

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

Hva innebærer sjeldenhet?

**Svært sjeldne kromsom- eller genforandringer
som gir sammensatte vansker**

Lise Beate Hoxmark, seniorrådgiver
Frambu, høsten 2019

Rapport

IS-1892

Født med en sjelden diagnose

Med sterk vilje og systematisk hjelp kan hverdagen bli bra!





Frambu tilbyr kurs for

- Personer med diagnose
- Pårørende/hele familien
- Fagpersoner



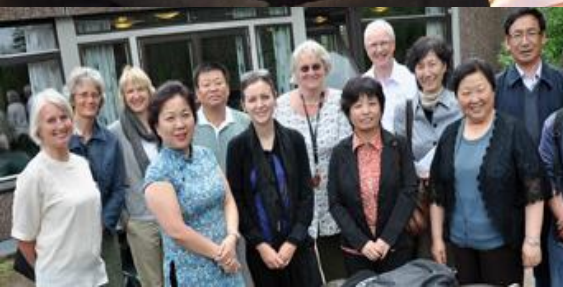
Frambuleir/helseleir





Andre oppgaver

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



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 epilepsirealiterterte 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*

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

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

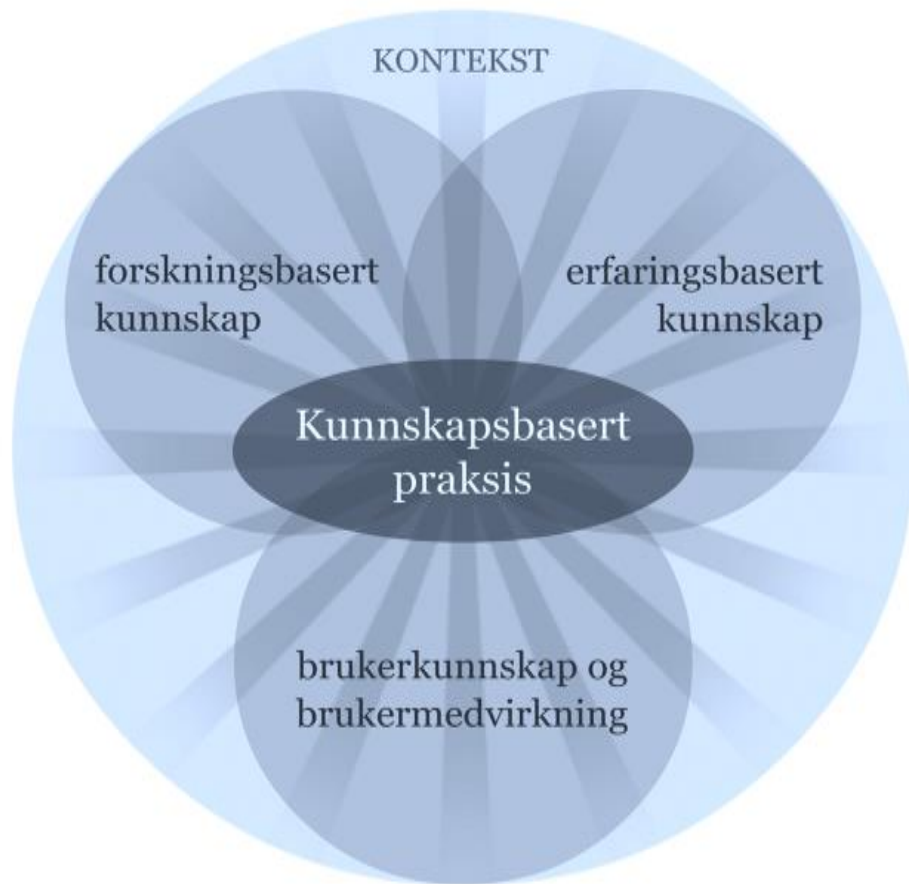
Å havne i en fremmed
verden...

og å måtte være der.



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

(Grut, Kvam og Lippestad, 2008)



Forsknings-
basert kunnskap

Erfaringsbasert
kunnskap

Brukerkunnskap

Tverrfaglig, diagnosespesifikk kunnskap

- Kartlegge individuell funksjon
- Tilrettelegge og tilpasse individuelle og egnede tiltak
- Fatte egnede vedtak





Hvorfor er en årsaksdiagnose så viktig?



