



Pårørendes oppgaver knyttet til barn/unge/voksne med en sjelden diagnose - huskeliste og assosiasjonshjelp

Listen gir en oversikt over områder der pårørende til barn, unge og voksne med en sjelden diagnose ofte har en omsorgsfunksjon som innebærer ulike oppgaver. Utgangspunktet er at personen med den sjeldne diagnosen skal oppnå samfunnsmessig likestilling, likeverdighet og deltagelse.

Personer som har en sjelden diagnose, har som regel behov for bistand på flere livsområder fordi konsekvensene av diagnosen kan skape komplikasjoner av medisinsk, psykologisk, sosial, fysisk, pedagogisk, kognitiv, kommunikasjonsmessig og/eller atferdsmessig art.

Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser (Frambu) anbefaler å bruke en *døgnklokke* for å beskrive hvordan hverdagene ser ut. Det er en systematisk måte å gå frem på for å få frem alle sider ved de oppgavene som utføres og den omsorgen som ytes for å oppnå deltagelse i samfunnet. Det er nødvendig å få frem forskjellen i oppgaver knyttet til barn, unge og voksne med en sjelden diagnose sammenlignet med en person uten diagnose.

Start på et bestemt klokkeslett om morgenen. Gå gjennom døgnet minutt for minutt, time for time og beskriv de ulike oppgavene og tidsfastsett dem. Hvordan er uka/måneden/året? Vær nøyaktig og beskriv detaljer slik at mottageren får best mulig forutsetninger for å forstå hva det handler om.

Få gjerne fremstillingen bekreftet av en fagperson som kjenner personen med diagnose og familien. Snakk gjerne med andre som har erfaring.

Bistand til dagliglivets personlige og praktiske gjøremål

- Manglende/reduert evne til å forflytte seg (løfting, bæring, bruk av heisanordning, ledsager)
- Hel eller delvis inkontinens
- Manglende/reduert evne til å spise selv
- Manglende/reduert evne til å kle av og på seg
- Manglende/reduert evne til å ivareta daglig hygiene, inkl. dusjing/bading/hårvask
- Manglende/reduert evne til å klare seg selv ved toalettbesøk
- Behov for å bli snudd om natten
- Manglende/reduert syn og/eller hørsel

Tilsyn/overvåkning

- Inne og/eller ute om dagen og/eller om natten



- Ikke kunne slippe av syne fordi vedkommende stikker av/skader seg/skader andre/skader gjenstander
- Følge til lekekamerater og venner
- Følge til og hjelp til deltagelse i fritidsaktiviteter og annen samhandling
- Observasjon for å avdekke behandlingstrengende endringer ved sykdom, f. eks. epilepsi, pustestans
- Observasjon for å avdekke andre endringer, for eks. i adferdsmønster
- Observasjon ved inntak av medisiner
- Nedsatt/tap av syn og/eller hørsel – alene eller i kombinasjon med utviklingshemming
- Hyperaktivitet og andre adferdsvansker
- Håndtering av psykoser og demenslignende tilleggsproblematikk
- Behov for å være på skolefritidsordning utover det som er vanlig
- Økt trettbarhet/fatigue med behov for ekstra hvile og annen hensyntagen og tilrettelegging

Medisinsk behandling

- Sprøyter, tabletter, andre medisiner
- Inhalasjon av medisiner
- Bruk og stell av venekateter
- Lungedrenasje (aktivisering, banking) og suging for å få opp slim
- Oksygenbehandling
- Respiratorbehandling
- Hostehjelp
- Smøring, stell for å unngå liggesår
- Behandling av forstoppelse og andre mage-tarmplager
- Skifte av kateter og stomioppfølging
- Sårbehandling
- Annen mer eller mindre omfattende medisinsk behandling

Stimulering, opplæring, trening, støtte

- Systematisk observasjon
- Tilrettelegging for læring
- Stimulering til og trening i språk og alternativ og supplerende kommunikasjon (ASK)
- Selvstendighetstrening og trening i å ta beslutninger
- Planlegging av og tilrettelegging for struktur og forutsigbarhet i hverdagen
- Fysisk trening og aktivisering
- Motivering
- Utnytte dagliglivets situasjoner
- Stimulering pga. nedsatt/tap av syn og/eller hørsel
- Massasje og tøying
- Stimulering gjennom lek og opplevelser



- Sosial og følelsmessig støtte overfor den som lever med en sjelden tilstand gjennom hele livsløpet
- Pårørende kan være det eneste private nettverket

Ernæring og spisesituasjonen

- Sondeernæring gjennom døgnet
- Stell av PEG, (knapp på magen for sondeernæring)
- Kosttilskudd, vitaminer m.m.
- Gulping/oppkast
- Spesiell tilberedning/krav til ernæring
- Gjennomføring av dietter
- Tidkrevende måltider/mating
- Hyppige måltider
- Passe på at personen ikke spiser for mye, for lite, feil mat

