

Å leve med en sjelden diagnose

Digitalt kurs Utviklingshemming uten kjent årsak

Lise Beate Hoxmark
Seniorrådgiver
Frambu, 9. september 2020

Rapport

IS-1892

Født med en sjelden diagnose
Med sterk vilje og systematisk hjelp kan hverdagen bli bra!



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 sykdom eller 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)

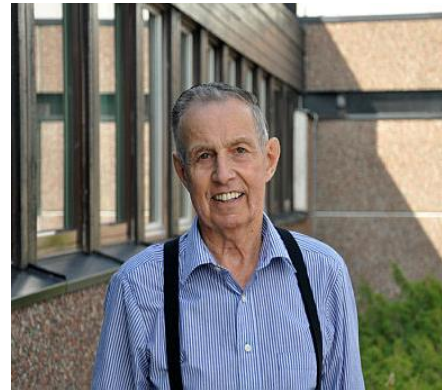
Hovedbudskapet til tjenesteyterne

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





Hvorfor er årsaksdiagnose så viktig?



Utfordringer ved sjeldne diagnoser



Kunnskapsmangel

Tverrfaglig, diagnosespesifikk kunnskap



Kartlegge
individuell
funksjon

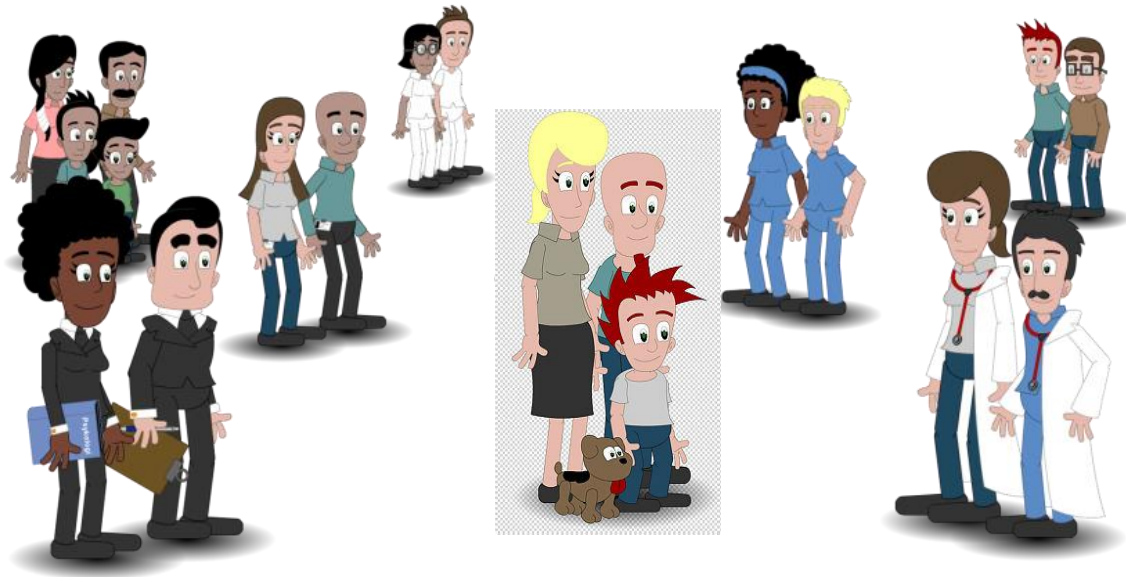


Tilrettelegge og
tilpasse
individuelle og
egneade tiltak



Fatte
egneade
vedtak

Utfordringer ved sjeldne diagnoser



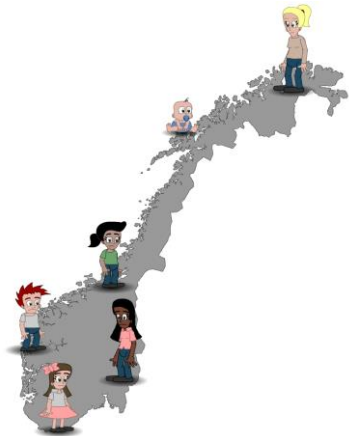
Helhet, koordinering og tverrfaglig samarbeid



