091(03)00025-1)

Patel, M., Isaacs, C.J., Seyer, L., Brigatti, K., Gelbard, S., Stawer, C., (...), Lynch, D.R. (2016).
Progression of Friedreich ataxia: quantitative characterization over 5 years.
Annals of Clinical and Translational Neurology, 3(9). 684-694.

Pindea, M., Arpa, J., Aracil, A., Domenguez, F., Mas, A., Gavlán, M., (...), Artuch, R. (2008).
Idebenone treatment in paediatric and adult patients with Friedreich ataxia:
Long-term Follow up. *European Journal of Peadiatric Neurology*, 12, 470-475.
DOI:[10.1016/j.ejpn.2007.11.006](https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2007.11.006)

Postholm, B.M. (2011). *Kvalitativ metode en innføring med fokus på fenomenologi, etnografi og kausstudier*. Oslo: Universitetsforlaget

Ringdal, K (2016). *Enhet og mangfold Samfunnsvitenskapelig forskning og kvantitativ metode, 3. utgave*. Bergen: Fagbokforlaget

Reetz, K., Dogan, I., Costa, A.S., Dafotakis, M., Fedosov, K., Guinti, P., (...), Schulz, J.B. (2015). Biological and clinical characteristics of the European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies (EFACT) cohort: a cross-sectional analysis of baseline data. *Lancet Neurology*, 14, 174-182.

doi: 10.1016/S1474-4422(14)70321-7.

Schulz, J.B. & Pandolfo, M. (2013). 150 years of Friedreich Ataxia: From the discovery to therapy. *Journal of Neurochemistry*, 126, 1-3.

<https://doi.org/10.1111/jnc.12327>

Sigstad, H.M.H. Sjeldne funksjonsvansker. I Befring, E. & Tangen, R. (2014).

Spesialpedagogikk. Latvia: Cappelen Damm

Spesialisthelsetjenesteloven (1999) Lov om spesialisthelsetjenesten (LOV-1999-07-02-61).

Lastet ned fra: <https://lovdata.no/lov/1999-07-02-61>

St.meld.nr. 18 (2010-2011). *Læring og fellesskap. Tidlig innsats og gode læringsmiljøer for barn, unge og voksne med særskilte behov*.

Oslo: Kunnskapsdepartementet

St.meld. nr.19 (2014-2015). *Folkehelsemelding – Mestring og muligheter*. Oslo: Helse og omsorgsdepartementet

St.meld.nr. 40 (2002-2003). *Nedbygging av funksjonshemmende barrierer*. Oslo:

Kunnskapsdepartementet

Tai, G., Corben, L.A., Yui, E.M., Milne, S.C., Delatycki, M.B. (2018). Progress in the treatment of Friedreich Ataxia. *ScienceDirect Elsevier Neurologia I Neurochirurgia Polska*, 52, 129-139.

<https://doi.org/10.1016/j.pjnns.2018.02.003>

- Tai, G., Yiu, E.M., Corben, L.A., Delatycki, M.B. (2015). A longitudinal study of the Friedreich Ataxia Impact Scale. *Journal of the Neurological Sciences*, 352, 53-57.
<https://doi.org/10.1016/j.jns.2015.03.024>
- Thagaard, T. (2016). *Systematikk og innlevelse en innføring i kvalitativ metode*. Oslo: Fagbokforlaget
- Tjora, A. (2017). *Kvalitative forskningsmetoder i praksis*. Oslo: Gyldendal Akademisk
- Tomassini, B., Arcuri, G., Forluni, S., Sandi, C., Ezzatizadeh, V., Casali, C., (...), Tesli, R. (2012). Interferon gamma upregulates frataxin and corrects the functional deficits in Friedreich Ataxia modell. *Human Molecular Genetics*. 21, 2855-2861.
doi: 10.1093/hmg/dds110.
- Tsou, A.Y., Paulsen, E.K., Lagedrost, S.J., Perlman, S.L., Mathews, K.D, Wilmot, G.R, Ravina, B., Koeppen, A.H, Lynch, D.R. (2011). Mortality in Friedreich Ataxia. *Journal of the Neurological Sciences*, 307, 46-49.
doi: 10.1016/j.jns.2011.05.023.
- Vygotski, L.S. (1978). *Mind in Society: The development of higher psychological process*. Cambridge, MA: Havard University Press.
- Wedding, I., M., Kroken, M., Henriksen, S.P., Selmer, K.K., Fiskerstrand, T., (...), Tallaksen, C. (2015). Friedreich Ataxia in Norway an epidemiological, molecular and clinical Study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 10:108, 1-17.
doi: 10.1186/s13023-015-0328-4
- Wendelborg, C. (2010). Å vokse opp med funksjonshemming i skole og blant jevnaldrende. En studie av opplæringstilbud og deltakelse bland barn med nedsatt funksjonsevne. Doktoravhandling ved NTNU, 2010:24.

