

Å leve med en sjelden diagnose

Å bli eldre med en sjelden diagnose

Lise Beate Hoxmark, seniorrådgiver
Frambu, 27. august 2018



Frambu tilbyr:

**Kurs for
personer med
diagnose,
pårørende og
fagpersoner +
Helseleir/
Frambuleir**





Andre oppgaver:

Veiledning

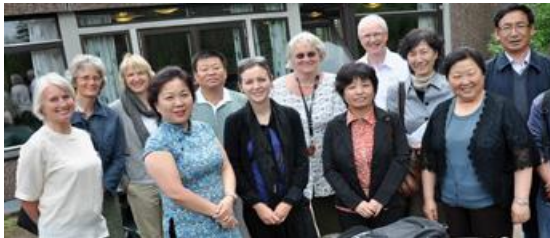
Forskning og utvikling

Dokumentasjon

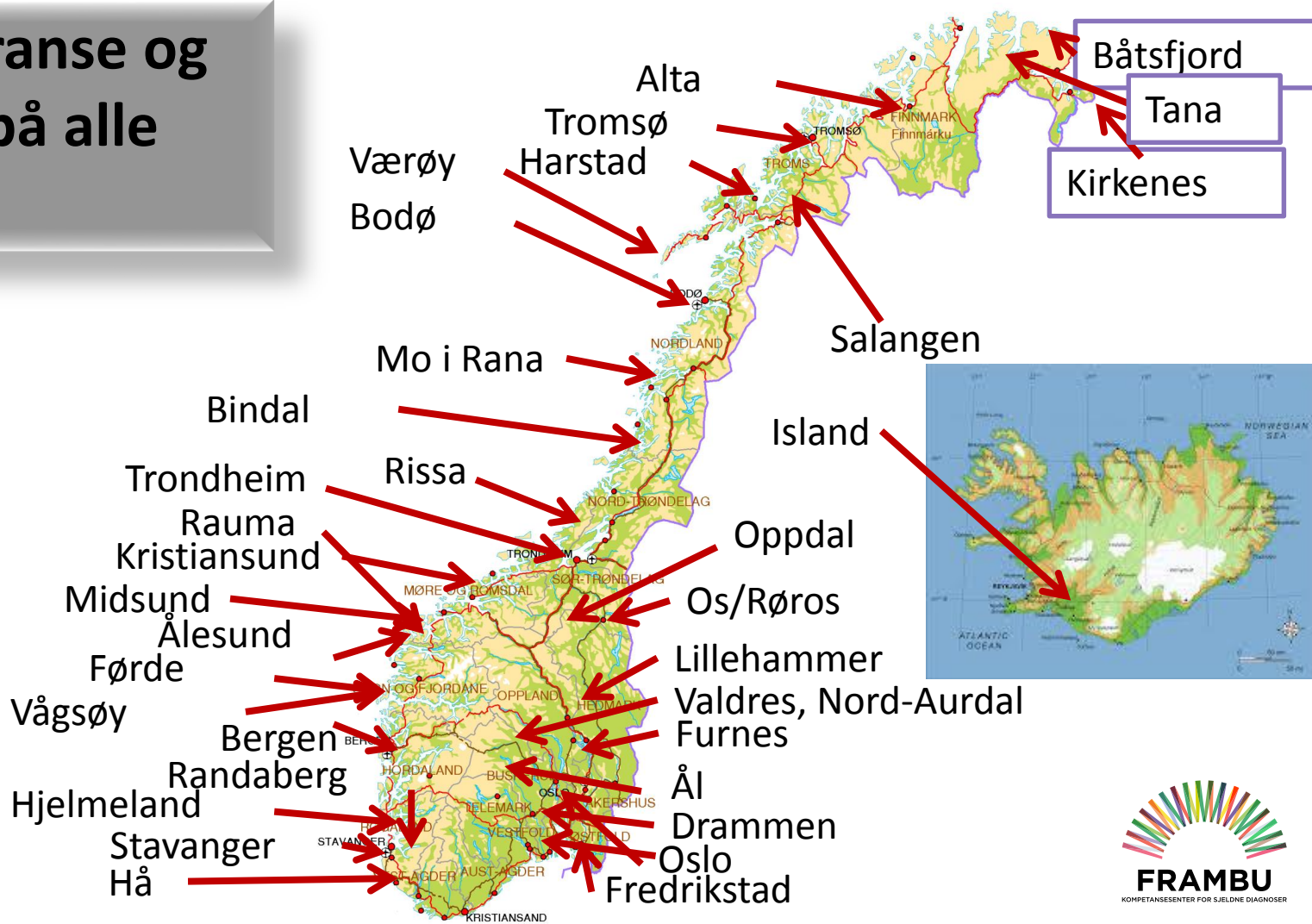
Informasjonsmaterieill

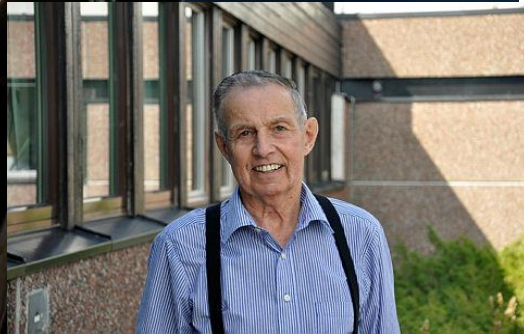
Nettsider www.frambu.no

Internasjonalt arbeid



Videokonferanse og strømming på alle fagkurs





- **Landsdekkende**
- **Lavterskeltilbud**
- **Gratis (nesten)**
- **Tverrfaglig**
- **Livsløpsperspektiv**
- **Familieorientert**
- **Brukermedvirkning**
- **Kunnskapsbasert praksis**

**Gi barn, unge, voksne og
eldre med en sjelden
diagnose mulighet til å leve
et liv i tråd med egne
forutsetninger, ønsker og
behov**

Frambus mål

Sjelden i Norge

- Færre enn 100 kjente tilfelle pr. 1.000.000 innbyggere
- Antall sjeldne diagnoser: 8000 (anslag 2016)
- Antall personer registrert på Frambu: Mer enn 5000
- Antall diagnoser på Frambu: 400 (2017)





Frambu er en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

De andre sentrene i tjenesten er:

- Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer
- Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirealiterte diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier
- Nevromuskulært kompetansesenter *
- Norsk senter for cystisk fibrose
- Senter for sjeldne diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
- TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

** Samarbeider nært med Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander*

Les mer på <https://Helsenorge.no/Sjeldnediagnoser>

Akutt sykdom

- Opplever at noe er galt eller føler seg syk
- Behandles for å bli frisk
- Trenger pleie, omsorg og hvile
- Behandling overlates til ekspertene
- Tilbake til tidligere livsform

Sjelden diagnose

- Mange føler seg stort sett friske
- Behandles for ikke bli syk; for å utsette/reducere konsekvenser
- Deltagelse og utfoldelse i et leve med-perspektiv
- Behandler seg selv eller pårørende gjøre det
- Behandlingen er en del av livsformen



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