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
Fylkeskommunen

Gode løsninger
Gode løsninger

Utfordringer ved sjeldne diagnoser



Opplevelsen
av å være
alene



Stort behov
for å treffe
andre

NFFNF
NORSK FORENING FOR
NEVROFIBROMATOSE

XXY
klinefelter
foreningen



vcfs 22q11

Di George- 22q11 - syndrom



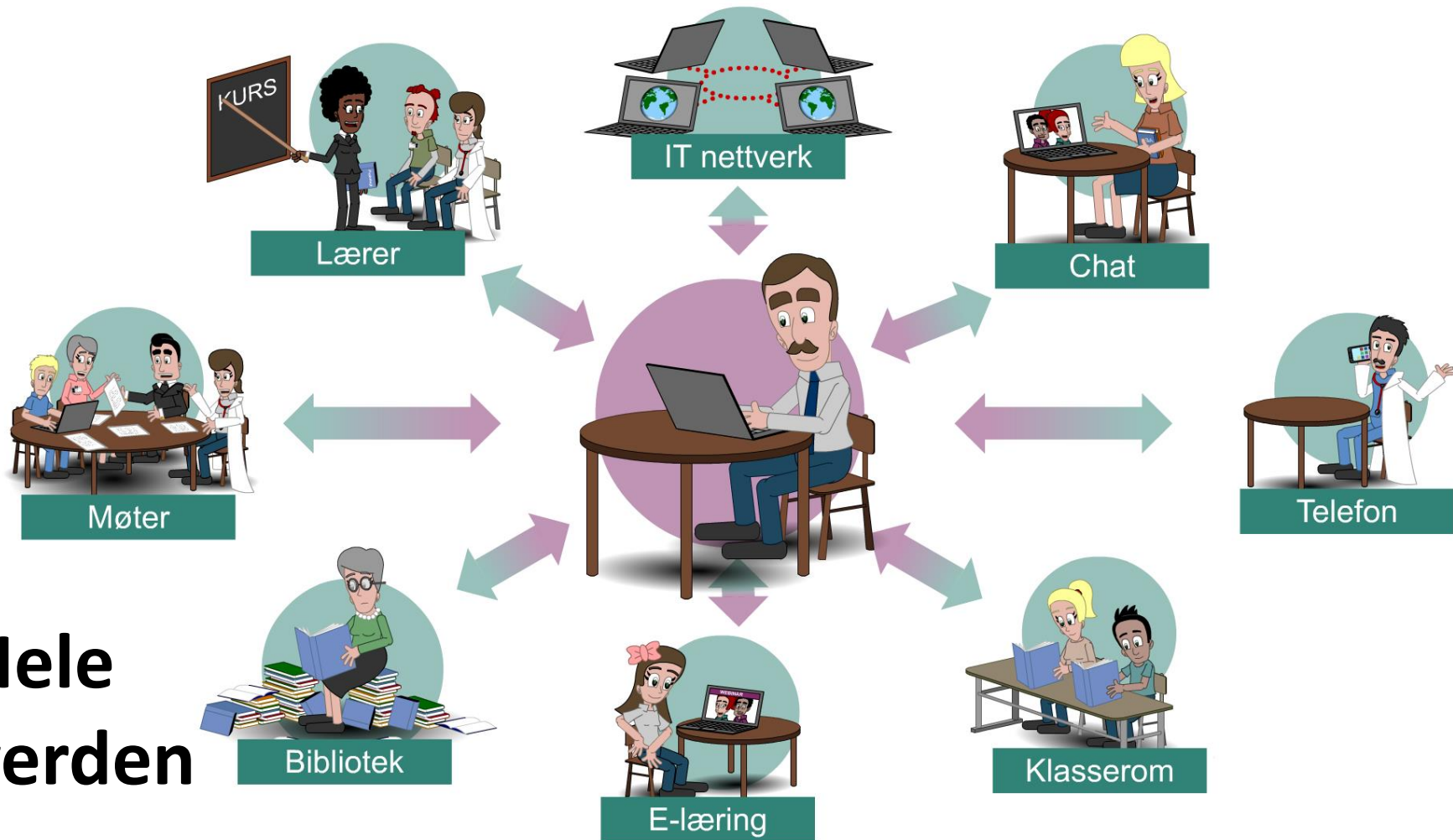
hbf
Handikappede Barns Foreldreforening

Funksjonshemmedes
Fellesorganisasjon

nfu

Norsk Forbund for
Utviklingshemmede

Hele
verden



Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

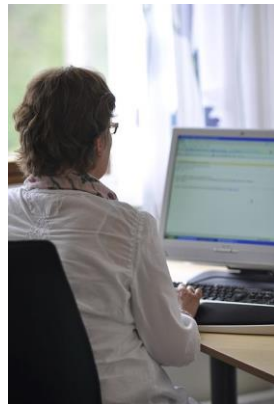


- Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier
- Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer
- Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirealiterterte 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*

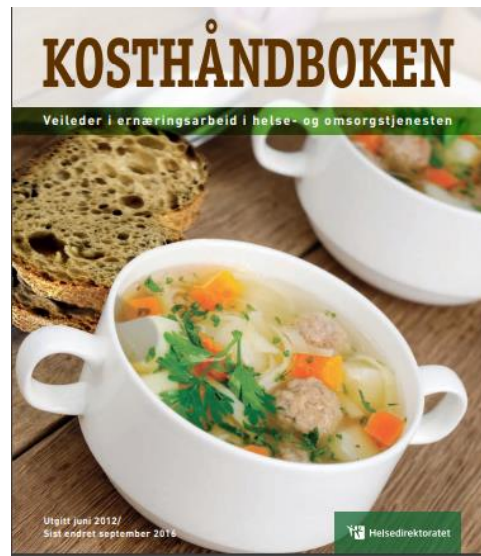
Kompetansetjenestens oppgaver

- 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





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

Mestringforalle.no