

# Voksne med Marfans syndrom, i hvilken grad er de yrkesaktive?

## Hvilke faktorer har betydning for arbeidsdeltakelse<sup>1</sup>



**Av Gry Velvin,**  
sosionom, Cand. polit.,  
ph.d.-stipendiat,  
TRS, nasjonalt kompetansesenter  
for sjeldne diagnoser,  
Sunnaas Sykehus HF



**Trine Bathen,**  
ergoterapeutspesialist, MSc, TRS,  
nasjonalt kompetansesenter  
for sjeldne diagnoser,  
Sunnaas Sykehus HF



**Svend Rand-Hendriksen,**  
postdoc, ph.d., overlege,  
spesialist i fysikalsk medisin  
og rehabilitering, TRS,  
nasjonalt kompetansesenter  
for sjeldne diagnoser,  
Sunnaas Sykehus HF



**Amy Østertun Geirdal,**  
professor, leder for ph.d. i sosialt  
arbeid og sosialpolitikk Institutt  
for sosialfag, Høgskolen i Oslo og  
Akershus

**Marfans syndrom (MFS)** er en sjelden, alvorlig og arvelig bindevevssykdom med patologi i pulsårene (aorta og andre arterier). Den skyldes genetiske forandringer i bindevevsproteinet fibrillin<sup>1</sup>.

MFS påvirker flere organsystemer, slik som hjerte- og skjelettsystemet, øyet og lungene.<sup>2-5</sup> Kardiovaskulær affeksjon med risiko for utvidelse og ruptur (sprekk) av hovedpulsåren, kan medføre plutselig død.<sup>2,3,6</sup> På grunn av en hjerte-karkirurgisk utvikling og medisinsk behandling er levealderen økt betraktelig.<sup>3</sup>

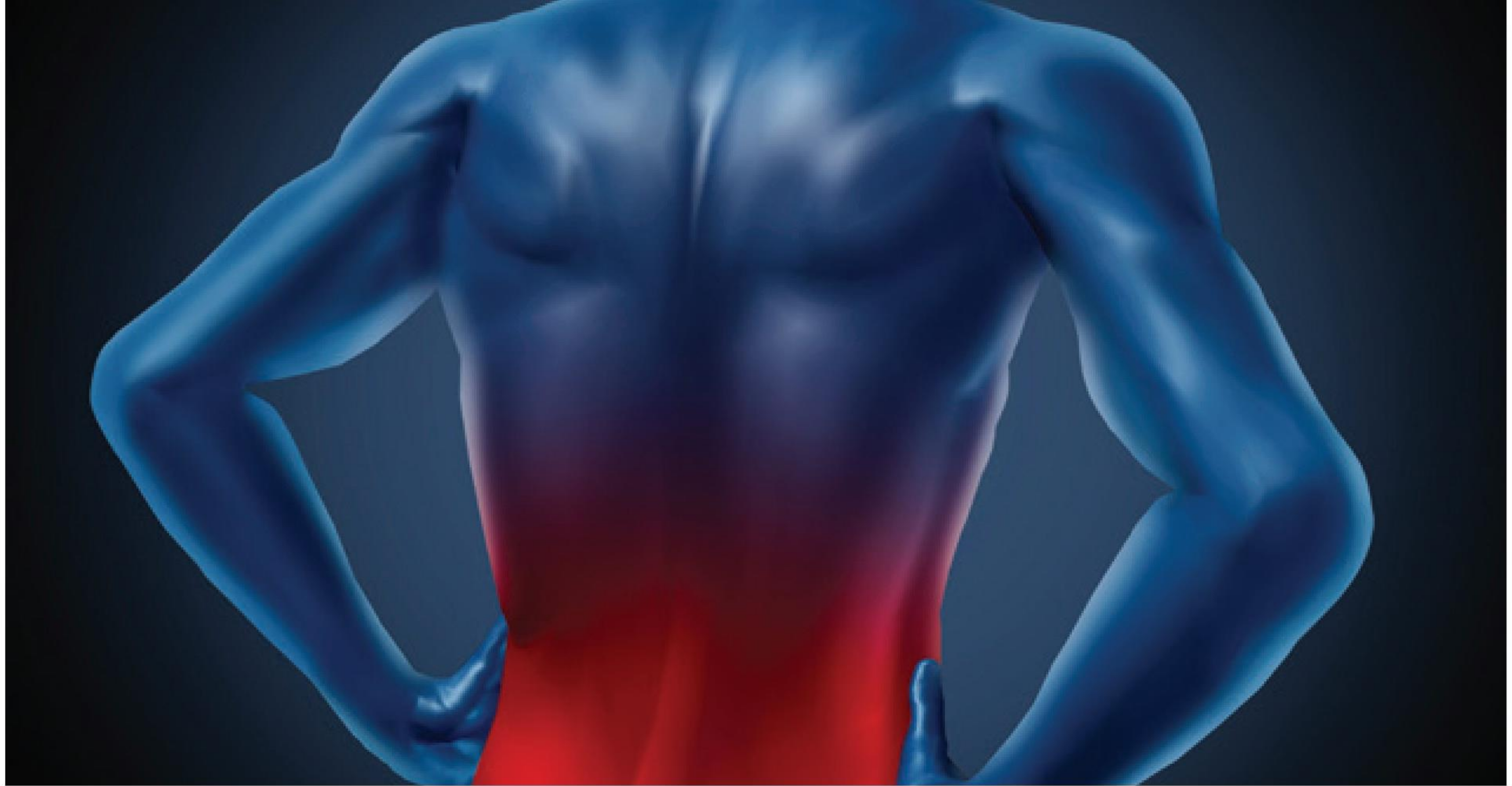
Muskel- og skjelettplager, kronisk smerte,<sup>7,8</sup> fatigue<sup>9,10</sup> og nedsatt fysisk utholdenhet<sup>11</sup> er beskrevet hos mange pasienter med syndromet. Personer med tegn til arvelige sykdommer i arteriene frarådes maksimal fysisk belastning og tungt fysisk arbeid, for å redusere trykkbelastningen på karene. Anbefalte restriksjoner og symptomer fra de ulike organene