Egen kompetanseheving og opplæring av andre

- Innhenting av informasjon om den sjeldne diagnosen
- Egen opplæring i den sjeldne diagnosen og konsekvenser for eget familiemedlem
- Informasjon til/opplæring av personer rundt den som har den sjeldne diagnosen - ansatte og privatpersoner

Praktisk oppfølging, medvirkning og samarbeid

- Løpende innkjøp av medisinsk utstyr og forbruksmateriell, medisiner, deler til tekniske hjelpemidler m.v.
- Rengjøring og praktisk daglig vedlikehold av tekniske hjelpemidler m.v.
- Utarbeiding av søknader og dokumentasjon av endringer
- Systematisk rapportering til fagpersoner, ansvarsgruppe m.fl.
- Samarbeid og kontakt med fastlege; spesialisthelsetjeneste; NAV; lokal helse- og omsorgstjeneste, herunder fysioterapeut, ergoterapeut, psykolog, avlastning og støttekontakt; barnehage; skole; SFO; PPT; arbeidsplass; dagaktivitetstilbud m. fl.
- Møtedeltakelse i ansvarsgruppe og ved utarbeidelse av individuell plan

De to siste punktene vil kunne falle inn under Folketrygdloven § 9 – 5 d) Omsorgspenger ved legebesøk m.v. der det heter at det «kan gis omsorgspenger dersom barnet på grunn av sykdom trenger oppfølging i form av legebesøk m.v. selv om barnet ikke er sykt eller pleietrengende den aktuelle dagen».



Fordi det å ha en sjelden diagnose ofte gir seg utslag på flere livsområder, har pårørende i mange tilfelle kontakt med en rekke fagpersoner og instanser gjennom hele livsløpet, noe som er belastende bare med utgangspunkt i selve omfanget.

Søsken

Foreldrenes betydelige innsats overfor den som har den sjeldne diagnosen, influerer på den tiden som er til rådighet for å ta seg av eventuelle friske søsken. Frambu er opptatt av at det tas hensyn til det totale omsorgsbehovet i familier der det er barn med en sjelden diagnose. Vurderingen av *barnets beste*, jf. Barnekonvensjonen og Barneloven, skal omfatte alle barna i familien, ikke bare barnet med nedsatt funksjonsevne.

Arv

Arv er et gjennomgangstema for Frambus familier ettersom det ofte dreier seg om sjeldne diagnoser der arv inngår som en sentral forklaringsfaktor. Dette kan være en spesiell belastning både i kjernefamilien og for andre deler av familien. Det krever ofte både medisinske utredninger og tid til samtaler om et vanskelig tema.

Noen kompliserende forhold

Blant foreldre og andre pårørende til barn, unge og voksne med en sjelden diagnose befinner det seg også

- enslige forsørgere
- skilte foreldre/pårørende
- foreldre/pårørende med samme diagnose som sønn og/eller datter
- foreldre/pårørende som har en annen funksjonsnedsettelse eller alvorlig sykdom
- foreldre/pårørende med minoritetsbakgrunn
- foreldre/pårørende som av andre grunner er i en spesiell situasjon eller
- en kombinasjon av noen av disse forholdene.

Ettersom vi snakker om diagnoser der arv ofte står sentralt, finnes det også en del familier med flere barn med samme sjeldne diagnose, noe som øker belastningen mer enn antallet personer skulle tilsi.



Det er spesielt viktig å være oppmerksom på de familiene der én av foreldrene og ett eller flere barn har samme diagnose. Her er ofte den av foreldrene som ikke har den sjeldne diagnosen særlig utsatt for belastninger.

Om Frambu og Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Oversikten er utarbeidet av Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser (Frambu), som er en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD). En sjelden diagnose har en veiledende forekomst på 1 pr 2000 innbyggere. Kompetansetjenesten er en del av spesialisthelsetjenesten og er opprettet for å styrke arbeidet rundt personer som har en sjelden diagnose og deres familier. Kompetansetjenesten samler, utvikler og sprer kunnskap og kompetanse til helse- og omsorgstjenesten og andre tjenesteytere, samt til personer med diagnose og deres familier. Oppgavene er beskrevet i [Veileder til Forskrift nr 1706 av 17. desember 2010 om godkjenning av sykehus, bruk av betegnelsen universitetssykehus og nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten](#). Behov for et styrket tilbud overfor personer som har en sjelden diagnose og deres familier underbygges i rapporten fra prosjektet [Sjeldne funksjonshemninger i Norge](#) (Grut mfl. 2008).

De sjeldne diagnosene Frambu har kompetansetjenesteansvar for i dag, er som regel medfødte og fortsatt er det svært få som kan bli helt friske av behandling. Pårørende vil derfor ofte ha en vedvarende omsorgsfunksjon overfor sitt familiemedlem gjennom hele livsløpet selv om funksjonen endrer seg når den de har en omsorgsfunksjon for flytter for seg selv.

Frambu, 28. oktober 2020

Lise Beate Hoxmark (sign.)
Seniorrådgiver