

RÄTT DIAGNOS OCH KOMPETENT VÅRD FÖR SÄLLSYNTA DIAGNOSER!

Det behövs ett samlat grepp om vården av personer som har sällsynta diagnoser. Idag riskerar människor som lever med en sällsynt diagnos att inte få rätt diagnos eller adekvat vård. Okunskapen är stor inom hela vårdsektorn, vilket inte sällan leder till felbehandling och onödigt lidande. Nationella medicinska center kan minska denna ojämlikhet inom sjukvården.

RIKSFÖRBUNDET SÄLLSYNTA DIAGNOSER

Riksförbundet Sällsynta diagnoser genomförde år 2002 en kartläggning av livssituationen för personer som har sällsynta diagnoser. En tredjedel av de tillfrågade uppgav att de hade felbehandlats och ännu fler att de hade bemötts negativt på grund av okunskap. För att kunna ge den bästa vården, bygga upp och behålla kompetensen är det känt att koncentration av högspecialiserad kompetens är nödvändig, för sällsynta diagnosgrupper likaväl som för exempelvis hjärtkirurgi hos barn.

Inom hälso- och sjukvården anses i olika delar av landet att bra vård erbjuds i patientens hemlandsting. Denna inställning leder ibland till att patienten inte får någon specialistremiss till annat landsting där vård finns för den sällsynta diagnosen. Konsekvenserna för den enskilde kan bli förödande, med felbehandling eller ingen behandling alls därför att rätt diagnos fördröjts eller aldrig ställts.

Undertecknade tillsammans med 11 000 medlemmar som representerar ett 50-tal olika diagnoser i Riksförbundet Sällsynta diagnoser anser att vården för personer med sällsynta diagnoser blir bättre, effektivare och mer jämlik om nationella medicinska center inrättas. Dessa utsatta grupper har behov av kvalificerad vård och stöd hela livet. De få nationella medicinska center som idag finns i Sverige och övriga Europa erbjuder en helhetssyn på patienten. Vinsterna med tvärmedicinska team är uppenbara.

ETT NATIONELLT MEDICINSKT CENTER

- får ett stort patientunderlag som ger erfarenhet och därmed snabbare utredning och diagnostik
- garanterar adekvat behandling och möjlighet till vårdplanering i samverkan med hemortens vårdcentral eller klinik,
- ansvarar för ett antal diagnosgrupper med behov av likartad kompetens,
- samlar och initierar forskning kring diagnoserna och samarbetar internationellt.

I dagens decentraliserade vård måste närstående och patienter med sällsynta diagnoser själva planera sin vård. Rikstäckande vård för de sällsynta diagnosgrupperna, med 4-5 nationella medicinska center, är därför en förutsättning för rätt diagnos, kompetent vård och minskat lidande.

Göran Annerén

Professor i klinisk genetik, Institutionen för genetik och patologi, Uppsala universitet

Anders Fasth

Professor i barnimmunologi, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg

Kerstin Westermark

Docent, Wilsoncentrum, Sektionen för endokrinologi och diabetesvård, Akademiska sjukhuset, Uppsala och senior expert, Läkemedelsverket, professor, ordförande i COMP, Committé of Orphan Medicinal Products, EMEA, Europeiska läkemedelsmyndigheten

Elisabeth Wallenius

Förbundsordförande, Riksförbundet Sällsynta diagnoser

**SÄLLSYNTA
DIAGNOSER**
RARE DISEASES SWEDEN



NATIONELLA MEDICINSKA CENTER – SÅ KAN DE FUNGERA

Varje nationellt medicinskt center inrättas vid något av universitetssjukhusen, där forskning bedrivs och vården för sällsynta diagnoser kan utvecklas. På så sätt samlas kompetens från olika professioner kring några diagnoser med liknande vårdbehov.

Det nationella medicinska centret bör ha ett antal vårdplatser och kunna erbjuda regelbundna vårdinsatser utifrån patientens behov och vara tillgängligt för patienten livet igenom. Det är också viktigt att centret fungerar som ett stöd till brukarnas lokala vårdgivare och samverkar med tandvården.

ETT VÄL FUNGERANDE NATIONELLT MEDICINSKT CENTER KAN:

- erbjuda specialistvård, habilitering/rehabilitering samt upprätta program för den habilitering/rehabilitering som sker på hemmaplan,
- ge stöd och utbildning till lokala vårdgivare,
- vid behov koordinera specialistvårdsinsatser som inte kan ges vid centret,
- ge genetisk rådgivning.

Enligt Socialstyrelsens definition av begreppet sällsynta diagnoser avses ”ovanliga sjukdomar/skador som leder till omfattande funktionshinder och som finns hos högst 100 personer per en miljon invånare”. Alltfrån ett fåtal personer till högst 900 personer i hela Sverige kan ha en viss, sällsynt diagnos, enligt denna definition.

För närvarande (februari 2010) finns drygt 250 sällsynta diagnoser beskrivna i Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Antalet diagnosbeskrivningar ökar efter hand. Tillsammans utgör de personer som har en sällsynt diagnos en stor grupp som är spridda över hela landet.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser är en funktionshinderorganisation för människor som har sällsynta diagnoser och föreningar som arbetar för de sällsynta diagnosgrupperna. Förbundet arbetar bland annat för att öka kunskapen om sällsynta diagnosgrupper inom vård, omsorg och organisationer samt för att personer som har sällsynta diagnoser ska få en jämlik vård. Ett 50-tal sällsynta diagnosgrupper är representerade i förbundet.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser är medlem i Handikappförbundens samarbetsorgan (HSO) och European Organisation for Rare Diseases (Eurordis).

För mera information, kontakta:

Elisabeth Wallenius
Tel. 070-570 54 48
elisabeth.wallenius@sallsyntadiagnoser.se

Förbundskansli

Tel. 08-764 49 99
info@sallsyntadiagnoser.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Box 1386
172 27 Sundbyberg
www.sallsyntadiagnoser.se