som kan være påvirket ved MFS og andre genetiske bindevevssykdommer med patologi i arteriene, kan føre til utfordringer for deltakelsen i arbeidslivet.

### Bakgrunn for prosjektet

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser (TRS) er en del av Sunnaas sykehus, og faglig organisert i den nasjonale kompetansetjenesten for sjeldne diagnoser i Norge (NKSD).

I 2010 startet TRS, i samarbeid med Marfanforeningen i Norge, et prosjekt som skulle undersøke psykososiale forhold hos voksne med MFS. Hensikten med prosjektet var å kartlegge og beskrive faktorene som kan ha sammenheng med livskvaliteten og yrkesdeltakelsen for personer med MFS, fordi det fantes lite kunnskap om hvordan diagnosen påvirker livssituasjonen.<sup>1</sup> Mer kunnskap om gruppen er viktig for å kunne beskrive gruppens behov, utvikle bedre og mer effektive rehabiliteringstiltak og bidra til at flest



mulig kan være aktive deltakere i daglig-, arbeids- og samfunnslivet.

### **Materiale og metode**

En tverrsnittstudie ved bruk av spørreskjema ble gjennomført. Spørreskjemaet ble utarbeidet i samarbeid med Marfanforeningen og inkluderte spørsmål vedrørende demografiske faktorer, Marfanrelaterte helseproblemer samt standardiserte validerte instrumenter som målte kronisk smerte (Standardized Nordic Questionnaire),<sup>12,13</sup> fatigue (Fatigue Severity Scale)<sup>14,15</sup> og fornøydhet med livet (Satisfaction With Life Scale).<sup>16,17</sup>

Før inklusjonen til studien ble de medisinske journalene til personer fra 20 år og eldre, som var registrert med diagnosen MFS på TRS (n=180), gjennomgått. Journalene til 117 av disse personene inneholdt opplysninger slik at de oppfylte kriteriene til diagnosen MFS (Ghent 1), og de ble invitert til å delta i studien. 73 personer svarte (62 prosent) ved å signere samtykke og sende tilbake det utfylte spørreskjemaet.

