

Å leve med en sjelden diagnose

Voksne med mitokondriesykdom

Rapport

IS-1892

Født med en sjelden diagnose

Med sterk vilje og systematisk hjelp kan hverdagen bli bra!

Lise Beate Hoxmark, seniorrådgiver
Frambu, 7. oktober 2019





**Opplevs
det sånn å
ha en
sjelden
diagnose?**

Fremtredende utfordringer ved sjeldne diagnoser

- Kunnskapsmangel
- Stort behov for helhetstenkning, koordinering og tverrfaglig samarbeid
- Færre muligheter for å treffe andre med samme diagnose



Sjelden – ny norsk definisjon 2019

- En helsetilstand med veiledende forekomst færre enn 5 av 10.000 innbyggere = 1:2000

[Helse- og omsorgsdepartementet](#)

- Både sjelden medfødt tilstand og sjelden ervervet tilstand



Akutt sykdom

- Opplever at noe er galt eller føler seg syk
- Behandles for å bli frisk
- Trenger pleie, omsorg og hvile

Sjelden diagnose

- Mange føler seg stort sett friske
- Behandles for ikke bli syk; for å utsette/ redusere konsekvenser
- Deltagelse og utfoldelse i et leve med-perspektiv

Fritt etter Jon Haug, psykolog

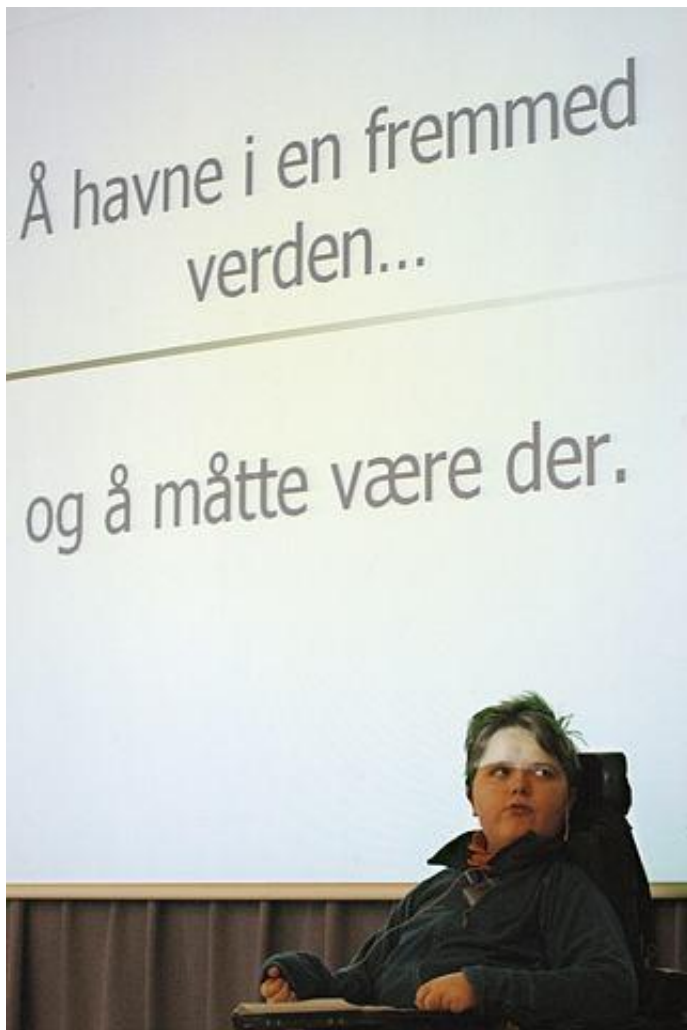
Akutt sykdom

- Behandling overlates til ekspertene
- Tilbake til tidligere livsform

Sjelden diagnose

- Behandler seg selv eller pårørende gjøre det
- Behandlingen er en del av livsformen

Fritt etter Jon Haug, psykolog



**Den sjeldne
erfaringen dreier
seg om en
opplevelse av å
falle utenfor
fagfolks
kunnskapsunivers**

(Grut, Kvam og Lippestad, 2008)



Forsknings-
basert kunnskap

Erfaringsbasert
kunnskap

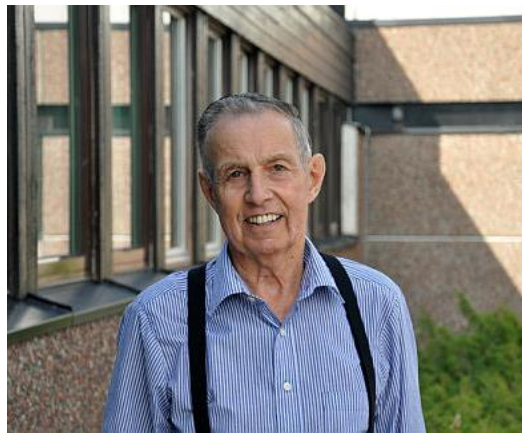
Brukerkunnskap

Tverrfaglig, diagnosespesifikk kunnskap

- Individuell funksjonskartlegging
- Tilrettelegge og tilpasse individuelle og egnede tiltak
- Fatte egnede vedtak



Hvorfor er en årsaksdiagnose så viktig?



