

Hva innebærer sjeldenhet?

Fagkurs

Å ha en sjelden diagnose og begynne på skole

Lise Beate Hoxmark, seniorrådgiver
Frambu, 5. februar 2020

Rapport

IS-1892

Født med en sjelden diagnose

Med sterk vilje og systematisk hjelp kan hverdagen bli bra!



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

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



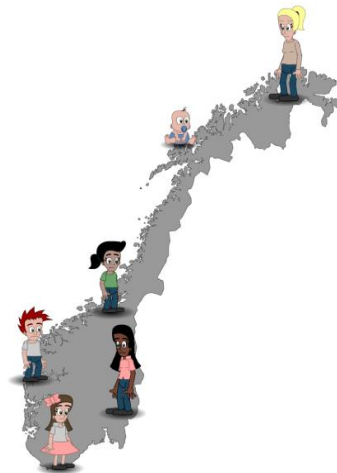
Utfordringer ved sjeldne diagnoser



Kunnskapsmangel



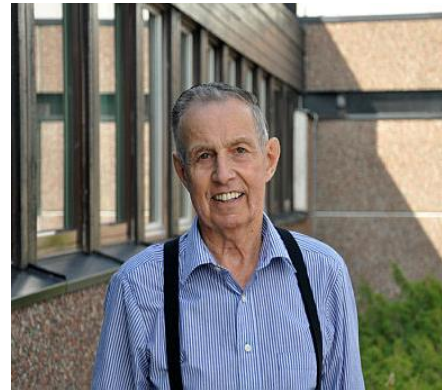
Helhet,
koordinering og
tverrfaglig
samarbeid



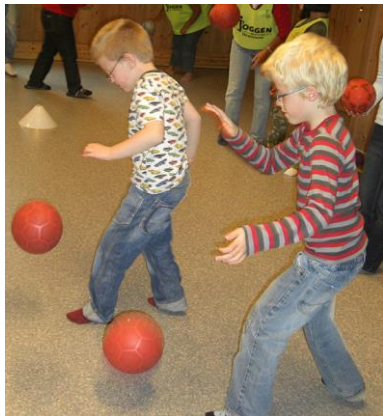
Færre
muligheter for å
treffe andre
med samme
diagnose



Hvorfor er årsaksdiagnose så viktig?



