

Sjeldne funksjonshemninger i Norge

På oppdrag fra Helsedirektoratet utfører SINTEF prosjektet *Sjeldne funksjonshemninger i Norge*. Det skal gi økt kunnskap om sjeldne og lite kjente diagnoser, samt anbefale videre tiltak på bakgrunn av funnene. Problemstillingene i prosjektet favner bredt. Personer med åtte forholdsvis ulike, sjeldne diagnoser og deres pårørende er intervjuet. Personene er i ulike livsfaser. Resultatene fra denne undersøkelsen ble presentert vinteren 2009 og belyser hvordan personer med sjeldne diagnoser og deres familier opplever sin livssituasjon og hvilke erfaringer de har med ulike deler av tjenesteapparatet. Hovedfunn fra undersøkelsen viser følgende:

Stor variasjon

Ettersom symptomene viser seg på ulike måter, i ulik grad og på ulike alderstrinn, hadde deltakerne ulike erfaringer. *Graden av opplevd funksjonshemning hos informantene svarer ikke nødvendigvis til graden av funksjonsnedsettelse*. Synlige vansker ser ut til å bli lettere godtatt og gjør det enklere ved søknad om ytelser og tjenester. Likevel har mange måttet kjempe for det tilbudet de har i dag. Alle diagnosene kan dessuten medføre tilleggsvansker av ulik art og i ulik grad. Typen og graden av vansker påvirker situasjonen både for personen med diagnose og familien.

Mye felles

Det er også mange felles erfaringer som kan knyttes til det å ha en sjelden diagnose:

- Mange opplever seg som *alene om sine problemer og behov, og møter liten forståelse for sin situasjon*. Dette kan føre til både helsemessige, praktiske og sosiale problemer.
- *Få eller ingen i det ordinære tjenesteapparatet har tilstrekkelig kunnskap om diagnosen eller konsekvensene av den*. De færreste får optimal behandling og oppfølging. *Bistand fra et kompetansesenter er derfor svært viktig*.
- *Personer med en sjelden diagnose skaffer seg mye kunnskap om sin diagnose, men blir ikke alltid trodd når de formidler denne*. Mange må forklare diagnosen gjentatte ganger. En del opplever også at tjenesteyterne tar beslutninger og foreslår tiltak ut fra hva de antar er riktig, fremfor å skaffe seg mer kunnskap. Dette gjør den enkelte svært sårbar. Mange bruker mye tid og krefter på å følge opp og koordinere tjenestene selv.
- *Mange med sjeldne diagnoser føler stort behov for å treffe andre i samme situasjon*. Kompetansesentra og brukerorganisasjoner er viktige møtesteder og støttespillere for mange.

Erfaringer med ulike tjenester

Informantenes erfaringer med ulike tjenester varierer mye, både fra tjeneste til tjeneste og innen samme tjeneste, avhengig av hvilke personer man møter. Kort oppsummert viser undersøkelsen at

- fastleger involverer seg i varierende grad i personer med sjeldne diagnoser. En del skaffer seg nødvendig kunnskap, men mange henviser videre til spesialisthelsetjenesten.
- kunnskapen i spesialisthelsetjenesten er mangelfull. Mange opplever det som vanskelig å få kvalifisert hjelp, å få stilt riktig diagnose og å få forsvarlig oppfølging. Spesialisthelsetjenesten vet dessuten ikke alltid at det finnes kompetansesenter for den aktuelle tilstanden.
- kontakten med NAV oppleves som krevende, og saksbehandlingen som tidkrevende og vilkårlig. Manglende kunnskap fører til avslag, og gjentatte krav om mer dokumentasjon fører til ekstra belastninger.
- de aller fleste er fornøyde med barnehagen, som gir god og individuell oppfølging. Personalet tar imot kunnskapen de får. Enkelte vegrer seg imidlertid mot å ha ansvar for barna.
- svært mange opplever at barnas behov ikke blir tatt på alvor i skolen og at foreldrene må kjempe for nødvendig tilrettelegging. Mange skoler vegrer seg mot å følge opp elevens individuelle plan og en del bagatelliserer behovet for oppfølging. Det er tydelig kamp om ressursene og mange får høre at ekstra oppfølging av deres barn vil påvirke ressurs situasjonen for andre elever på skolen.
- svært få fikk informasjon om kompetansesentra eller brukerorganisasjoner når de fikk diagnosen. Når de før eller siden *tilfeldigvis* oppdaget disse og tok kontakt, opplevde de disse som fora for kunnskap og samholdighet og som støtte i kontakt med øvrig tjenesteapparat.

