

Utenfor pensum av Aslaug Seland (1980)

I dag var den store legevisitten

Litt urolige lå vi og ventet

Der kom professoren fulgt av assistenter, pleiere og en rad med studenter

Sjefen var i godt humør

Vittige bemerkninger danset i lufta

Da turen kom til meg, så han på studentene og sa: «Hun er langt utenfor pensum!»

De hastet forbi min seng

Vi lo

Jeg ler ikke lenger

Å leve med en sjelden diagnose

Voksne over 30 år med ulike sjeldne diagnoser

Lise Beate Hoxmark, seniorrådgiver
Frambu, 14. januar 2020

Rapport

15-1892

Født med en sjelden diagnose

Med sterk vilje og systematisk hjelp kan hverdagen bli bra!



Å havne i en fremmed
verden...

og å måtte være der.



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

(Grut, Kvam og Lippestad, 2008)

Hovedbudskapet til tjenesteyterne

- Lytt til personen med den sjeldne diagnosen og pårørende
- Innhent diagnosespesifikk kunnskap
- Bruk individuell plan
- Gjenbruk dokumentasjon
- God saksbehandling reduserer antall klager





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

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

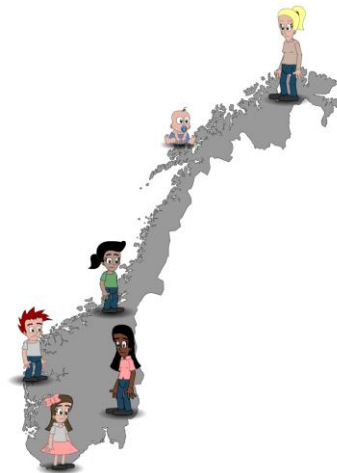
Utfordringer ved sjeldne diagnoser



Kunnskapsmangel

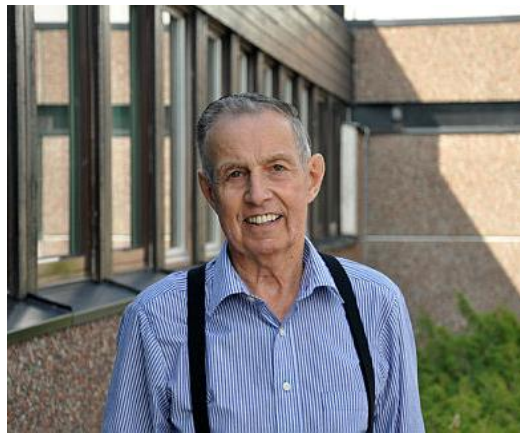


Helhet,
koordinering og
tverrfaglig
samarbeid

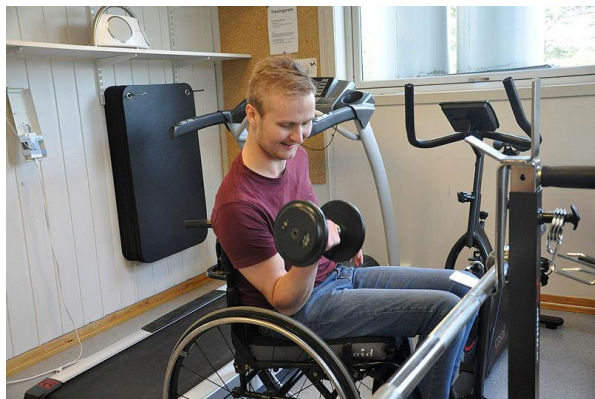


Færre
muligheter for å
treffe andre
med samme
diagnose

Hvorfor er en årsaksdiagnose så viktig?



