

Motion: Ingen ska behöva vänta i tio år på en diagnos

Ingen ska behöva vänta i tio år på en diagnos så började en debattartikel i Dagens Samhälle den 7 januari 2019. Riksförbundet Sällsynta diagnosers ordförande Ulf Larson var en av sex medförfattare ¹⁾.

Willefonden håller helt med Riksförbundets ordförande Ulf Larsson och de andra medförfattarna att det är helt oacceptabelt att behöva vänta i tio år för att få en diagnos, eftersom det kan ge svåra skador och i allra värsta fall leda till döden.

Att ha en odiagnostiserad sjukdom innebär att ingen vet vad den vuxna/barnet har för sjukdom vilket medför att läkarna inte kan säga något om prognos eller ärftlighet. Det finns heller ingen behandling som kan bota så länge hen saknar diagnos, eftersom läkarna inte vet vad som är fel, så vet de inte vad som stjälpur eller hjälper.

De odiagnostiserade sjukdomarna delas upp i tre grupper. Den första gruppen odiagnostiserade är de som saknar diagnos men borde ha fått en diagnos eftersom de har en känd sällsynt sjukdom.

Den andra gruppen odiagnostiserade har en sjukdom som inte är upptäckt av läkarvetenskapen.

Och till sist är det alla de odiagnostiserade som har fått en felaktig diagnos oavsett om sjukdomen de har är känd eller oupptäckt. Enligt utredning ²⁾ har en stor del av de odiagnostiserade varit feldiagnostiserade minst en gång innan de erhåller diagnos.

Det är ofta en otroligt stor psykisk påfrestning för den odiagnostiserade och dess familj att inte ha en diagnos. Många odiagnostiserade blir misstrodda av sjukvården och samhället, en del får inte tillgång till rehabilitering alternativt habilitering. Det är mycket svårt att få hjälpmedel eller annan hjälp från samhället. Det medför höga kostnader för både sjukvården, samhället och den enskilde.

De flesta som är odiagnostiserade börjar sin långa resa till diagnos i primärvården. Willefonden anser att vi måste arbeta tillsammans för att de odiagnostiserade ska få en remiss vidare till en specialist inom diagnostisering av Sällsynta diagnoser för att förkorta tiden hen är odiagnostiserad för att minska risken för irreversibla skador och fatala konsekvenser!

Många av de sällsynta sjukdomarna/tillstånden är mycket svåra att diagnostisera vilket siffran 10 år vittnar om. Willefonden anser att det krävs en stor kompetens att diagnostisera en sällsynt diagnos, eftersom det finns mellan 6000 och 8000 sällsynta sjukdomar. Det är heller inte ovanligt att en odiagnostiserad eller feldiagnostiserad har två sällsynta diagnoser eller fler, vilket kräver mycket duktiga specialister för att kartlägga. De som är odiagnostiserade bör få utredas av en specialist inom diagnostisering t ex genom nätverket Undiagnosed Diseases Network International (UDNI) ³⁾ som en utökning det mycket väletablerade och fungerande Undiagnosed Diseases Network (UDN)⁴⁾.

Willefonden arbetar för att de odiagnostiserade sjukdomar som inte är upptäckta av läkarvetenskapen ska lösas, vilket kräver oerhört skickliga specialister och ofta ett brett samarbete. Willefonden arbetar i linje med detta att sprida Undiagnosed Diseases Program (UDP) där det är tänkt att de odiagnostiserade

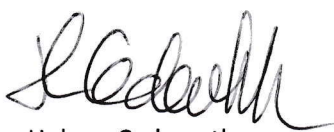
som genomgått alla tänkbara utredningar och undersökningar ändå inte erhållit någon diagnos ska utredas för att förhoppningsvis få en diagnos. Sverige har ett UDP på Karolinska Sjukhuset, Karolinska UDP. Alla UDP:er i världen samarbetar med varandra i nätverket UDNI där de delar upptäckter och hjälper varandra att lösa de odiagnostiserade sjukdomarna. Willefonden arrangerar världskongresser för specialister inom diagnostisering tillsammans med DR Gahl (NIH) och en specialist från värdlandet. Nästa kongress är i april i New Delhi Indien. Varför vi berättar detta är för att vi vill att Riksförbundet Sällsynta diagnoser och medlemsföreningarna ska inse att Willefonden inte skriver motionen för egen vinning utan för att hjälpa alla de odiagnostiserade med en känd diagnos (blivande medlemmar i Riksförbundets medlemsföreningar och Fria gruppen).

Under det senaste året har EURORDIS Rare Diseases Europe tagit krafttag med att försöka bekämpa just dessa odiagnostiserade sjukdomarna som borde kunna diagnostiseras snabbt i och med att de är kända sällsynta diagnoser. Den 10–12 maj 2020 kommer Sverige vara värdland för European Conference on Rare Diseases and Orphan Products. Låt oss då tillsammans gå i täten och visa att Sverige arbetar för att ingen ska behöva vänta i 10 år på en diagnos! Låt oss ta fram en plan tillsammans och låt oss aktivt arbeta för att den ska sättas i kraft!

Willefonden yrkar:

att Riksförbundet Sällsynta diagnoser tillsammans med medlemsorganisationerna tar fram en diagnostiväg för de som är odiagnostiserade och arbetar för att den ska realiseras.

30 januari 2019



Helene Cederroth

Willefonden

- 1) *"Ingen ska behöva vänta i tio år på en diagnos" debattartikeln i Dagens Samhälle 7 januari 2019 Elisabeth Wallenius ordförande Funktionsrätt Sverige, Ulf Larsson ordförande Riksförbundet Sällsynta diagnoser, Inger Ros ordförande Riksförbundet HjärtLung, Lotta Håkansson ordförande Reumatikerförbundet, Ann-Kristin Sandberg ordförande Riksförbundet Attention och Lise Lidbäck ordförande Neuro*
- 2) *Australian survey Molester (2016)*
- 3) *Undiagnosed Diseases Network International (UDNI) – <http://www.udni.org>*
- 4) *Undiagnosed Diseases Network (UDN) – <http://commonfund.nih.gov/Diseases>*