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

(Grut, Kvam og Lippestad 2008)

Hovedbudskap

Lytte til brukerne

Innhente kunnskap

Gjenbruke dokumentasjon

God saksbehandling reduserer antall klager

Bruke individuell plan

Sjeldne diagnoser

- Opplevelsen av å være alene
- Stort behov for å treffe andre
- Utvidet rolle overfor tjenesteyterne
- Å ikke bli trodd



Sjeldne diagnoser

- Forskning og dokumentasjon vanskeligere
- Årsaksdiagnose viktig
- Behandling starter med diagnostisering
- Sen diagnose – tidligere enn før



Sjeldne diagnoser

- Medfødte og arvelige
- Høy og økende grad av forskjellighet
- Diagnoseuavhengige sykdommer kan oppdages sent

Tverrfaglig, diagnosespesifikk kunnskap

- er en forutsetning for å kunne
 - fatte egnede vedtak
 - fastsette egnede tiltak
 - tilrettelegge på individnivå
- finnes hos Frambu og andre kompetansesentre for sjeldne diagnoser
- bør alltid være utgangspunktet for en individuell kartlegging av funksjon



**Forsknings-
basert
kunnskap**

**Erfaringsbasert
kunnskap**

**Brukerkunnskap/
bruker-
medvirkning**

Årsaksdiagnose øker muligheten for

- å innhente spesifikk informasjon
- å si noe om prognose
- behandling og/eller symptomlindring
- å kunne si noe om arvelighet og gjentakelsesrisiko
- tilpasset tilrettelegging på alle områder

Årsaksdiagnose

- gjør det mulig å treffe andre med samme diagnose
- forenkler saksbehandling
- forenkler kommunikasjon med og mellom tjenesteytere
- gjør det lettere å erkjenne og forklare egen og familiens livssituasjon

Faren ved en årsaksdiagnose

- er at noen bare ser begrensningene – ikke alle mulighetene
- er at diagnosen – ikke personen – settes i sentrum

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

Sjeldne A-Å

Velg diagnose for å starte et søk i Helsebibliotekets kilder

Helsebiblioteket

Sjelden.no



E-læringskurs

I dette kurset vil du lære om utfordringer dette medfører og gjøre før barnet begynner i skole.

20 minutter



E-læringskurs

Når du har gjennomført kurset, vil du ha kunnskap om narkolepsi og ungdom med narkolepsi.

20 minutter



Å ta i mot et barn

I denne filmen forteller vi om hvordan det er å ta i mot et barn som mener er viktig å ta hensyn til.

5 minutter



**Følg Frambu
på sosiale
medier**