Tverrfaglig, diagnosespesifikk kunnskap



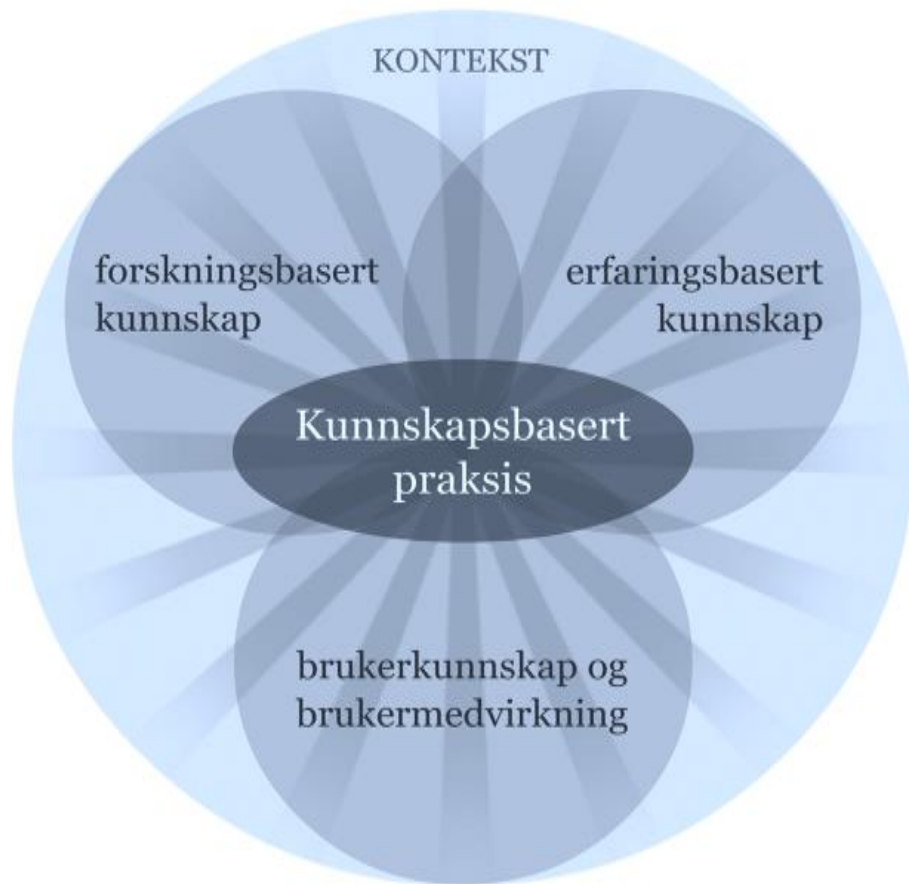
Kartlegge
individuell
funksjon



Tilrettelegge og
tilpasse
individuelle og
egneade tiltak



Fatte
egneade
vedtak



Forsknings-
basert kunnskap

Erfaringsbasert
kunnskap

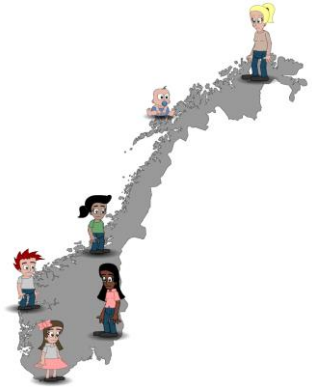
Brukerkunnskap



Råd for personer med nedsatt funksjonsevne
Fylkeskommunen
Lønnstilskudd
Psykolog
Hjelpestønad
Arbeidsgiver
TT-kort
Individuell plan
Brukerorganisasjonen
Fysioterapeut
Vergemål
Kjernejournal
Helsesøster
Bofellesskap
Avlastning
Husbanken
Koordinerende enhet
Varslingsutstyr
PPT
IOP
NAV
Statped
ASK
Assistent
Uføretrygd
Sykehus
Fastlege
Pleiepenger
«Starthjelp»
Opplæringspenger
Ledsagerbevis
Barne- og voksenhabilitering
Kommunens helse- og omsorgstjeneste
NAV
Hjelpemiddelsentral
Fylkesmannen
Brukerstyrt personlig assistanse (BPA)
Pasient- og brukerombudet
Grunnstønad
Sykehuspass
Omsorgsstønad
Lærings- og mestringssenter
Parkeringsbevis
Gratis tannbehandling
Kontaktlege
Søsken
«Hva med oss?»
«Hva med meg?»
Ansvarsgruppe
Spesialundervisning
Undersøkelsesplikt
Tilskudd til tilpasning
Opplysningsplikt
Støttekontakt
Skole
Barnehage
BUP