### **Voksne med MFS har omfattende helseplager, jobber fulltid og blir tidlig uføretrygdet**

Studien viste at både unge (opptil 39 år) og eldre (over 40 år) personer med MFS har omfattende helseplager. Utvidelsen, disseksjonen og antallet operasjoner av aortaen øker signifikant med alderen. Utbredelsen av kronisk smerte var omtrent lik i begge aldersgruppene, mens fatigue økte noe i den eldste gruppen.

Til tross for at det gjennomsnittlige utdanningsnivået i studiegruppen var høyt, viste resultatene at

gruppen hadde signifikant lavere yrkesdeltakelse enn befolkningen generelt, men høyere enn for gruppen «funksjonshemmede generelt» i Norge. De fleste unge (opptil 39 år) hadde familie og barn. I hele gruppen jobbet svært få deltid, de var enten i full jobb til tross for omfattende helseplager, eller hadde full uføretrygd. Svært få hadde benyttet seg av tilretteleggingstiltak og omstillingstiltak i arbeidslivet før de ble uføretrygdet. Vår antagelse er at svært mange unge med MFS med omfattende helseproblemer strever hardt med å fungere i full jobb og opprettholde normalt familieliv.

Noen pasienter med MFS er lange og tynne, noen har skjelettforandringer slik som skolioser og brystkassedeformiteter, mens andre ikke skiller seg ut fra folk flest. MFS er ikke nødvendigvis en synlig funksjonsnedsettelse. I tråd med egne resultater viser også studier av andre pasientgrupper<sup>18,19</sup> at mange med usynlige funksjonsnedsettelser presser seg selv til det ytterste for å mestre full jobb og opprettholde et normalt liv, og at personer med usynlige funksjonsnedsettelser forsøker å «passere» som ikke-funksjonshemmede. Dermed ignoreres begrensningene og funksjonsnedsettelsene, både mentalt og fysisk.<sup>18,19</sup>

Det ser ut til at mange finner det vanskelig å be om tilpasning og tilrettelegging i arbeidssituasjonen, ikke minst hvis man alltid har vært vant til å fremstå som en ressurssterk person. Dette kan være noe av forklaringen på at mange går direkte fra full stilling til full uføretrygd. Dessverre finnes det få norske velferdsordninger tilpasset de som har behov for litt redusert arbeidsdeltakelse. Hovedregelen er at du må



være minst 50 prosent arbeidsufør for å bli innvilget gradert uføretrygd eller arbeidsavklaringspenger. Personer med arbeidsevne mer enn 50 prosent må dermed selv ta kostnadene av redusert arbeidsevne.

Vår kliniske erfaring bekrefter forskningsfunnene. I møte med personer med MFS og andre diagnosegrupper forteller mange at de må sykemelde seg i kortere eller lengre perioder, for å gjenvinne krefter for å opprettholde full arbeidsdeltakelse. Mange beskriver dette som utilfredsstillende, også av hensyn til arbeidskollegaer og arbeidsgiver. Resultatet kan lett bli full uføretrygd. Mer fleksible velferdsordninger tilpasset den enkeltes arbeidsevne ville sannsynligvis kunne føre til at flere med MFS kunne ha fortsatt i arbeidslivet.

### **Sammenhengen mellom helseplagene og arbeidsdeltakelsen**

Vi forventet å finne en sammenheng mellom demografiske variabler, Marfanrelaterte helseplager, kronisk smerte, fatigue og arbeidsdeltakelsen. Resultatene av en logistisk regresjonsanalyse viste imidlertid at kun lav utdanning, høy alder og alvorlig fatigue var signifikant assosiert med redusert arbeidsdeltakelse.<sup>1</sup> I svært mange studier av andre grupper finner man at spesielt kronisk smerte har stor innvirkning på arbeidsdeltakelsen,<sup>20-23</sup> og at smerteproblematikken er vanskelig å håndtere i arbeidslivet. 64 prosent av våre deltakere rapporterte at de hadde kroniske smerter (sammenhengende smerte i tre måneder siste år), noe som er signifikant høyere enn befolkningen generelt i Norge (45 prosent).<sup>24</sup>

