

## Ett dussin Sällsynta dagar – denna gång med Twitterstorm!

*Dags för Sällsynta dagen 2019! Tanken med denna dag, den sista februari varje år, är att öka den allmänna kännedomen om sällsynta diagnoser och hur det är att leva med en sådan diagnos. Dagen till ära drar vi igång en Twitterstorm som ger exempel på hur svårt det kan vara både att få diagnos fastställd och få vård när man har en sällsynt diagnos. Läs mer om Twitterstormen på nästa sida i detta nyhetsbrev.*

För tolfte gången i rad uppmärksammas Sällsynta dagen nu på torsdag den 28 februari. Sällsynta dagen grundades på vårt initiativ till skottdagen den 29 februari 2008, vid Sällsynta diagnosers tioårsjubileum. Idén har sedan snabbt spridits globalt. I år genomförs flera hundra aktiviteter i 90 länder på Sällsynta dagen.

I Sverige anordnas flera konferenser med anledning av dagen. I Östergötland bjuder Centrum för Sällsynta diagnoser Sydöst in till en dag med ”Fokus på Sällsynta diagnoser”. Presentationerna handlar bland annat om rehabilitering och odiagnostiserade sjukdomar.

I Uppsala är temat expertteam och patientberättelser. Arrangör är Centrum för Sällsynta Diagnoser Uppsala – Örebro.

På Sahlgrenska, i Göteborg, möter deltagarna företrädare från Centrum för Sällsynta Diagnoser Väst och andra som arbetar inom det sällsynta området. På Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, också i Göteborg, är det en Happening: ”Rita av dina händer och skapa ett konstverk tillsammans med andra”.

”Sällsynta diagnoser – En utmaning för hälso- och sjukvården”, heter ett symposium i Stockholm. Arrangören – Läkartidningen – vill sprida kunskap om det sällsynta och fästa uppmärksamheten på

sällsynthetens dilemma. En av de medverkande är Sällsynta diagnosers vice ordförande och projektledare Beata Ferencz, som berättar hur det är att ha ett barn med en sällsynt diagnos.

Vidare ordnas en ”Festlig eftermiddag” på Barn- och ungdomshabiliteringen i Kristianstad, med tatueringshörna och sångstund.

### Arrangemang även i mars

Av praktiska skäl äger ytterligare ett par arrangemang rum i början av mars.

Den **2 mars** är det ett sällsynt mingel i Umeå. Minglet genomförs av oss, i samarbete med Centrum för Sällsynta Diagnoser vid Norrlands universitetssjukhus. Besökarna kan ställa frågor om sällsynta diagnoser, träffa personer som har egen erfarenhet av detta och professionella inom området.

Avslutningsvis blir det ett publikt evenemang i samverkan med Vårdforum på Karolinska Sjukhuset, Solna, **6 mars**. Riksförbundet Sällsynta diagnoser står som värd för dagen tillsammans med Centrum för Sällsynta diagnoser Stockholm/Gotland. Föreläsningar ges om bland annat tandvård och tandhälsa vid sällsynta diagnoser samt nya diagnostiska verktyg.

### STYRELSEN HAR ORDET

Vice ordförande Beata Ferencz presenterar sig

Jag kom in i den sällsynta världen kort efter att min son föddes med Williams syndrom. En fantastisk liten kille som har så mycket kärlek att ge. Tyvärr var det ganska snabbt tydligt för mig att ingen annan än jag håller ihop alla vårdkontakter för honom. Trots att det finns en hel del forskning kring Williams syndrom och riktlinjer, så är det uppenbart att vården är ojämlig. Bara i Stockholmsregionen ser jag stora skillnader i vården av barn och vuxna med Williams syndrom.

På Riksförbundet arbetar jag som projektledare för projektet Gemensamt lärande och jag är även vice ordförande. Jag deltar i många olika dialogmöten, där vi diskuterar vårdutveckling både nationellt och internationellt. Min drivkraft är alla underbara människor jag möter i mitt arbete. Jag träffar många engagerade människor, både från professionsidan och medlemsidan. Det som verkligen skänker mig glädje är när vi arbetar tillsammans för att förbättra vården för sällsynta diagnoser.

Vi tar små steg i rätt riktning, men det är hög tid att vi specialiserar vården och skapar fysiska kliniker för sällsynta diagnoser. Det är inte rimligt att man som förälder ska koordinera hela vårdkedjan. Inte för att det inte går att koordinera, men för att det är oetiskt för patienten. Patienten i det här fallet är min härliga son som är 4 år och som har all rätt till, inte bara tidig diagnos, men även uppföljning och förebyggande behandling genom hela sitt liv. Helt oberoende av mina egenskaper som förälder.

Beata Ferencz,  
vice ordförande



## Sällsynt stark, projektet som blev en Twitterstorm

*På sällsynta dagen, den 28 februari, drar vi igång en Twitterstorm! Syftet med Twitterstormen är att visa hur svårt det är att få diagnos ställd och tillgång till behandling, när man har en sällsynt diagnos. Du som är diagnosbärare, var med och twittra dina exempel på typiska, tunga slitsamma situationer du upplevt i möten med hälso- och sjukvården. Ofta saknas specialistkunskap och som sällsynt patient riskerar man att bli sin egen vårdsamordnare. Det var berättelser om sådana tuffa vårdmöten som var utgångspunkten för vårt avslutade projekt Sällsynt Stark, något som ledde fram till vår nya webbsida "vårdtips".*

Där hittar du tips som förenklar dina vardagliga möten med vården. Exempelvis är det bra att du har koll på vem som gör vad inom vården. Ett annat råd är att i förväg tala om för vårdpersonalen att du har en sällsynt diagnos.