Gode løsninger
Gode løsninger
Frambu

Sjeldne diagnoser



Opplevelsen
av å være
alene



Stort behov
for å treffe
andre

NFFNF
NORSK FORENING FOR
NEUROFIBROMATOSE

XXY
klinefelter
foreningen



vcfs 22q11

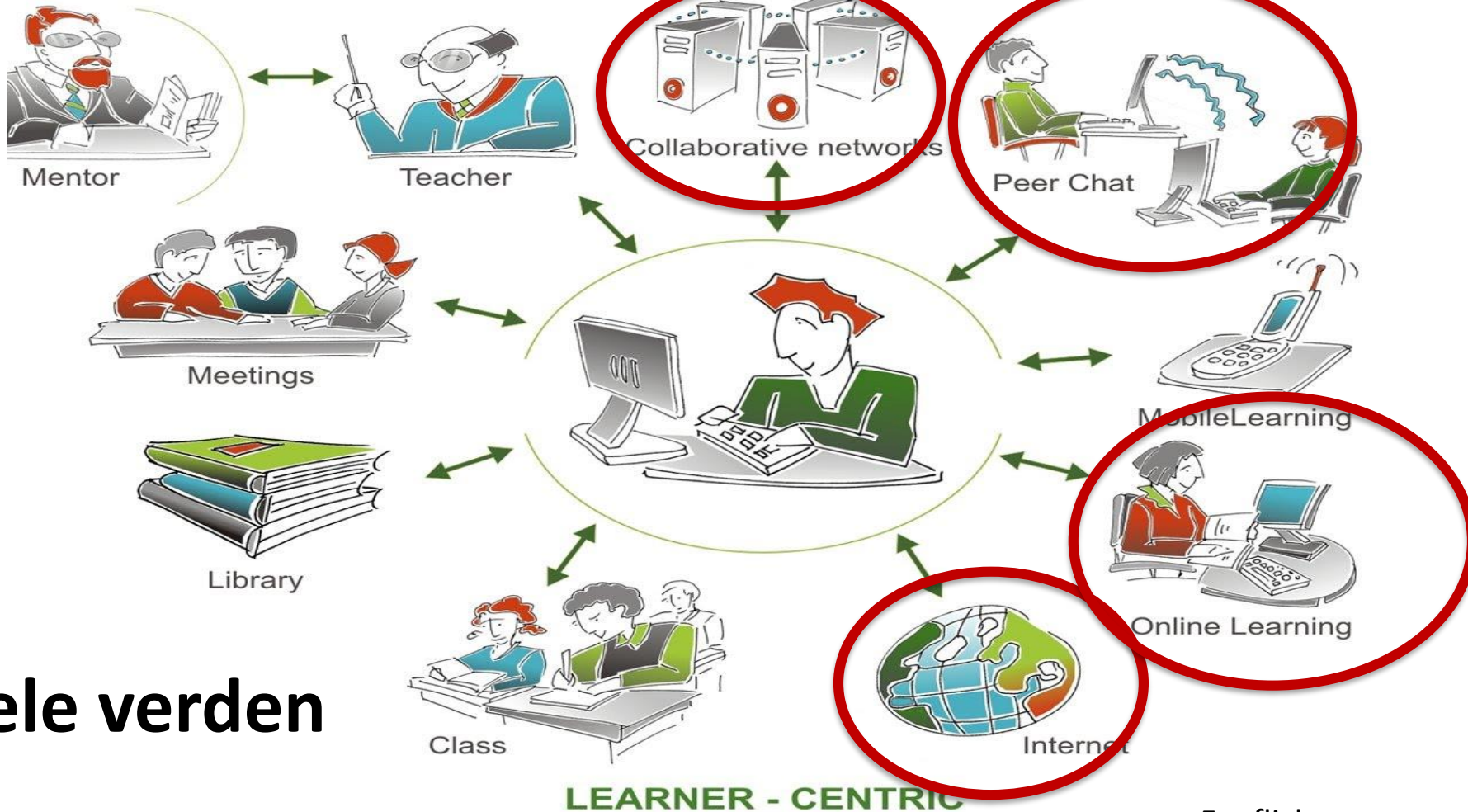
Di George- 22q11 - syndrom



Norges
Handikapforbund



Funksjonshemmedes
Fellesorganisasjon



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



Sjelden – ny norsk definisjon 2019

- En helsetilstand med veiledende forekomst færre enn 5 av 10.000 innbyggere = 1:2000 [Helse- og omsorgsdepartementet](#)
- Både medfødt og ervervet sjelden tilstand



Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

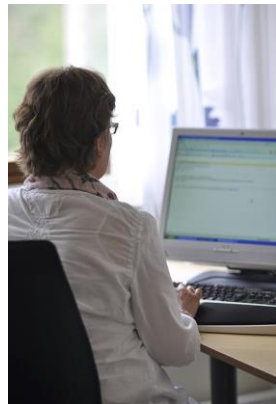


- Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier
- Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer
- Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirealiterte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

** Samarbeider nært med Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander, Oslo Universitetssykehus*

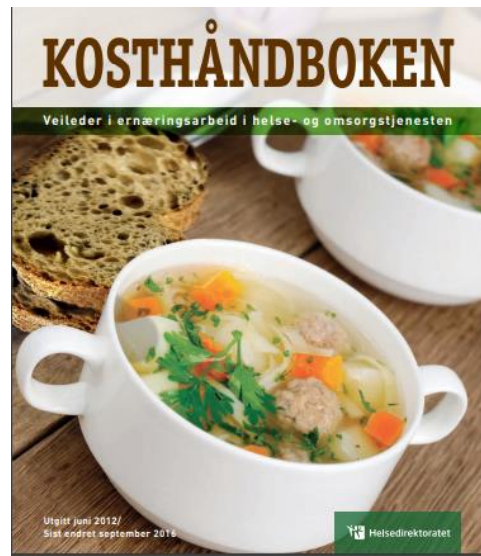
Kompetansetjenestens oppgaver

- Bygge opp og formidle kompetanse
- Overvåke og formidle behandlingsresultater