Til tross for rapportert smerte, hadde ikke smerten sammenheng med den reduserte arbeidsdeltakelsen i materialet vårt. Mange rapporterte at kroniske smerter hadde oppstått i barndommen eller ungdomsalderen,<sup>25</sup> og det kan ha bidratt til at mange har lært seg å leve med og håndtere smertene i dagliglivet, under utdanning og i arbeidslivet. Våre kliniske erfaringer bekrefter dette. Mange ser ut til å akseptere

smertene som et symptom ved en svært alvorlig tilstand, og noen gir uttrykk for at smertene blir sekundære når du lever med en livstruende tilstand.

De fleste av deltakerne beskrev at de fikk regelmessig medisinsk oppfølging og kontroll av både aorta/hjertet og øyet.<sup>26</sup> Sannsynligvis medfører dette at de får mye informasjon og kunnskap om egen helse-tilstand. Mange opplever derfor å bli tatt på alvor, sett og anerkjent, noe som er viktig for reduksjonen av angst og frykt knyttet til kronisk smerte.<sup>27-30</sup> Studier av pasienter med MFS har vist at god tilgang til informasjon og kunnskap om diagnosen, og det å aktivt forholde seg til sin tilstand, er viktig for utviklingen av gode mestringsstrategier.<sup>31-33</sup> Hensiktsmessige mestringsstrategier for å håndtere smertene kan være noe av forklaringen på at smertene ikke påvirker arbeidsdeltakelsen for denne gruppen.

Alvorlig fatigue var den helseplagen som hadde størst betydning for nedsatt arbeidsevne i vår studiegruppe, hvor 42 prosent rapporterte alvorlig fatigue.<sup>1,9</sup> Det er signifikant høyere enn for den norske befolkning generelt (22 prosent).<sup>34</sup> Fatigue er et komplekst fenomen som involverer både fysiske, psykologiske og sosiale aspekter, og årsaken til det i forbindelse med MFS er ukjent.<sup>9,10</sup> Det finnes få studier om fatigue og MFS, men enkelte indikerer at ortostatisk intoleranse,<sup>35</sup> kronisk smerte<sup>9</sup> og psykologiske forhold<sup>36</sup> er assosiert med det. Studier fra andre pasientgrupper og av den generelle befolkningen viser at alvorlig fatigue er potensielt funksjonsnedsettende, og at det påvirker evnen til å utføre arbeidsoppgaver og skaper konsentrasjonsproblemer.<sup>37,38</sup> Studier viser også at det er svært vanskelig å tilrettelegge og tilpasse arbeidssituasjonen for folk med fatigue.<sup>37-39</sup>

### **Implikasjoner for klinisk praksis**

Mer fokus på tidlig yrkesveiledning, unngå tungt fysisk arbeid, bruk av hensiktsmessige tilretteleggingstiltak i arbeidssituasjonen, psykososial støtte,

strategier for å håndtere fatigue og smerter, samt mer fleksible velferdsordninger kan bidra til å hjelpe personer med MFS til å stå lengre i arbeidslivet.<sup>40</sup> Spesielle rehabiliteringstiltak for personer med alvorlig medfødte bindevevstilstander med aortaproblematikk bør vurderes. Mer kunnskap om og aksept av kronisk smerte og fatigue som del av sykdomsbildet ved MFS er viktig for å kunne bistå personer til å utvikle gode mestringsstrategier for smerte og fatigue. ■

## KONKLUSJON

Voksne med Marfans syndrom går tidligere ut av arbeidslivet enn befolkningen generelt, til tross for et gjennomsnittlig høyt utdanningsnivå. Få rapporterte å ha hatt noen form for yrkesveiledning eller tilrettelegging før de gikk ut av arbeidslivet. Fatigue ser ut til å være den helseplagen ved MFS som har størst sammenheng med en redusert arbeidsevne.