Les alle rapportene fra prosjektet på www.sintef.no/sjelden

Hva betyr dette for tjenesteytere?

Funnene fra prosjektet *Sjeldne funksjonshemninger i Norge* viser at mange med sjeldne diagnoser opplever at de faller utenfor fagfolks kunnskapsunivers eller blir møtt på en måte som medfører unødige ekstrabelastninger for den enkelte eller dennes familie. Resultatene fra prosjektet peker på en rekke områder hvor tjenesteytere innenfor helsevesen, opplæring, sosial sektor og NAV kan bidra til at personer med sjeldne diagnoser blir møtt på en bedre måte.

- **Brukerkunnskap**
Personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende har som regel mye kunnskap om den aktuelle diagnosen og oppfølging i forhold til denne. Det er viktig å lytte til hva personen selv formidler og legge dette til grunn i behandling, saksbehandling og andre sammenhenger.
- **Innhenting av nødvendig kunnskap**
Det forventes ikke at alle skal inneha kunnskap om alle sjeldne diagnoser som finnes og konsekvensene av disse. Det er imidlertid viktig å hente inn oppdatert kunnskap når man står overfor en person med en sjelden diagnose eller vedkommendes familie. Kompetansesentrene for sjeldne diagnoser og ulike brukerorganisasjoner og fagnettverk kan være viktige informasjonsleverandører og samarbeidspartnere i dette arbeidet.
- **Gjenbruk av informasjon og dokumentasjon**
Personer med sjeldne diagnoser og deres familie må ofte gi samme informasjon og dokumentasjon mange ganger. Dette opplever mange som spesielt slitsomt. Belastningen kan reduseres ved at tjenesteytere undersøker om informasjonen man allerede har er tilstrekkelig eller om man kan skaffe nødvendig dokumentasjon på annen måte.
- **Belastende ankeprosesser**
Feilaktige avslag på søknader kan reduseres ved å kombinere kunnskap og brukererfaring og utøve skjønn og smidighet. Slik kan man trolig bidra til å redusere antall unødvendige og belastende ankeprosesser.
- **Individuell plan**
Individuell plan er særlig nyttig for personer med sjeldne diagnoser fordi den gjør det mulig å samle informasjon om konsekvensene av den sjeldne diagnosen ett sted. De egner seg godt for planlegging og oppfølging i et livsløpsperspektiv og er et godt redskap for koordinering av tjenesteytere til personer med en sjelden diagnose og deres familier.

Vil du vite mer?

Det finnes en rekke kompetansesentre og brukerorganisasjoner for sjeldne diagnoser. Disse kan gi god og viktig informasjon om diagnosene de arbeider i forhold til.

Helsedirektoratet har opprettet en egen informasjonstelefon for å gi informasjon om sjeldne diagnoser og hvordan man kan komme i kontakt med rett kompetansesenter eller brukerorganisasjon. **Ring gratis til 800 41 710.**

Helsepersonell har for liten kunnskap om hvilken betydning sjeldne diagnoser kan ha for annen behandling

Det går frem av undersøkelsen "En vanskelig pasient" utført av forsker Lars Grue ved Norsk institutt for forskning om oppvekst, velferd og aldring (NOVA). Han har snakket med pasienter, leger og annet helsepersonell for å finne ut mer om hvordan personer med sjeldne diagnoser blir møtt av sykehuset når de behandles for en annen sykdom enn grunnsykdommen. Undersøkelsen er presentert i [**NOVA Rapport 11/08: En vanskelig pasient? Sykehusene og pasienter med sjeldne medisinske tilstander.**](#)