Fokusera på bara en eller två av dina viktigaste frågor vid vårdbesöket. Har du mer att ta upp, är det bättre att göra det vid ett annat tillfälle.

Du kan också föra dagbok över dina symptom, försök då hitta samband mellan dessa och något du gjort.

En bra fråga att avsluta vårdmötet med: Hur kan jag kontakta dig på enklaste sätt?

### Exempel på vad du kan twittra om:

- Utan diagnos får man ingen hjälp.
- Jag var tvungen att bli min egen expert.
- Vår expertis om vårt barn ignoreras i kontakten med vården.
- Det är tröttsamt att ständigt behöva upplysa vården om hur det ena hänger ihop med det andra.
- Ingen av det dussintal olika specialistheter som var inkopplade var specialist på helheten.

### Sällsynta diagnoser i tandhälsan

**Som representanter för Riksförbundet Sällsynta diagnoser medverkar Leif Lindsten och Britta Berglund i referensgruppen för utredningen om jämlik tandhälsa.**

Utredningens syfte är att tandhälsan ska bli bättre och mer rättvis. Skillnaderna ska minskas, och regelbunden och förebyggande tandvård ska stödjas. Jämlikhet, resurseffektivitet samt förutsägbarhet är ledorden för utredningen.

Viktigt är att de sällsynta diagnoserna inte glöms bort. Vid ett möte med utredaren Veronica Palm, poängterade Leif att de odontologer som är specialister på sällsynta syndrom inte var inbjudna till mötet ifråga.

Vi beslöt att, tillsammans med Ann-Marie Lidmark, Tandvårdsskadeförbundet, arbeta fram en artikel. Avsikten är att påverka, så att våra grupper finns med i utredningens resultat. Vi har ett manus med titeln "Den orättvisa tandvården!" som ska skickas till dagspressen.

Vi vet att det finns personer som inte har råd att gå till tandläkaren. Olika tolkningar av tandvårdsförordningen orsakar orättvis behandling. Man får inte de rättigheter man har enligt förordningen, och måste själv betala en hel del. Att patienten måste betala mycket själv i tandvården, i jämförelse med annat i vården, det är en klar orättvisa.

Exempel på tandskador vid olika diagnoser: frätskador på tänderna vid kort tarm på grund av kräkningar, blödande tandkött, spontana tandfrakturer, tandbenet/emaljen bildas inte normalt, utan blir poröst med stora håligheter, frätskador vid strålbehandling etc.

Annat som skiljer är tandläkarens kompetens gällande olika sällsynta diagnoser och bristen på forskning. Det är svårt för läkaren att veta hur den sällsynta diagnosen påverkar munhälsan, vilket har betydelse när läkaren skriver intyg, så att tandläkaren kan bedöma vad som kan göras och kostnaden för detta. Det borde vara specialisttandläkare med kunskaper om olika diagnoser som får bedöma om stöd ska ges.

*Britta Berglund, Leif Lindsten*

*Tack, Barnbladet!*

Vi är tacksamma och glada för att Riksföreningen för Barnsjuksköterskor hjälper oss att sprida kunskap om det sällsynta till denna viktiga yrkesgrupp! Till februari-numret av Barnbladet fick vi bidra med information om vår verksamhet. I numret lyfts också UNIKA-projektet vid Karolinska samt flera starka personliga berättelser från föräldrar och profession.

*Debatt: Hur ska LSS återställas?*

Hösten 2018 skickade vi ut en medlemsenkät, bland annat för att få en bättre uppfattning om hur många av våra medlemmar som har insatser enligt LSS. Av de som svarade har nästan var femte någon insats. Flest har "Biträde av personlig assistent" (31 procent), följt av "Korttidsvistelse utanför det egna hemmet" (19 procent).

På frågan om man ansåg sig ha behövliga insatser svarade 36 procent "Inte alls" eller "i ganska liten utsträckning" medan resten var nöjda eller ganska nöjda. 19 respektive 28 personer har fått den statliga respektive kommunala personliga assistansen helt indragen. För ytterligare några har den minskats.

Den hårt kritiserade LSS-utredningen överlämnades till övergångsregeringen den 10 januari i år. Dagen efter publicerades 73-punktsöverenskommelsen som ledde till en ny regering. I punkt nr 64 sägs om LSS: "Alla som har rätt till stöd ska få det. Rätt till assistans för egenvård, inklusive andning och sondmatning, ska återställas. Rätten till assistans för behov av tillsyn ska stärkas. Definitionen av normalt föräldraansvar ska smaldas av. Till sätt en ny assistansutredning för att säkra detta."

Oroande är dock att det inte berörs hur LSS skall återställas till vad det en gång avsågs vara. Försäkringskassans hårda tillämpning av domar har lett till att många fått minskade eller indragna insatser. Det är alldeles för tidigt att sluta följa och påverka på hur LSS-lagstiftningen hanteras framgent.

*Ulf Larsson, förbundsordförande, Sällsynta diagnoser  
Detta är en förkortad version. Läs hela debattartikeln på vår hemsida.*