Wilson, C.L, Fahey, M.C, Corben, L.A, Collins, V.R., Churchyard, A.J., Lamont, P.J.,
Delatycki, M.B. (2007) Quality of life in Friedreich ataxia: what clinical, social and
demographic factors are important? *European Journal of Neurology*, 14, 1040-1047.
<https://doi.org/10.1111/j.1468-1331.2007.01881.x>

World Health Organisation (1958). *The First ten years of the world health organization*.
Geneve: WHO

www.etikkom.no

www.fanorge.wordpress.com.

Oversikt over vedlegg:

Vedlegg 1: Intervjuguide

Vedlegg 2: Samtykkeskjema

Vedlegg 3: NSD

Vedlegg 1: Intervjuguide

Problemstilling:

Hvilke erfaringer tre personer med Friedreich Ataxia har å leve med den sjeldne diagnosen i Norge?

3 Forskningsspørsmål:

Hvilke erfaringer har personer med Friedreich Ataxia i forhold til sin fritid, venner, familie og tanker om egen livskvalitet?

Hvilke erfaringer har personer med Friedreich Ataxia med skolegang og tilrettelegging?

Hvilke erfaringer har personer med Friedreich Ataxia med helsevesenet?

Intervjuguide

Rammer:

Prøveintervju.

Presentere bakgrunn for intervjuet.

Bakgrunnsinformasjon:

Starte intervjuet med å få kort informasjon om informantens nåværende situasjon.

Kan du fortelle litt om deg selv?

Spørsmål utarbeidet etter tema:

Erfaring med fritid, venner og familie og tanker om egen livskvalitet

1. Kan du fortelle litt om din fritid, i forhold til fritidsaktiviteter, venner og familie?
 - 1.1. Hvilke aktiviteter har du sammen med venner?
 - 1.2. Hvilke opplevelser har du i forhold til støtte fra familien?
 - 1.3 Hva er viktig for deg for å kunne ha en meningsfull fritid? Hvilke muligheter og begrensninger ser du/opplever du?

Erfaring med skolegang og tilrettelegging

2. Hvilke opplever og erfaringer har du gjort deg i løpet av din skolegang?
 - 2.1. Hva synes du har fungert godt på skolen, som har vært viktig for å kunne delta i undervisningen i løpet av din skolegang? (*Tilrettelegging? Spesialundervisning? Inkludert/ekskludert*)
 - 2.2. Har du møtt på utfordringer i så fall hvilke?
 - 2.3 Hva er viktige for deg for å kunne trives på skolen?

Erfaring med helsevesenet og livskvalitet.

3. Hvilke erfaringer har du med å få hjelp og tilrettelegging fra helsevesenet?
 - 3.1. Hvilke positive opplever har du med helsevesenet? Evt. Hva?
 - 3.2. Har du erfart utfordringer med helsevesenet? Evt. hva?
 - 3.3. Hva opplever du som viktig for deg i møte med helsevesenet?
 - 3.4 Hva er viktig for deg for å kunne ha det godt i hverdagen generelt, når du tenker på de temaene vi har snakket om?

Fins det noe mer du ønsker å fortelle?

Kan du fortelle litt om hva du syns om intervjuet?

Vedlegg 2: Informasjonsskriv og samtykkeerklæring

Forespørsel om deltakelse i forskningsprosjektet

*FRIEDREICH ATAXI; EN KVALITATIV UNDERSØKELSE OM HVILKE ERFARINGER
TRE PERSONER MED FRIEDREICH ATAXIA HAR Å LEVE MED DEN SJELDNE
DIAGNOSEN I NORGE?*

Dette er et spørsmål til deg om å delta i et forskningsprosjekt om Friedreich Ataxia, for å øke kunnskap, bevissthet og interessen rundt denne diagnosen.

