



EN SJELDEN GUIDE

Denne informasjonen er beregnet på deg som har fått vite at du har en sjelden diagnose, pårørende, helsetjenesten, og hjelpeapparatet for øvrig (som skole, barnehage, PPT, Statped og NAV).

Kunnskapen om sjeldne diagnoser er ofte mangelfull. Med "En sjelden guide" ønsker vi å vise at det finnes kunnskap om mange sjeldne diagnoser og hvor slik kunnskap finnes. Visjonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) er å gjøre det sjeldne mer kjent gjennom økt kunnskap og samarbeid.

Vi håper guiden vil gjøre det enklere å komme i kontakt med de som har kompetanse på sjeldne diagnoser. Her finner du kontaktinformasjon til aktuelle fagmiljø og foreninger, viktige telefonnummer, nettadresser og opplysninger om hvor ytterligere informasjon finnes. Følg oss på Facebook og Twitter, og se informasjonsfilmene våre på YouTube. Ring oss gratis på Sjeldentelefonen, 800 41 710, dersom du er usikker på hvor du skal begynne.

Stein Are Aksnes, leder av NKSD



Hva er en sjelden diagnose?

I Norge regnes en diagnose som sjelden når færre enn 1 av 10.000 personer har diagnosen. Det betyr at det er færre enn ca 500 personer med diagnosen i hele landet. Det totale antallet personer i Norge med sjeldne diagnoser anslås til rundt 30.000. Definisjonen omfatter en rekke sjeldne, oftest medfødte, arvelige og komplekse diagnoser. Symptomene kan vise seg rett etter fødsel, men kan også opptre senere i livet. Grunntilstanden kan ofte ikke behandles, men symptomer kan forebygges, begrenses eller behandles slik at pasientene får bedre overlevelse og en bedre hverdag.

Mange sjeldne diagnoser krever langvarige og koordinerte tjenester. Personene har ofte behov for et kunnskapsbasert og helhetlig tilbud. Personer med sjeldne diagnoser opplever sin situasjon ganske ulikt. En felles utfordring er imidlertid at en har få å dele sine erfaringer med, og at det ordinære tjenesteapparatet ofte mangler kunnskap om diagnosen. Dette kan medføre at personer med en sjelden diagnose ikke får tilgang til de tjenestene som er avgjørende for god livsmestring. Å leve med en sjelden diagnose innebærer gjerne å leve med noen spesielle utfordringer. [Helsenorge.no](https://www.helsenorge.no) har oversikt over diagnosene som Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser arbeider med.

Veien til en diagnose

Et fellestrekk ved sjeldne tilstander er at de kan være vanskelige å diagnostisere. Mange opplever at det tar lang tid før diagnose blir stilt. Det er heller ikke alltid at en kommer frem til en endelig, avklart diagnose. I dag er det imidlertid stadig flere sjeldne tilstander som diagnostiseres, ikke minst på grunn av store framskritt innen medisinsk genetik.

Diagnostiseringsprosessen krever tett samarbeid mellom pasienten, pårørende, primær- og spesialisthelsetjenesten. Siden mange av tilstandene er arvelige, vil genetiske undersøkelser ofte være aktuelt.

Rask og riktig diagnose er en av de viktigste forutsetningene for å forstå og behandle sjeldne tilstander. Selv om tilstanden er varig, er tidlig og korrekt diagnose av stor betydning for oppfølgingen. Alle som føder barn ved sykehus/fødeklinikker i Norge blir tilbudt screening av de nyfødte. I Norge screenes det for et tyvetalls sjeldne stoffskiftesykdommer, som det er viktig å starte behandling av så raskt som mulig. I tillegg skal alle nyfødte få tilbud om å bli hørselstestet.

Brukermedvirkning

Det er den enkelte som lever med sin sjeldne diagnose og nære pårørende som har den beste erfaring og kunnskap om hvordan det er å leve med en sjelden diagnose. Brukerens kompetanse er viktig både når det gjelder å få stilt en diagnose, skape gode pasientforløp, utvikle tjenester til gruppen og skape forståelse for sjeldne tilstander i samfunnet.



Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Det finnes ni nasjonale kompetansesentre for sjeldne diagnoser i Norge. Sentrene er samorganisert i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) og gir tilbud til flere hundre ulike diagnoser. Kompetansesentrene skal gi et likeverdig, landsdekkende tilbud og er knyttet til spesialisthelsetjenesten. Målgruppen for NKSD er den enkelte med en sjelden diagnose, pårørende og fagfolk i det tverrfaglige tjenesteapparatet.

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser har utstrakt brukermedvirkning. Brukerne er representert i råd ved det enkelte senter og i NKSDs faglige referansegruppe. Sentrene i tjenesten finner du på [Helsenorge.no](https://www.helsenorge.no)

NKSD skal*:

- Bygge opp og formidle kompetanse
- Overvåke og formidle behandlingsresultater
- Delta i forskning og etablering av forsker-nettverk
- Bidra i relevant undervisning
- Sørge for veiledning, kunnskaps- og kompetansespredning til helsetjenesten, andre tjenesteytere og brukere
- Iversette tiltak for å sikre likeverdig tilgang til nasjonale kompetansetjenester
- Bidra til implementering av nasjonale retningslinjer og kunnskapsbasert praksis
- Ha egen faglig referansegruppe
- Rapportere årlig til departementet eller det organ departementet bestemmer.

Kompetansesentrene skal holde seg faglig oppdatert på diagnoser de har ansvar for, bygge og formidle kunnskap om diagnosene gjennom forsknings- og utviklingsaktivitet, i møte med brukerne og gjennom kurstilbud for brukere, pårørende og hjelpeapparatet. Sentrene gir også råd og veiledning til lokalt hjelpeapparat, blant annet ved å delta på lokale møter om enkeltbrukere.

Spesialisthelsetjenesten vil ofte ha en sentral rolle ved diagnostisering og oppfølging av personer med medfødte, sjeldne diagnoser. Det finnes også flere andre nasjonale kompetanse- og behandlingstjenester som kan være aktuelle å komme i kontakt med. Det arbeides for å styrke samarbeidet mellom NKSD og andre fagmiljøer som gir tilbud til personer med sjeldne diagnoser.



* Forskrift og veileder 1706 er under "Nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten" på [regjeringen.no](https://www.regjeringen.no)



Informasjon på nett

- Helsenorge.no har informasjon om Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, Sjeldentelefonen, aktuelle diagnoser og kompetansesentre.
- Rarelink.no er et nordisk nettsted med en samling av lenker til informasjonsmaterieill om sjeldne tilstander. I tillegg finnes det lenker til aktuelle nordiske brukerorganisasjoner. Rarelink kan benyttes av alle som søker informasjon om sjeldne tilstander.
- Orpha.net er et europeisk nettsted som inneholder informasjon om en rekke sjeldne diagnoser, samt opplysninger om kompetansesentre i ulike. Orphanet kan også benyttes av alle som søker informasjon om sjeldne tilstander.



Rettigheter

Personer med sjeldne diagnoser vil ofte ha rett til økonomisk støtte, hjelpemidler, koordinator, kontaktlege, individuell plan, behandling i utlandet, brukerstyrt personlig assistanse og annet, på lik linje med andre pasienter. Mer informasjon om de generelle rettighetene kan NAV gi på telefon 55 55 33 33 - nav.no, Helfo på 815 70 030 - helfo.no, eller FFO på 966 22 760 - ffo.no/rettighetssenter

Noen ordninger er likevel spesielt aktuelle for personer med sjeldne diagnoser:

- I Norge kan reiseutgifter ved deltakelse på kurs ved et av kompetansesentrene bli dekket. Spesialisthelsetjenesteloven krever at kurset må ha et medisinsk eller behandlingsmessig innhold. Kurset må være nødvendig for fremtidig behandling og oppfølging. Les mer om dette på helsenorge.no
- Det kan gis støtte til utgifter for undersøkelse og tannbehandling ved noen sjeldne medisinske tilstander (SMT). SMT-listen gir oversikt over hvilke tilstander dette gjelder. Ta direkte kontakt med TAKO-senteret, det landsdekkende kompetansesenteret for oral helse ved sjeldne diagnoser eller les mer om dette på helsenorge.no
- Pasienter kan ha rett til nødvendig helsehjelp i utlandet. Både for voksne og familier med barn som har sjeldne diagnoser, kan det ytes bidrag til dekning av utgifter til deltakelse på kurs eller samlinger i utlandet. Les mer om dette på helsenorge.no