Oppmerksomhet ved årsaksdiagnose

- Personen og familien i sentrum – ikke diagnosen
- Se mulighetene fremfor begrensningene
- Diagnoseuavhengige sykdommer kan oppdages sent



Fylkesmannen Lærings- og
mestringssenter

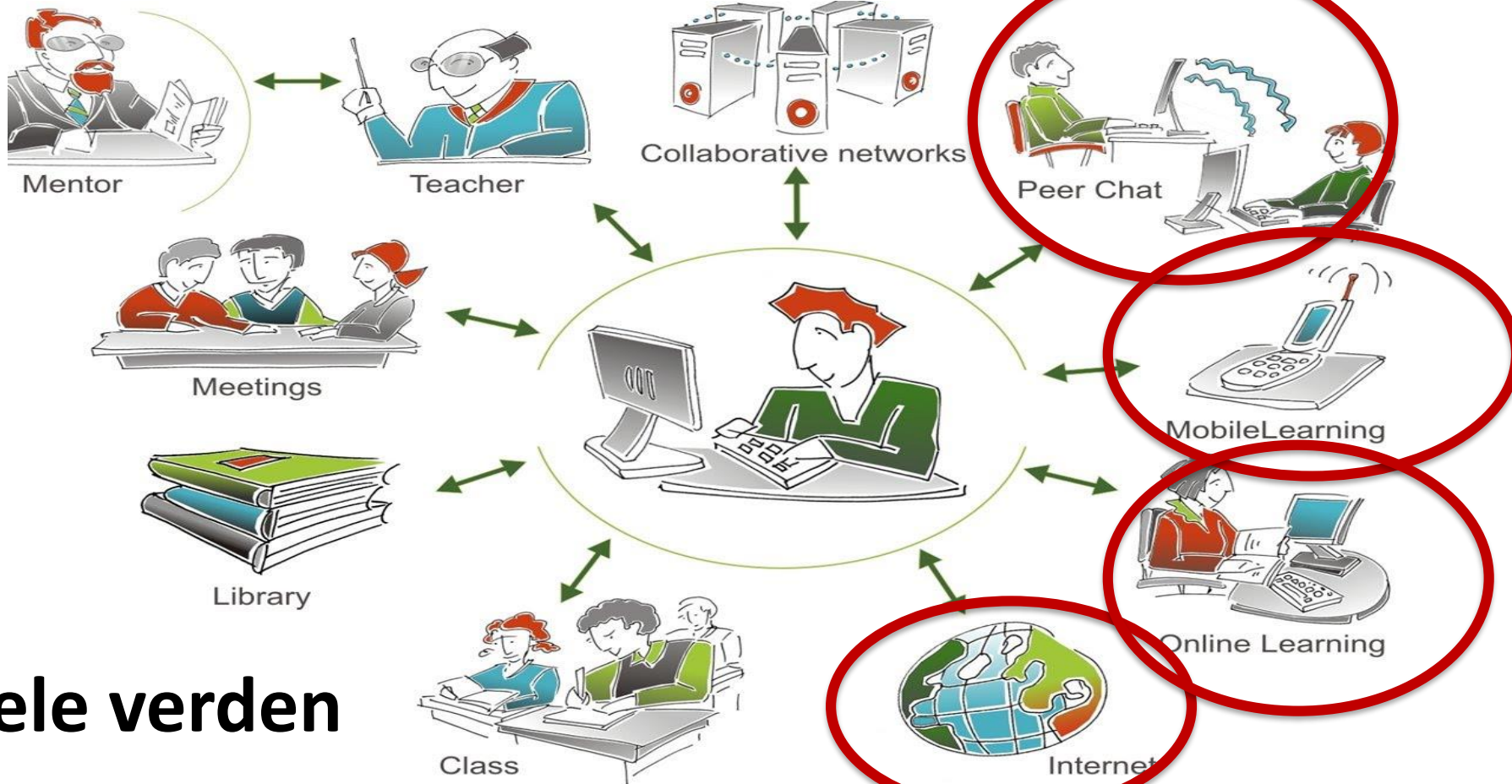
«Hva med meg?»



Sjeldne diagnoser

- Opplevelsen av å være alene
- Stort behov for å treffe andre





Hele verden

LEARNER - CENTRIC

Fra flickr.com

Krevende overgang til voksenlivet

Rapport 2017

- Manglende og varierende diagnosespesifikk kompetanse
- Uoversiktlig og komplisert tjenesteapparat – ønsker koordinering
- Unge må være sin egen ekspert
- Tverrfaglig og helhetlig mestringstilbud



Hovedbudskap i SINTEFs undersøkelse

Lytte til brukerne

Innhente kunnskap

Bruke individuell plan

Gjenbruke dokumentasjon

God saksbehandling reduserer antall klager

Lær mer om det sjeldne



Oversikt over kompetansesentrene



Hva er en sjelden diagnose?



Hva kan vi gjøre for deg?

Helsenorge.no

Oppslagsverk og tidsskrifter

- [UpToDate](#)
- [Orphanet - sjeldne sykdommer](#)
- [Orphanet Journal of Rare Diseases](#)
- [Rarelink - sjeldne diagnoser](#)

[Alle oppslagsverk](#)

Helsebiblioteket

Sjeldne A-Å

Velg diagnose for å starte et søk i Helsebibliotekets kilder

Sjelden.no



E-læringskurs

I dette kurset vil du lære om utfordringer dette med å gjøre før barnet begynner

20 minutter



E-læringskurs

Når du har gjennomført kunnskap om narkolepsi ungdom med narkolepsi

20 minutter



Å ta i mot et barn

I denne filmen forteller de mener er viktig å ta hensyn til.

5 minutter



*Om jeg
mister
håpet for
en stund,
så må de
bære
håpet for
meg*

Mestringforalle.no