Bakgrunn og formål

Mitt navn er Christin Sundet, jeg er student på NTNU i Trondheim hvor jeg studerer spesialpedagogikk.

Jeg har fått interesse for den sjeldne diagnosen Friedreich Ataxia i Oklahoma gjennom felles kjente. Jeg har møtt flere personer med Friedreich Ataxia. Jeg har også vært så heldig å møte genforsker Sanjay Bidichandini som var med i forskerteamet som oppdaget GEN-mutasjonen og jobber aktivt med å finne en kur for denne sykdommen. Dette har inspirert meg til å skrive om denne sjeldne diagnosen. Denne motivasjon ble enda sterkere etter kontakt med den norske foreningen for Friedreich Ataxia, siden det er så lite forskning på dette feltet. Min problemstilling i dette masterprosjekt handler om *Hvilke erfaringer tre personer med Friedreich Ataxia har å leve med den sjeldne diagnosen i Norge?* For å få svar på min

problemstilling ønsker jeg å ha intervju tre personer med Friedreich Ataxia på temaområder: Familie/venner/meningsfylt fritid, opplevelse av skolegang og opplevelse av helsevesenet.

Formålet med min studie er å oppnå kunnskap, bevissthet og få en god innsikt i hvordan det er å leve med Friedreich Ataxia. Jeg håper at denne studie kan øke interessen, bevisstheten og kunnskapen om denne sjeldne diagnose og at denne nye innsikt blir brukt av støtteapparatet og andre i møte med Friedreich Ataxia.

Hva innebærer deltakelse i studien?

Deltakelsen i denne studien innebærer å delta på et intervju på 30-40 min. Deretter blir intervjuet transkribert, analysert og fortolket av forsker.

Som forsker har jeg tatt etiske vurderinger i forkant som skal være beskyttende for informanten ved eventuelle belastninger i forskningsprosessen.

Fordelen med deltakelse i studien kan være at denne studie kan øke interessen, bevisstheten og kunnskapen om denne sjeldne diagnose og at denne nye innsikt blir brukt av støtteapparatet og andre i møte med Friedreich Ataxia.

Hva skjer med informasjonen om deg?

Alle personopplysninger vil bli behandlet konfidensielt. Deltakerne vil ikke kunne gjenkjennes i publikasjonen.

Prosjektet skal etter planen avsluttes 1. November den skriftlige biten og muntlig ca. 2-3 mnd. etter.

Frivillig deltakelse

Det er frivillig å delta i studien, og du kan når som helst trekke ditt samtykke uten å oppgi noen grunn. Dersom du trekker deg, vil alle opplysninger om deg bli slettet.

Dersom du ønsker å delta eller har spørsmål til studien, ta kontakt med **Christin Sundet**, tlf: **90814230**. Daglig ansvarlig: Hans Petter Ulleberg, 91897259.

Samtykke til deltakelse i studien

Jeg gir herved mitt informerte samtykke til å delta på intervju som en del av masteroppgaven

” Hvilke erfaringer tre personer med Friedreich Ataxia har å leve med den sjeldne diagnosen i Norge? ”

Jeg er informert om intervjuets formål og hva deltakelsen min innebærer, og er kjent med at veilederne vil få tilgang til datamaterialet, og at opplysningene som kommer frem vil være konfidensielle og anonymiseres slik at deltakere ikke kan gjenkjennes av andre. Jeg er også kjent med at deltakelse i dette prosjektet er frivillig, og at jeg har rett til å trekke meg når som helst under hele forskningsprosjektet.

(signert av prosjektdeltaker, dato)

Godkjenning av lydopptak av intervjuet:

(signert av prosjektdeltaker, dato)

Vedlegg 3: NSD



Hans Petter Ulleberg

7491 TRONDHEIM

Vår dato: 28.06.2018

Vår ref: 60752 / 3 / PEG

Deres dato:

Deres ref:

Tilråkning fra NSD Personvernombudet for forskning § 7-27

Personvernombudet for forskning viser til meldeskjema mottatt 11.05.2018 for prosjektet:

60752

Friedrich Ataxia; en kvalitativ undersøkelse om hvilke erfaringer tre personer med Friedreich Ataxia har å leve med den sjeldne diagnosen i Norge?

