

# Smågruppesenteret gir råd og veiledning ved sjeldne tilstander

**2 600 pasienter fordelt på 16 sjeldne diagnoser kjennetegner virkefeltet til Smågruppesenteret ved Rikshospitalet. Senteret bidrar med informasjon til helsepersonell og andre med behov for kunnskap om disse pasientgruppene.**

– Vi erfarer at det er et stort informasjonsbehov i første- og annenlinjetjenesten, sier Rose Maria Cocozza som er leder for Smågruppesenterets 12 ansatte. Senteret ble opprettet som et prosjekt i 1994, som en del av regjeringens handlingsplan for funksjonshemmede. Fra 1998 ble senteret en permanent avdeling ved Rikshospitalet.

## Forpliktende oppfølging

Hensikten med virksomheten er å videreutvikle tilbudet til mennesker med sjeldne diagnoser. Senteret har ikke ansvar for diagnostisering eller behandling, men skal bidra til å øke kompetansen lokalt, slik at behandling, oppfølging og tilrettelegging tilpasses den enkeltes behov og forutsetninger. Brukere, pårørende og fagpersoner på alle nivåer kan henvende seg og få informasjon om tiltak og tjenester.

Livsløpsperspektiv, tverrfaglighet og brukermedvirkning er stikkord. Det legges vekt på at brukerne skal bli bedre i stand til å delta aktivt i planlegging av sin egen livssituasjon.

– Vi rykker ikke ut med blålys, men skal være en å spille ball med i en situasjon hvor mange synes at de står veldig alene. Vi arrangerer brukersamlinger og kurs. Vi deltar også på tverrfaglige møter med instanser som har ansvar lokalt, for eksempel behandlende lege, pedagogisk-psykologisk rådgivningstjeneste, rehabiliteringstjenesten eller kommuneadministrasjonen, forklarer Cocozza.

Staben ved Smågruppesenteret består av pedagoger, sosionom, fysioterapeut, klinisk



– Smågruppesenterets virksomhet kan oppsummeres i tre stikkord: brukermedvirkning, tverrfaglighet og livsløpsperspektiv, sier leder Rose Maria Cocozza. Foto K. Ronge

ernæringsfysiolog og sykepleiere i hel- og deltidstillinger.

– Den medisinsk-faglige kompetansen ivaretas av et tett samarbeid med blant annet legene ved Rikshospitalet, sier Cocozza. Hun er godt fornøyd med samarbeidet på tvers av yrkesgrensene og fremhever at tilknytningen til Rikshospitalet sikrer vekselvirkning mellom forskning og praksis.

– Det gjør oss i stand til å tenke langsiktig og å sy sammen helhetlige tiltak. Og det er lett å ha direkte kommunikasjon med faggrupper som er trygge på sin egen rolle, legger hun til.

## Ønsker meldesystem

Senteret utarbeider informasjon til helsepersonell og andre yrkesgrupper med behov for oppdatert kunnskap. En del materiell legges ut på Internett ([www.rikshospitalet.no/sma-gruppesenteret](http://www.rikshospitalet.no/sma-gruppesenteret)).

## — fakta —

### Sjeldne funksjonshemninger

– Omkring 2 600 personer i Norge har en sjelden funksjonshemning, det vil si en medfødt tilstand som det er færre enn 100 kjente individer per million innbyggere i landet.

– Sosial- og helsedepartementet finansierer fem landsdekkende sentre: Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger, Institutt for blødere, Nasjonalt kompetansesenter for ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi, Smågruppesenteret ved Rikshospitalet, Tannhelsekompetansesenter for sjeldne medisinske tilstander og Trenings- og Rådgivnings Senteret ved Sunnaas sykehus.

– Fire medisinske sentre finansieres av regionsykehusene: Nevromuskulært kompetansesenter, Tuberos sklerose kompetansesenter, Norsk senter for cystisk fibrose og Kompetansesenter for porfyri sykdommer samt et eget statlig kompetansesystem for døvblinde.

– Gratis informasjonstjeneste for sjeldne funksjonshemninger, telefon 800 41 710.

Statistikk over antall henvendelser viser at ca. 40 % av alle brukere med Smågruppesenterets diagnoser, tar kontakt.

– Per i dag er det mer tilfeldig at de landsdekkende kompetansesentrene får beskjed om nye brukere. Det skjer enten ved at pårørende, helsepersonell eller noen fra interesseorganisasjonene ringer. Vi ønsker at det blir automatisk meldeplikt når en person blir diagnostisert med en sjelden diagnose, sier Rose Maria Cocozza.

Smågruppesenteret er kompetansesenter for diagnosene: Alagilles syndrom, Alports syndrom, analatresi, blæreekstofi og epispadi, Fabrys sykdom, fenylyketonuri (PKU), galaktosemi, gallegangsatresi, genitale anomalier, Huntingtons sykdom, Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom (LMBB), LCAT-mangel, maple syrup urine disease (MSUD), medfødte immunsviktsykdommer, øsofagusatresi og Aagenæs' syndrom.

Frem til 2001 arbeidet senteret også med Prader-Willis syndrom, Noonans syndrom, Williams syndrom og Turners syndrom. Nå er Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger kunnskapssenter for disse diagnosene.

– Kari Ronge, Tidsskriftet  
[kari.ronge@legeforeningen.no](mailto:kari.ronge@legeforeningen.no)

## Den sjeldne katalogen

Hver av de 16 diagnosene som Rikshospitalets smågruppesenter arbeider med, har fått sin egen artikkel i *Den sjeldne katalogen*. Forekomst av sykdommen, årsaker, symptomer og behandling, oppfølging og rettigheter tas opp. Genetikk og arv behandles spesielt og en artikkel tar for seg hvordan leve med en kronisk sykdom eller funksjonshemning. Katalogen er skrevet for den lokale helsetjeneste, kommuneadministrasjon, lærere og studenter. Katalogen bestilles fra Smågruppesenteret, Rikshospitalet, 0027 Oslo. Telefon 23 07 53 40. e-post: [sma-gruppesenteret@rikshospitalet.no](mailto:sma-gruppesenteret@rikshospitalet.no)

## Svensk database om smågrupper

Den svenske Socialstyrelsen står bak en database om små og mindre kjente handikapgrupper. 132 grupper er beskrevet og ytterligere 130 diagnoser er under bearbeiding for databasen. All informasjon og referanser er kvalitetssikret av spesialister. Man kan søke fra førstesiden ved å klikke på den første bokstaven diagnosenavnet og få informasjon om for eksempel forekomst, arvelighet, symptomer, diagnostikk, behandling, praktiske tips og kontaktadresser for hver enkelt tilstand: [www.sos.se/smkh/](http://www.sos.se/smkh/)