

Når pasienten har en sjelden diagnose

Mange personer med en sjelden diagnose finner ikke den kompetansen de trenger og har rett til, verken i helsevesenet eller ellers. Men det finnes hjelp å få – både for pasientene og for legene som møter dem.

Ifølge europeiske tall og definisjoner er det dokumentert opp mot 7 000 sjeldne diagnoser (1), og det oppdages stadig flere. De fleste av disse skyldes en genmutasjon. Definisjonen av hva som er sjeldent varierer. I Norge har vi en strengere definisjon enn i de fleste andre land. Her regnes en diagnose som sjelden når det er færre enn 100 kjente tilfeller per million innbyggere (1 : 10 000) (2).

Mange små grupper med spesielle behov

Sjeldne diagnoser kan ha mye til felles med vanligere diagnoser, likevel kan det være spesielle forhold det er avgjørende å vite om og ta hensyn til. For eksempel kan den sjeldne diagnosen påvirke annen behandling som ikke har noe med selve grunn-tilstanden å gjøre – det kan være om man tåler å legges i narkose eller må unngå visse medikamenter.

En undersøkelse gjennomført av forskningsinstituttet NOVA viser at leger og annet helsepersonell i sykehus har for lite kunnskap om dette. Undersøkelsen viser også at legene sjelden tar kontakt med andre som har mer kompetanse (3).

Skal ha like gode tjenester som andre

Mange med sjeldne diagnoser har behov for et helhetlig tilbud med langvarige og koordinerte tjenester. Manglende kunnskap om diagnosen i hjelpeapparatet kan gjøre at de ikke får den hjelpen de burde hatt og kan også føre til at de blir møtt på en måte som gir ekstra belastning (4).

Kunnskapsmangelen i hjelpeapparatet kan også gå utover pårørende som har behov for informasjon eller mulighet til å diskutere med en kvalifisert fagperson.

For å samle, utvikle og formidle kunnskap om sjeldne diagnoser i Norge, ble ni sentre samlet til Nasjonal tjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) i 2014. Tjenesten består av disse sentrene og en fellesenhet. En viktig oppgave er å formidle kunnskap om sjeldne diagnoser til fagpersoner. Vi holder kurs og konferanser og deler kunnskapen vår på nett, og man kan kontakte oss direkte for å få mer informasjon eller diskutere aktuelle problemstillinger.

Pasienten er ofte ekspert

En som har en sjelden diagnose, skaffer seg ofte mye kunnskap om den, men blir ikke alltid trodd når de formidler den. Mange opplever at tjenesteytere tar beslutninger og foreslår tiltak ut fra det de antar er riktig – i stedet for å innhente mer kunnskap (4). Dette gjør at mange pasienter bruker mye tid og krefter på å følge opp og koordinere tjenestene sine.

Fastleger involverer seg i varierende grad. Noen skaffer seg nødvendig kunnskap, andre henviser bare videre til spesialisthelsetjenesten, selv om kunnskapen ofte er mangelfull der også. Spesialisthelsetjenesten kjenner heller ikke alltid til at det finnes spesialiserte

«Mange pasienter bruker mye tid og krefter på å følge opp og koordinere tjenestene sine»

kompetansesentre for sjeldne diagnoser (4). Personer med slike diagnoser er derfor sårbar, og de opplever det ofte som vanskelig å få kvalifisert og forsvarlig oppfølging.

Når du møter en pasient med en sjelden diagnose

Personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende har som regel mye kunnskap om den aktuelle diagnosen og kjenner til hva som er anbefalt oppfølging. Det er derfor viktig å lytte til hva de formidler og legge dette til grunn i behandling og andre sammenhenger.

Ingen forventer at alle skal ha kunnskap om alle sjeldne diagnoser og konsekvensene av disse. Det forventes derimot at man henter inn oppdatert kunnskap når man står overfor en person med en sjelden diagnose eller vedkommendes familie.

Den nasjonale kompetansetjenesten for sjeldne diagnoser og brukerorganisasjonene vi samarbeider med kan være gode kunnskapskilder og diskusjonspartnere. Ta kontakt med oss! Vi kan gi viktig informasjon

og hjelpe deg med å gjøre en bedre jobb for dem du møter. Du kan kontakte kompetansesentrene direkte (www.helsenorge.no/sjeldnediagnoser) eller ringe Sjeldentelefonen 800 41 710.

Stein Are Aksnes
steaks@ous-hf.no
Kristian E. Kristoffersen

Stein Are Aksnes (f. 1972) er leder av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD). Han har hovedfag i helsefag (genetisk veiledning) og en mastergrad i helseadministrasjon. Han har arbeidet ved Senter for medisinsk genetik og molekylærgenetikk i Helse Bergen og som seniorrådgiver ved Avdeling for rehabilitering og sjeldne tilstander i Helseledningsdirektoratet. Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

Kristian E. Kristoffersen (f. 1961) er direktør ved Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser. Han har en ph.d.-grad i lingvistik og har vært professor i lingvistik og instituttleder ved Universitetet i Oslo. De siste årene har han forsket på språkferdigheter hos barn med typisk språkutvikling og hos personer med diagnosen cri du chat-syndrom. Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

Litteratur

1. Orphanet. The portal for rare diseases and orphan drugs. www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN#AboutRD (17.2.2016).
2. Sjeldne funksjonshemninger i Norge. Behov for mer kunnskap om insidens og prevalens. Rapport A9263. Oslo: SINTEF Helse, 2008. www.sintef.no/publikasjon/?pubid=CRISin+1269469 (17.2.2016).
3. En vanskelig pasient? Sykehusene og pasienter med sjeldne medisinske tilstander. NOVA-rapport 11/2008. Oslo: Norsk institutt for forskning om oppvekst, velferd og aldring, 2008. www.nova.no/asset/3429/1/3429_1.pdf (17.2.2016).
4. Sjeldne funksjonshemninger i Norge. Brukeres erfaringer med tjenesteapparatet. Rapport A9231. Oslo: SINTEF Helse, 2009. www.sintef.no/globalassets/upload/helse/levekar-og-tjenester/sluttrapport-del-2-brukerudnersokelsen.pdf (17.2.2016).

Mottatt 15.12.2015, første revisjon innsendt 1.2.2016, godkjent 5.2.2016. Redaktør: Martine Rostadmo.

Publisert først på nett.