Tverrfaglig, diagnosespesifikk kunnskap



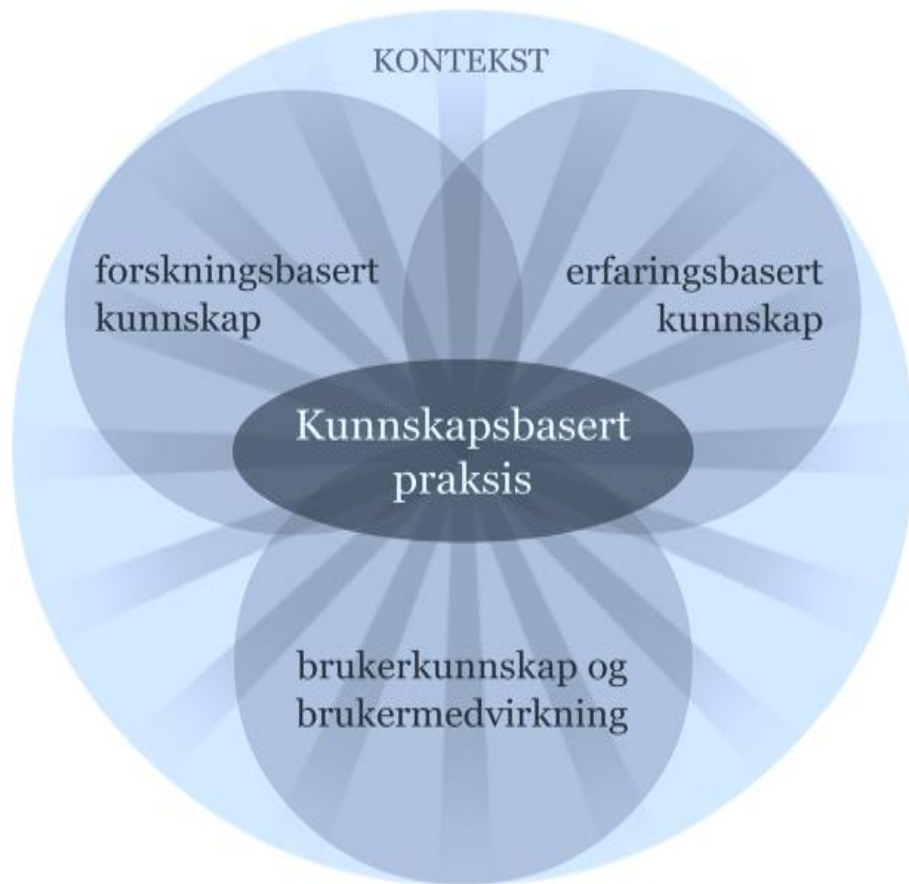
Kartlegge
individuell
funksjon



Tilrettelegge og
tilpasse
individuelle og
egneade tiltak



Fatte
egneade
vedtak



Forsknings-
basert kunnskap

Erfaringsbasert
kunnskap

Brukerkunnskap

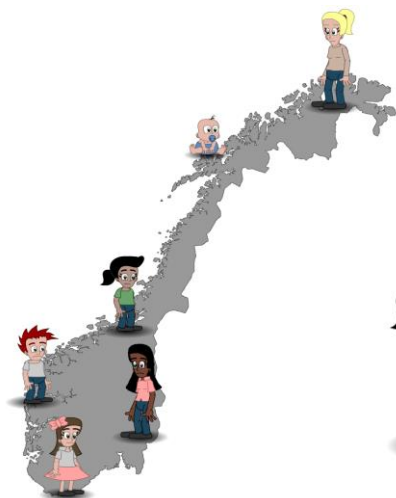


Råd for personer med nedsatt funksjonsevne
Fylkeskommunen
Lønnstilskudd
Psykolog
Hjelpestønad
Arbeidsgiver
TT-kort
Individuell plan
Brukerorganisasjonen
Fysioterapeut
Vergemål
Kjernejournal
Helsesøster
Bofellesskap
Avlastning
Husbanken
Koordinerende enhet
Varslingsutstyr
PPT
NAV
Statped
ASK
Assistent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