Diagnosen Friedreich Ataxia i Norge.

Behandlingsansvarlig

NTNU, ved institusjonens øverste leder

Daglig ansvarlig

Hans Petter Ulleberg

Student

Christin Sundet

Vurdering

Etter gjennomgang av opplysningene i meldeskjemaet og øvrig dokumentasjon finner vi at prosjektet er unntatt konsesjonsplikt og at personopplysningene som blir samlet inn i dette prosjektet er regulert av § 7-27 i personopplysningsforskriften. På den neste siden er vår vurdering av prosjektopplegget slik det er meldt til oss. Du kan nå gå i gang med å behandle personopplysninger.

Vilkår for vår anbefaling

Vår anbefaling forutsetter at du gjennomfører prosjektet i tråd med:

- opplysningene gitt i meldeskjemaet og øvrig dokumentasjon
- vår prosjektvurdering, se side 2
- eventuell korrespondanse med oss

Meld fra hvis du gjør vesentlige endringer i prosjektet

Dersom prosjektet endrer seg, kan det være nødvendig å sende inn endringsmelding. På våre nettsider finner du svar på hvilke [endringer](#) du må melde, samt endringskjema.

Opplysninger om prosjektet blir lagt ut på våre nettsider og i Meldingsarkivet

Vi har lagt ut opplysninger om prosjektet på nettsidene våre. Alle våre institusjoner har også tilgang til egne prosjekter i [Meldingsarkivet](#).

Vi tar kontakt om status for behandling av personopplysninger ved prosjektslutt

Ved prosjektslutt 31.10.2018 vil vi ta kontakt for å avklare status for behandlingen av personopplysninger.

Se våre nettsider eller ta kontakt dersom du har spørsmål. Vi ønsker lykke til med prosjektet!

Vennlig hilsen

Marianne Høgetveit Myhren

Pernille Ekornerud Grøndal

Kontaktperson: Pernille Ekornerud Grøndal tlf: 55 58 36 41 / pernille.grondal@nsd.no

Vedlegg: Prosjektvurdering

Kopi: Christin Sundet, c_sundet@hotmail.com



Personvernombudet for forskning

Prosjektvurdering - Kommentar

Prosjektnr: 60752

Formålet med prosjektet er å oppnå kunnskap, bevissthet og innsikt i hvordan det er å leve med den sjeldne diagnosen Friedreich Ataxia.

Utvalget består av tre personer med den sjeldne diagnosen Friedreich Ataxia, og rekrutteres via en lukket Facebook-gruppe der studenten har fått tilgang etter samtale med Foreningen for Friedreich Ataxia. Data samles inn via personlig intervju. Det benyttes lydopptaker.

Du har opplyst i meldeskjema at utvalget vil motta skriftlig og muntlig informasjon om prosjektet, og samtykke skriftlig til å delta. Vår vurdering er at informasjonsskrivet til utvalget er godt utformet. Vi minner imidlertid om at du må opplyse om at du skal benytte lydopptaker, og om hva som vil skje med datamaterialet etter prosjektslutt (ifølge meldeskjema; anonymisering).

I meldeskjema har du krysset "nei" for at du vil behandle sensitive opplysninger om helseforhold. Personvernombudet minner om at selve inklusjonskriteriet, at informantene har en sjelden diagnose, er en sensitiv personopplysning om helseforhold. Vi har derfor endret meldeskjema i tråd med dette

Personvernombudet forutsetter at du behandler alle data i tråd med NTNU sine retningslinjer for datahåndtering og informasjonssikkerhet.

Prosjektslutt er oppgitt til 31.10.2018. Det fremgår av meldeskjema/informasjonsskriv at du vil anonymisere datamaterialet ved prosjektslutt. Anonymisering innebærer vanligvis å:

- slette direkte identifiserbare opplysninger som navn, fødselsnummer, koblingsnøkkel
- slette eller omskrive/gruppere indirekte identifiserbare opplysninger som bosted/arbeidssted, alder, kjønn
- slette lydopptak

For en utdypende beskrivelse av anonymisering av personopplysninger, se Datatilsynets veileder: <https://www.datatilsynet.no/globalassets/global/regelverk-skjema/veiledere/anonymisering-veileder-041115.pdf>