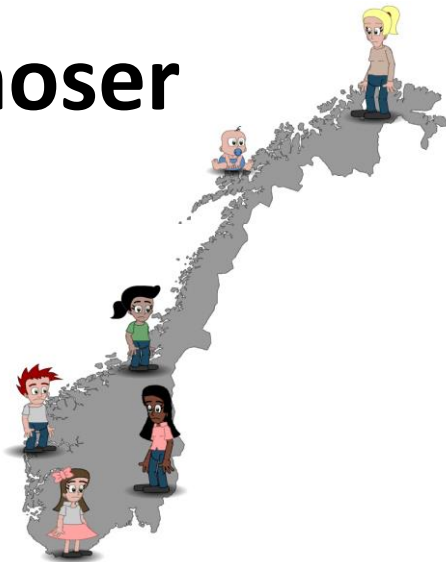


Råd for personer med nedsatt funksjonsevne
Fylkeskommunen
Lønnstilskudd
Psykolog
Hjelpestønad
Arbeidsgiver
TT-kort
Individuell plan
Brukerorganisasjonen
Fysioterapeut
Vergemål
Kjernejournal
Helsesøster
Bofellesskap
Avlastning
Husbanken
Koordinerende enhet
Varslingsutstyr
PPT
NAV
Statped
ASK
Assistent
Uføretrygd
Sykehus
Fastlege
Pleiepenger
«Starthjelp»
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

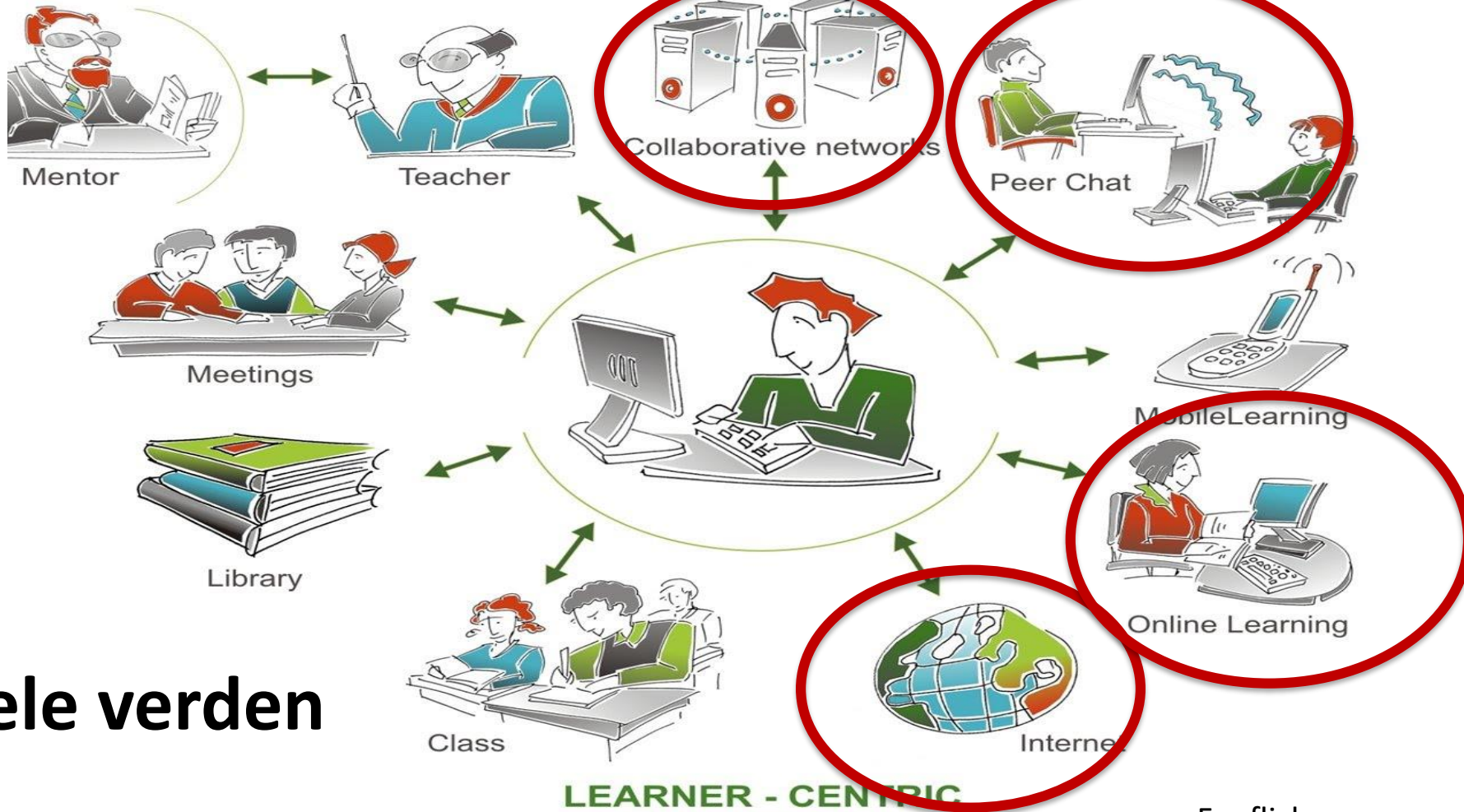


**Funksjonshemmedes
Fellesorganisasjon**

hbf
Handikappede Barns Foreldreforening

nfu

*Norsk Forbund for
Utviklingshemmede*



Hele verden

LEARNER - CENTRIC

Fra flickr.com

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 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