- Delta i forskning og etablering av forskernettverk
- Bidra i relevant undervisning
- Sørge for veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning til helsetjenesten, andre tjenesteytere og brukere



Kompetansetjenestens oppgaver

- Iverksette tiltak for å sikre likeverdig tilgang til nasjonale kompetansetjenester
- Bidra til implementering av nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis
- Etablere faglige referansegrupper
- Rapportering





Frambu tilbyr kurs for

- Personer med diagnose
- Pårørende/hele familien
- Fagpersoner

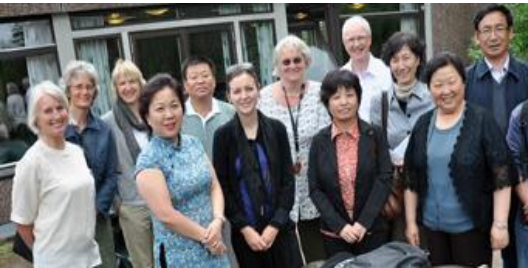


Frambuleir/helseleir



Andre oppgaver

- Forskning
- Dokumentasjon
- Formidling
- Nettsider www.frambu.no
- Veiledning ved videokonferanse eller besøk lokalt
- Internasjonalt arbeid





Om Frambu

- Landsdekkende
- Lavterskeltilbud
- Gratis
- Tverrfaglig
- Livsløpsperspektiv
- Familieorientert
- Brukermedvirkning

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 medfører for barnet begynner

20 minutter



E-læringskurs

Når du har gjennomført kursen 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 er viktig å ha hensyn til.

5 minutter



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

Mestringforalle.no