### Referanser

1. Velvin G, Bathen T, Rand-Hendriksen S, Østertun Geirdal A. Work Participation in Adults With Marfan Syndrome: Demographic Characteristics, MFS Related Health Symptoms, Chronic Pain, and Fatigue. *Am J Med Genet Part A* 2015;167(12):3082-3090.
2. De Paepe A, Devereux RB, Dietz HC, Hennekam RC, Pyeritz RE. Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. *Am J Med Genet* 1996;62(4):417-426.
3. Loeys BL, Dietz HC, Braverman AC, et al. The revised Ghent Nosology for the Marfan syndrome. *J Med Genet* 2010;47(7):476-485.
4. Maumenee IH. The eye in the Marfan syndrome. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1981;79:684-733.
5. Pyeritz RE. The Marfan syndrome. *Annu Rev Med* 2000;51:481-510.
6. Gray JR, Bridges AB, West RR, et al. Life expectancy in British Marfan syndrome populations. *Clin Genet* 1998;54(2):124-128.
7. Nelson AM, Walega DR, McCarthy RJ. The incidence and severity of physical pain symptoms in Marfan syndrome: A survey of 993 patients. *Clin J Pain* 2015;31(12):1080-1086.
8. Velvin G, Bathen T, Rand-Hendriksen S, Østertun Geirdal A. Systematic review of chronic pain in persons with MFS. *Clinical Genetics A* 2016 ahead of print DOI:10.1111/cge.12699 of print.
9. Bathen T, Velvin G, Robinson HS, Rand-Hendriksen S. Fatigue in adult with Marfan syndrome, occurrence and associations to pain and other factors. *Am J Med Genet Part A* 2014;164:1931-1939.
10. Peters KF, Kong F, Horne R, Francomano CA, Biesecker BB. Living with Marfan syndrome I. Perception of the condition. *Clin Genet* 2001;60:273-282.
11. Rand-Hendriksen S. Marfan syndrome. A diagnostic Challenge. Aspects of Norwegian cohort study. 2010. University of Oslo.
12. Svebak S, Hagen K, Zwart JA. One-year prevalence of chronic musculoskeletal pain in a large adult Norwegian county population: Relations with age and gender - The HUNT study. *J Musculoskelet Pain* 2006;14:21-28.
13. Kuorinka I, Jonsson B, Kilbom A, Vinterberg H, Biering-Sørensen F, Andersson G, Jørgensen K. Standardised Nordic Questionnaires for the analysis of musculoskeletal symptoms. *Appl Ergon* 1987;18:233-237.
14. Krupp LB, La Rocca NG, Muir-Nash J, Steinberg AD. The fatigue severity scale. Application to patients with multiple sclerosis and systemic lupus erythematosus. *Arch Neurol* 1989;46:1121-1123.
15. Roelcke U, Kappos L, Lechner-Scott J, Brunnswheiler H, Huber S, Ammann W, Plohm A, Dellas S, Maguire RP, Missimer J, Radu EW, Steck A, Leenders KL. Reduced glucose metabolism in the frontal cortex and basal ganglia of multiple sclerosis patients with fatigue: A18F-fluorodeoxyglucose positron emission tomography study. *Neurology* 1997;48:1566-1571.
16. Pavot W, Diener E. The Satisfaction with Life Scale and the emerging construct of life satisfaction. *Journal of Positive Psychology* 2008;3:137-152.
17. Diener E, Emmons RA, Larson RJ, Griffin S. The Satisfaction with Life Scale. *Journal of Personality Assessment* 1985;49(1):71-75.
18. Goffman E. Notes on the Management of Spoiled Identity. 1990 Penguin Paperback 14 May, London. Stigma Penguin Books.
19. Maynard F, Roller S. Recognizing typical coping styles of polio survivors can improve rehabilitation. *Am J Phys Med Rehabil* 1991;70:70-72.
20. Rustøen T, Lerdal A, Paul S, Miaskowski C. Prevalence and characteristics of chronic pain in the general Norwegian population. *Eur J Pain* 2004;8(6):555-556.
21. Chapman CR, Tuckett RP, Song CW. Pain and stress in a systems perspective: reciprocal neural, endocrine, and immune interactions. *J Pain* 2008;9:122-145.