Gode løsninger
Gode løsninger

TR
SSD
NK-SF
NevSom
TAKO
NAPOS
Frambu
NMK
voksenhabilitering
NAV

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

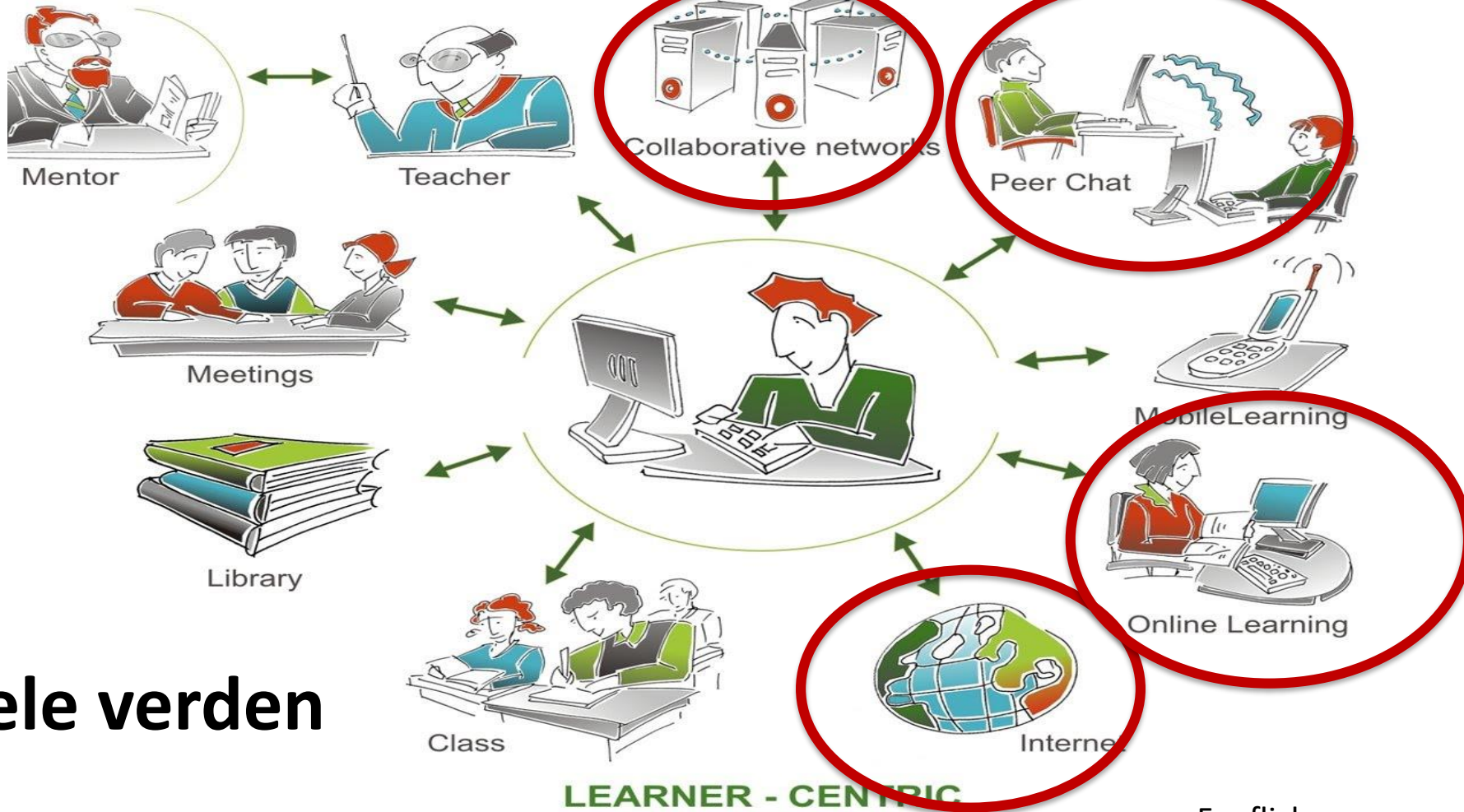


**Funksjonshemmedes
Fellesorganisasjon**

hbf
Handikappede Barns Foreldreforening

nfu

*Norsk Forbund for
Utviklingshemmede*



Hele verden

LEARNER - CENTRIC

Fra flickr.com

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

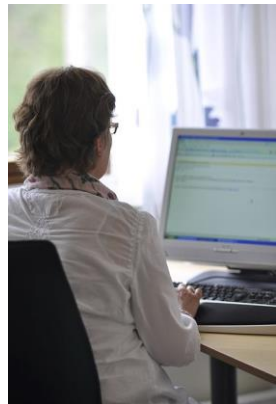


- Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier
- Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for porfyri sykdommer
- Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirealiterte 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*

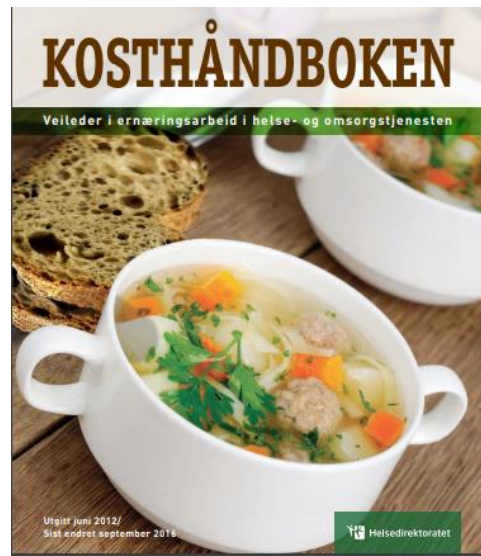
Kompetansetjenestens oppgaver

- 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



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 og gjøre før barnet begynner i skole.

20 minutter



E-læringskurs

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

5 minutter

Født med en sjelden diagnose

Med sterk vilje og systematisk hjelp kan hverdagen bli bra!





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

Mestringforalle.no