22. Issa H, Mpofu E, Brock K, Crystal Ralph R, Lynch R. Influence of chronic pain on proximal job retention outcomes: A systematic review. *Australian Journal of Rehabilitation Counselling* 2012;18(2):89-106.
23. Toye F, Seers K, Allcock N, Briggs M, Carr E, Barker K. A synthesis of qualitative research exploring the barriers to staying in work with chronic musculoskeletal pain. *Disability and Rehabilitation* 2015,online.
24. Svebak S, Hagen K, Zwart JA. One-year prevalence of chronic musculoskeletal pain in a large adult Norwegian county population: Relations with age and gender - The HUNT study. *J Musculoskelet Pain* 2006;14:21-28.
25. Velvin G, Bathen T, Rand-Hendriksen S, Østertun Geirdal A. Chronic pain in Adults with Marfan syndrome (MFS): Occurrence and associations to demographic aspects, MFS related health symptoms and fatigue - Disability and Rehabilitation - submitted 2016.
26. Velvin G, Bathen T, Rand-Hendriksen S, Østertun Geirdal A. Satisfaction with life in adults with Marfansyndrom (MFS): associations with health-related consequences of MFS, pain, fatigue, and demographic factors. *Quality of life Research* 2016, first online DOI 10.1007/s11136-015-1214-1.
27. Steihaug S. Women's strategies for handling chronic muscle pain. A quality study. *Scandinavian Journal of Primary Health Care* 2007;25:44-48.
28. Werner A, Isaksen LW, Malterud K. I am not the kind of woman who complains of everything: Illness stories on self and shame in women with chronic pain. *Social Science and Medicine* 2004;59(85):1035-1046.
29. Quartana PJ, Campbell CM, Edwards RR. Pain catastrophizing: a critical review. *Expert Rev Neurother* 2009;9(5):745-758.
30. Ojala T, Häkkinen A, Karppinen J, Sipilä K, Suutama T, Piirainen A. Chronic pain affects the whole person – a phenomenological study. *Disabil Rehabil* 2015;37(4):363-371.
31. Schneider MB, Davis JG, Boxer RA, Fisher M, Friedman SB. Marfan syndrome in adolescent and young adults: psychosocial functioning and knowledge. *J Dev Behav Pediatr* 1990;11(3):122-127.
32. Giarelli E, Bernhardt BA, Pyeritz RE. Attitudes antecedent to transition to self-management of a chronic genetic disorder. *Clin Genet* 2008; 74:325-337.
33. Giarelli E, Bernhardt BA, Mack R, Pyeritz RE. Adolescents' transition to self-management of a chronic genetic disorder. *Qual Health Res* 2008;18(4):441-457.
34. Lerdal A, Wahl AK, Rustøen T, Hanestad BR, Moum T. Fatigue in the general population; A translation and test of the psychometric properties of the Norwegian version of the fatigue severity scale. *Scand J Public Health* 2005;33:123-130.
35. Van Dijk N, Boer MC, Mulder BJ, van Montfrans GA, Wieling W. Is fatigue in Marfan syndrome related to orthostatic intolerance? *Clin Auton Res* 2008;18:187-193.
36. Rand-Hendriksen S, Sørensen I, Holmstrøm H, Andersson S, Finse A. Fatigue, cognitive functioning and psychological distress in Marfan syndrome, a pilot study. *Psychol Health Med* 2007;12:305-313.
37. Ricci JA, Chee E, Lorandean AL, Bergern J. Fatigue in the US Workforce: Prevalence and Implications for Lost Productive Work Time. *JOEM* 2007;49:1.
38. Harder HG, Rash JA, Nelson S. Influence of labor participation among persons with disabilities: A systematic review and best evidence synthesis. *Int J Disabil Manage* 2012;7:10-26.
39. Van der Hiele K, Middelkoop HA, Ruimschotel R, Kamminga NG, Visser LH. A pilot study on factors involved with work participation in the early stages of multiple sclerosis. 2014 PLoS ONE 9.
40. Velvin Gry, Bathen Trine, Rand-Hendriksen S, Østertun Geirdal A. Systematic review of psychosocial aspects of living with Marfan syndrome. *Clin Genet* 2015;87:109-116